

# NovaSeq™ 6000 测序系统

无论何种基因组、何种测序方法和项目规模都有可扩展的通量，灵活简便。

## 要点

- 可扩展的平台  
将数据输出、得到结果的时间和每个样本的价格与研究需求相匹配
- 灵活的性能  
配置测序方法、流动槽类型和 read 长度以支持多种应用
- 简化的操作  
简化工作流程、缩短手动操作时间，提高实验室效率

## 引言

NovaSeq 6000 系统 (图 1) 用突破性的创新开启了测序的新时代，其提供的通量、速度和灵活性可让用户空前快速、经济地完成项目。NovaSeq 6000 系统拥有成熟的 Illumina 新一代测序 (NGS) 技术，多种流动槽类型，两种文库上样工作流程和多种读长组合，方便进行有效的通量调整，以适应各种研究需求。

那些需要大量数据的应用，如人类全基因组测序 (WGS)、超深度外显子组测序和肿瘤—正常图谱分析，如今能够更加经济高效地完成。为了获得更大的灵活性，NovaSeq Xp 工作流程支持每个通道分别上样，以便在每个流动槽通道中对不同文库进行测序。同样一台仪器结合低通量流动槽时，也能用于那些数据不太密集的方法。无论每个项目的规模或目标如何，它们都将受益于简单的操作以及数据存储与分析工具的整合，简化了整个实验流程。无论是运行单台 NGS 系统，还是运行一个庞大的组合，NovaSeq 6000 系统为各种样本类型、测序方法和应用开辟了新的可能。

## 可扩展的平台

NovaSeq 6000 系统提供强大的高通量基因组学解决方案，用户可以选择符合其研究目标的通量和样本单位成本。

## 让数据产出满足项目需求

NovaSeq 6000 系统 2 天内最多可提供 6 Tb 的数据产出和 200 亿条 read。用户可根据项目需求，通过多种流动槽和 read 长度组合来灵活地调整数据产出和运行时间配置 (表 1)。NovaSeq S Prime (SP)、S1 和 S2 流动槽提供快速而强大的测序，适用于大多数高



图 1 : NovaSeq 6000 系统 - 通过通量、灵活性和易用性的组合来改变测序，满足几乎所有方法、基因组和规模。

通量应用。NovaSeq SP 和 S1 流动槽比 HiSeq™ 2500 或 HiSeq 4000 流动槽的 reads 数少，并具有灵活的单个通道上样功能，让 HiSeq 系统的现有用户能够轻松转换，而无需额外增加每次运行中的样本。(基于 v4 高通量流动槽的规格，与 HiSeq 2500 系统的 read 进行了比较。) 使用 NovaSeq S4 流动槽在各种应用中都能实现经济高效的高通量测序，让自行开展 WGS 或 WES 对更多实验室而言变得更具吸引力，更经济实惠。

## 灵活的性能

NovaSeq 6000 系统在测序选择上提供了极大的灵活性，支持广泛的通量范围 (图 2)。用户可以混搭 4 种类型的流动槽 (SP、S1、S2 或 S4)，每次运行 1 个或 2 个流动槽，并从多个读长中选择，从而轻松调整每个测序运行的产出和样本通量 (表 1)。

## 极大的提高文库上样的可配置性

NovaSeq 6000 系统提供两种流动槽上样方法：NovaSeq Xp 或标准工作流程。

## NovaSeq Xp 工作流程

使用可选的 NovaSeq Xp 工作流程 (可单独购买)，用户可以在每个流动槽通道中单独上样，在不同的通道上实施不同的项目或方法。通过 NovaSeq Xp 工作流程，用户可在一个通道内多重上样，

极大提高每个流动槽的样本数量（例如 NovaSeq S4 流动槽的四个通道，每个96重，总共384个样本）。此外，与标准工作流程相比，多重上样减少了需要的 DNA 起始量。

NovaSeq Xp 工作流程可替代标准的机载簇生成方法。它由含试剂的 NovaSeq Xp 试剂盒、一次性上样歧管、以及用于固定流动槽进行上样的 NovaSeq Xp 流动槽架组成。NovaSeq Xp 工作流程与自动化系统兼容。

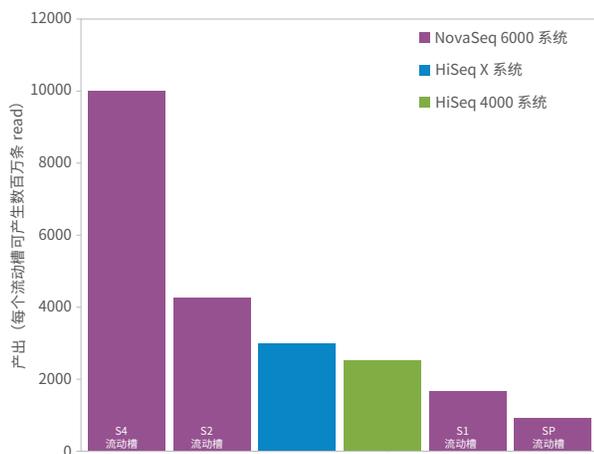


图 2: NovaSeq 6000 系统带来了本公司产品中最宽的产出范围 - NovaSeq 6000 系统在单个流动槽模式下可产生 80 Gb 和 8 亿条 read 到 3 Tb 和 100 亿条 read。在双流动槽模式下，产出可以达到 6 Tb 和 200 亿条 read。可调节的产出让 NovaSeq 6000 系统适合广泛的应用。

### 标准工作流程

为提高上样速度，NovaSeq 6000 系统提供具有全自动机载簇生成功能的标准工作流程，便于使用，并能减少手动操作时间。制备出的文库可直接上样到放置在试剂卡盒中的样本管内，并直接上样到系统中，实现全自动的簇生成。

### 多种测序方法

NovaSeq 6000 系统与 Illumina 的文库制备试剂盒兼容，支持表达谱分析、WGS 及其他各种方法（表 2）。

### 简化的操作

NovaSeq 6000 系统通过多种先进功能提高实验室效率（图 3）：

- 与 HiSeq 系列系统相比，利用即插即用型试剂卡盒能使耗材量减少 80%
- 即用型试剂只需要解冻，无需其他准备，用户也不用干预，极大程度的减少了人为失误，也大大缩短了运行的设置时间
- 带有射频识别（RFID）条码的耗材实现了自动的试剂追踪，确保了所有测序试剂和流动槽的兼容性

- 自动化的流动槽上样和机载簇生成方法极大程度的减少了手动操作时间
- 延长试剂的保质期有助于对未来项目进行高效规划
- 35 个循环的试剂盒增加了工作流程选项，包括 CovidSeq 和计数应用，同时降低了每个 read 的成本
- 经过优化的试剂化学简化了工作流程，增加了唯一分子标记（UMI）的数量以适应更复杂的标签策略，并支持各种 Illumina 文库制备解决方案（表 2）

表 1 : NovaSeq 6000 系统流动槽规格

流动槽类型	SP	S1	S2	S4
每流动槽通道数	2	2	2	4
每个流动槽的输出 <sup>a,b</sup>				
1×35 bp	N/A	N/A	N/A	280-350 Gb
2×50 bp	65-80 Gb	134-167 Gb	333-417 Gb	N/A
2×100 bp	134-167 Gb	266-333 Gb	667-833 Gb	1600-2000 Gb
2×150 bp	200-250 Gb	400-500 Gb	1000-1250 Gb	2400-3000 Gb
2×250 bp	325-400 Gb	N/A	N/A	N/A
单端 read CPF	0.65-0.8 B	1.3-1.6 B	3.3-4.1 B	8-10 B
双端 read CPF	1.3-1.6 B	2.6-3.2 B	6.6-8.2 B	16-20 B
质量分值 <sup>c</sup>				
1×35 bp				Q30 ≥ 90%
2×50 bp				Q30 ≥ 90%
2×100 bp				Q30 ≥ 85%
2×150 bp				Q30 ≥ 85%
2×250 bp				Q30 ≥ 75%
运行时间 <sup>d</sup>				
1×35 bp	N/A	N/A	N/A	约 14 小时
2×50 bp	约 13 小时	约 13 小时	约 16 小时	N/A
2×100 bp	约 19 小时	约 19 小时	约 25 小时	约 36 小时
2×150 bp	约 25 小时	约 25 小时	约 36 小时	约 44 小时
2×250 bp	约 38 小时	N/A	N/A	N/A

a. 输出和 read 数规格基于单个流动槽，使用 Illumina PhiX 对照文库，在支持的簇密度下产出进行计算。NovaSeq 6000 系统可同时运行 1 个或 2 个流动槽。

b. N/A = 不适用，CPF = 通过过滤的簇。

c. 质量分值是基于 NovaSeq 6000 SP、S2 和 S4 试剂盒 v1.5 在 NovaSeq 6000 系统上的运行所计算的，利用了 Illumina PhiX 对照文库。根据文库类型和质量、插入片段大小、上样浓度及其他实验因素的不同，性能可能有所差异。

d. 运行两个同样类型的流动槽，计算运行时间。使用两个不同的流动槽可能会影响运行时间。

### 前沿的技术

NovaSeq 6000 系统是 Illumina 迄今为止最强大、简约、可扩展且可靠的高通量测序平台之一，可提供高品质的数据。这些仪器利用久经考验的 Illumina 边合成边测序（SBS）化学原理。这种基于可逆终止子的专利方法实现了数十亿个 DNA 片段的大规模并

行测序，在单个碱基掺入不断增长的 DNA 链时检测它们。这种方法明显减少了与一串重复核苷酸（均聚物）相关的错误和检出丢失。



**图 3 : NovaSeq 6000 系统提供了简化的操作** - NovaSeq 6000 系统的许多功能旨在简化基因组研究，包括 (A) 直观的触摸屏界面，(B) 发光的 LED 显示流动槽状态，(C) 嵌入式的卡盒（包含即插即用的试剂）和 (D) 废液缸可轻松取出进行处理。

## 巧妙的设计

NovaSeq 6000 系统将高性能成像与阵列式流动槽技术结合在一起，使得运行吞吐量大幅提高。卓越的光学系统提供高分辨率、高速的扫描，使得 NovaSeq 6000 系统成为迄今最高通量的 Illumina 测序平台。每个 NovaSeq 流动槽包含数十亿个固定位置的纳米井，这种设计使得簇间隔均匀和特征大小均一。NovaSeq 流动槽减小了纳米井之间的间隔，显著提高了簇密度。将这种簇密度的提高与专利的排除扩增成簇方法相结合，使得来源于单个 DNA 模板的 DNA 簇所占据的纳米井数量尽可能最大化，从而大大提高数据输出。

## 完整的测序工作流程

NovaSeq 6000 系统是测序生态系统的基石，这个系统包括流程管理、手动或自动的文库制备、测序、数据分析和解读，以及服务和支持（图 4）。

## 实验室信息管理系统 (LIMS)

NovaSeq 6000 系统在开箱后即与 BaseSpace™ Clarity LIMS 完全兼容。使用 LIMS，实验室可凭借全面的样本和试剂追踪、自动化的流程和整合的仪器操作来提高操作效率。BaseSpace Clarity LIMS 提供了直观的用户界面和预设置的工作流程，以便快速采用，进行实时的过程追踪和扩展。NovaSeq 6000 系统还可以与用户自行开发及第三方的 LIMS 相整合。

## 自动化的文库制备

Illumina 已与领先的自动化液体处理供应商合作，开发出一些“Illumina 认证”方法（表 2）。Illumina 认证的称号意味着通过这些方法制备的文库与手动制备的文库表现相当。Illumina 认证的方法可在任何实验室快速安装以后立即投入使用，减少耗时且昂贵的开发工作。文库制备的自动化提高了实验之间的一致性，减少了失误，缩短了手动操作时间，并带来了更高的吞吐量，让用户能够充分利用 NovaSeq 6000 系统无以伦比的生产力。

**表 2 : 常见测序方法示例**

<b>全基因组测序</b>
Illumina DNA PCR-Free Prep
Illumina DNA Prep
<b>靶向重测序</b>
Illumina DNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
Illumina RNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
<b>RNA 测序</b>
Illumina Stranded Total RNA Prep with Ribo-Zero Plus
Illumina Stranded mRNA Library Prep
<b>表观遗传测序</b>
TruSeq Methyl Capture EPIC
<b>唯一双标签序列</b>
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes, Tagmentation (384 标签, Sets A-D)

列出的文库制备方法只是 NovaSeq 6000 系统可用方法的示例。要查看完整列表，请访问 [www.illumina.com](http://www.illumina.com)。

## 数据分析和解读

NovaSeq 6000 系统生成的数据可以无缝导入 BaseSpace Sequence Hub，这是一个为处理大量数据而优化的用户友好型基因组学云端计算平台。BaseSpace Sequence Hub 提供简化的数据管理、分析和储存。用户可以在 BaseSpace Sequence Hub 中访问 DRAGEN™ (Dynamic Read Analysis for GENomics) Bio-IT 平台，对 NGS 数据进行准确的超快速二级分析，或使用各种 BaseSpace 应用程序进行比对和变异检测、注释、可视化等。对于其他的分析选项（包括内部流程），NovaSeq 系统的软件可生成碱基检出结果和质量分数，并转换为 FASTQ 文件，用于下游分析。

为了帮助研究人员解读数据，Illumina 提供了 TruSight™ 软件套装和 BaseSpace Correlation Engine。TruSight 软件套装提供了直观且全面的工具，可用于遗传病相关变异的可视化、分类和解读。BaseSpace Correlation Engine 可将数据与全球的基因组知识库整合，以便在经审核的大型公共数据集存储库中进行比较。



图 4 : NovaSeq 6000 系统是综合测序工作流程的一部分 - NovaSeq 6000 系统与 BaseSpace Clarity LIMS、Illumina 的文库制备试剂盒组合、Illumina 认证的方法支持、数据分析解决方案（例如 DRAGEN Bio-IT 平台和 BaseSpace Sequence Hub）、下游数据解读工具（例如 TruSight 软件套装和 BaseSpace Correlation Engine）兼容。

## 总结

NovaSeq 6000 系统的出现，让所有研究人员得以扩展 NGS 的可能性。凭借无可比拟的可扩展通量，支持各种应用的出色灵活性，以及简化的操作，NovaSeq 6000 系统已成为迄今为止最强大的 Illumina 测序系统，它的完美定位可帮助用户比以往更深入地了解基因组。

## 订购信息

如需订购 NovaSeq 试剂盒，请访问 [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

系统	货号
NovaSeq 6000 系统	20012850
测序试剂盒	货号
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (100 个循环)	20028401
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 个循环)	20040719
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (300 个循环)	20028400
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (500 个循环)	20028402
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (100 个循环)	20028319
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 个循环)	20028318
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (300 个循环)	20028317
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (100 个循环)	20028316
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (200 个循环)	20028315
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (300 个循环)	20028314
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (35 个循环)	20044417
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 个循环)	20028313
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (300 个循环)	20028312
NovaSeq Xp 工作流程	货号
NovaSeq Xp 流动槽支架	20021663
NovaSeq Xp 2-Lane Kit v1.5	20043130
NovaSeq Xp 4-Lane Kit v1.5	20043131

## Illumina 中国

上海办公室 · 电话 (021) 6032-1066 · 传真 (021) 6090-6279  
北京办公室 · 电话 (010) 8455-4866 · 传真 (010) 8455-4855  
技术支持热线 400-066-5835 · [chinasupport@illumina.com](mailto:chinasupport@illumina.com) · [www.illumina.com.cn](http://www.illumina.com.cn)

© 2020 Illumina, Inc. 保留所有权利。所有商标均为 Illumina 公司或其各自所有者的财产。请访问 [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html) 获取具体商标的信息。出版号：770-2016-025-N QB6046

仅供研究使用。不得用于诊断。

## NovaSeq 6000 系统规格

### 规格

#### 仪器配置 ·

计算机和触摸屏显示  
安装设置和附件  
数据采集和分析软件

#### 仪器控制计算机

主机：Portwell WADE-8022 及 Intel i7 4700EQ CPU

内存：2×8 GB DDR3L SODIMM

硬盘：无

固态硬盘：256 GB mSATA

操作系统：Windows

注意：计算机配置将定期升级，请联系您当地的客户经理，了解当前的配置。

#### 操作环境 ·

温度：19° C–25° C (22° C±3° C)，每小时变化< 2° C

湿度：相对湿度 20%-80%，非冷凝

海拔：低于 2000 米 (6500 英尺)

通风：最大 8530 BTU/h，平均 6000 BTU/h

仅供室内使用。

#### 激光 ·

532 nm、660 nm、780 nm、790 nm

#### 尺寸 ·

宽 × 深 × 高：80.0 cm (31.5 英寸) × 94.5 cm (37.2 英寸) × 165.6 cm (65.2 英寸)，含显示器

重量：481 kg (1059 磅)，包括漏液盘 3.5 kg (7.8 磅) 和键盘鼠标 0.9 kg (2 磅)

毛重：628 kg (1385 磅)

#### 电源要求 ·

200–240 VAC 50/60Hz，16A，单相，2500 W

Illumina 提供区域特定的不间断电源

#### 网络连接 ·

仪器和数据管理系统之间专用的 1Gb 连接。直接连接或通过网络连接。

#### 网络连接带宽 ·

内部网络上传速度：200Mb/s/ 仪器

BaseSpace Sequence Hub 上传速度：200Mb/s/ 仪器

仪器操作数据上传速度：5Mb/s/ 仪器

## 了解更多

[www.illumina.com/novaseq](http://www.illumina.com/novaseq)



因美纳

因美纳讲堂

**illumina**<sup>®</sup>

770-2016-025-N | 4