

Illumina DNA Prep with Enrichment

Flujo de trabajo rápido e
integrado para una amplia
gama de aplicaciones de
enriquecimiento de objetivos

- Proporciona un flujo de trabajo rápido de preparación y enriquecimiento de librerías con un tiempo de respuesta total de aproximadamente 6,5 horas.
- Mejora la eficacia de la preparación de librerías gracias a los protocolos integrados para sangre y saliva.
- Permite realizar estudios avanzados para investigación oncológica y de enfermedades genéticas, así como para secuenciación del exoma completo.

illumina[®]

Introducción

La solución Illumina DNA Prep with Enrichment combina versatilidad, sencillez y rapidez en los procesos de preparación y enriquecimiento de librerías, para aplicaciones de enriquecimiento selectivo y secuenciación del exoma. Ofrece una extraordinaria flexibilidad en cuanto al tipo y la cantidad de aporte (tabla 1), así como una amplia gama de aplicaciones compatibles para secuenciación con enriquecimiento, que abarcan desde paneles personalizados y paneles fijos hasta secuenciación del exoma completo, tanto de Illumina como de terceros.

Illumina DNA Prep with Enrichment usa una innovadora química basada en bolas que incorpora un paso de hibridación única y simplificado (figura 1). Gracias al flujo de trabajo de Illumina DNA Prep with Enrichment, la extracción de ADN puede procesarse de forma directa a partir de muestras de sangre reciente o saliva, empleando el kit flexible de reactivos para lisis y el protocolo de lisis de saliva, respectivamente, lo que permite ahorrar aún más tiempo.

Tabla 1: Especificaciones de Illumina DNA Prep with Enrichment

Parámetro	Especificación
Tipo de entrada de ADN	ADNg, sangre completa, saliva y ADN extraído de tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE, Formalin-Fixed Paraffin-Embedded)
Entrada de ADN verificada ^a	10-1000 ng
Multiplexado de muestras	384 índices dobles únicos (UDI, Unique Dual Indexes)
Agrupación previa al enriquecimiento ^b	1 unidad de plexado o 12 unidades de plexado verificadas y compatibles
Sistemas de secuenciación compatibles	Todos los sistemas de Illumina
Tiempo total de flujo de trabajo ^c	Aprox. 6,5 horas

- Es posible usar una entrada de solo 10 ng de ADN, pero no será posible la normalización de ADN por saturación.
- Son posibles otros niveles de plexado de enriquecimiento, pero no se han verificado. Es posible que se requiera optimización adicional y no se garantizan los resultados óptimos.
- Incluye los pasos de preparación de librerías, enriquecimiento y normalización/agrupamiento de librerías.

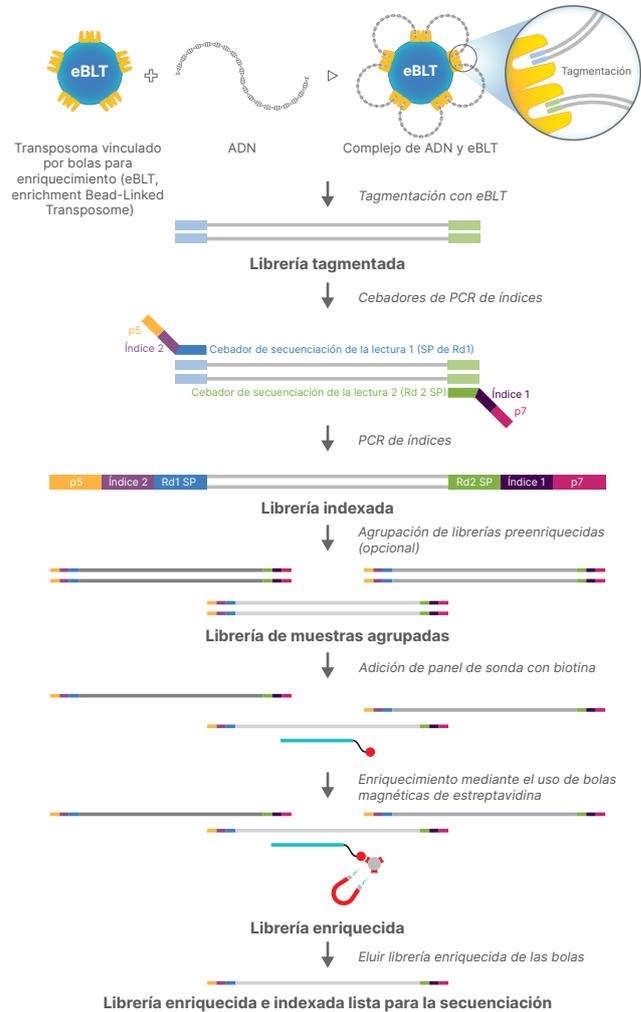


Figura 1: Química de tagmentación de Illumina. Una reacción de tagmentación uniforme con los eBLT como mediadores, seguida de una reacción de hibridación única, permite un flujo de trabajo rápido y flexible.

Flujo de trabajo rápido y versátil para preparación y enriquecimiento de librerías

Un componente clave de la solución Illumina DNA Prep with Enrichment es la tagmentación en bolas, que usa transposomas vinculados por bolas para mediar en una reacción de tagmentación uniforme. Esta estrategia ofrece varias ventajas significativas:

- En el caso de que la cantidad ADN_g de entrada sea ≥ 50 ng, no hace falta efectuar una cuantificación exacta de la muestra de ADN inicial, puesto que el tamaño del fragmento de ADN no se ve afectado, con el consiguiente ahorro del tiempo y los costes asociados al uso de kits y reactivos.
- La tagmentación en bolas elimina la necesidad de llevar a cabo pasos independientes de fragmentación de ADN, lo que ahorra el tiempo y los costes asociados al uso de consumibles durante dichos pasos.
- En el caso de entradas de ADN_g de entre 50-1000 ng, el proceso de normalización de ADN por saturación elimina la necesidad de cuantificar y normalizar librerías una por una antes del enriquecimiento.
- El innovador protocolo de hibridación única, de 90 minutos de duración, permite que el proceso de enriquecimiento se lleve a cabo en menos de cuatro horas.

Flujo de trabajo del enriquecimiento rápido

La solución Illumina DNA Prep with Enrichment es compatible con sistemas de manipulación de líquidos para la preparación automatizada de librerías y produce un flujo de trabajo rápido y optimizado con pocos pasos y escaso tiempo de participación activa y respuesta (figura 2, tabla 2).

Tabla 2: Flujo de trabajo de enriquecimiento de Illumina

Parámetro	Illumina DNA Prep with Enrichment
Opción de ADN integrada ^a	✓
Intervalo amplio y flexible de cantidad de aporte de ADN	✓
Normalización de librerías incluida ^b	✓
Compatible con FFPE	✓
Aporte de ADN	10-1000 ng
Duración total de preparación y enriquecimiento de librerías ^c	~6,5 h
Tamaño de fragmento ^d	150-220 pb
Juegos de índices de muestras	384 índices dobles únicos

a. Protocolos de lisis integrados disponibles para sangre y saliva.
 b. Las librerías se normalizan con ≥ 50 ng de ADN_g de entrada.
 c. La duración total de preparación y enriquecimiento de librerías incluye la preparación de librerías, la normalización o la agrupación de librerías y el enriquecimiento.
 d. El uso de ADN FFPE degradado puede dar como resultado tamaños de fragmento menores.

Velocidad, simplicidad y flexibilidad

				
Flujo de trabajo rápido	Muchos tipos de muestras	Salida normalizada	Opciones de panel flexibles	Solución completa
~2 horas HOT ~6,5 horas TAT	ADN _g , sangre, saliva, FFPE	Normalización de librerías basada en bolas	Paneles fijos o personalizados Panel de exomas Paneles de Illumina o de terceros	Análisis secundario de DRAGEN Variant Interpreter Guiones de automatización

Figura 2: Illumina DNA Prep with Enrichment ofrece un flujo de trabajo de enriquecimiento rápido y flexible de Illumina. Los tiempos de flujo de trabajo se basan en el procesamiento de 12 muestras con enriquecimiento de 12 unidades de plexado con flujo de trabajo manual. El tiempo puede variar dependiendo del equipo empleado, el número de muestras procesadas, los procedimientos de automatización o la experiencia del usuario. HOT, tiempo de participación activa; TOT, tiempo de respuesta; FFPE, tejido fijado en formol y embebido en parafina.

Aporte de ADN integrado

La extracción de ADN puede procesarse directamente desde muestras de sangre completa o saliva. El kit de flexible de reactivos para lisis opcional, optimizado y validado para usar muestras de sangre completa e Illumina DNA Prep with Enrichment, se integra en el flujo de trabajo para obtener la máxima eficiencia. Los protocolos de lisis cuentan con reactivos basados en bolas y requieren menos de 30 minutos de tiempo de participación activa.

Rendimiento optimizado en los sistemas de secuenciación de Illumina

La sólida y sencilla solución Illumina DNA Prep with Enrichment proporciona resultados fiables en todos los sistemas de secuenciación de Illumina, puesto que ofrece un >90 % de lecturas en objetivo, un >95 % de uniformidad y una baja tasa de duplicación de PCR (tabla 3). Illumina DNA Prep with Enrichment es compatible con varios paneles de enriquecimiento de Illumina y es una solución optimizada para sistemas de productividad baja, media y alta (figura 3, tabla 4).

Tabla 3: Comparación del rendimiento entre paneles de enriquecimiento^a

Parámetro ^b	Panel de exomas de Illumina	Panel de exomas X	Panel de exomas Y
Tamaño de panel	45 Mb	39 Mb	33 Mb
Tamaño de la sonda	80 pb	120 pb	120 pb
Lectura de enriquecimiento completada (en objetivo) ^d	85 %	91 %	91 %
Mediana de longitud de fragmento	~200 pb	~200 pb	~200 pb
Cobertura a 20×	93 %	96 %	97 %
Uniformidad de cobertura ^d	95 %	97 %	98 %
Profundidad de lectura por muestra ^e	30 M de CPF	25 M de CPF	20 M de CPF
Precisión de SNV	99 %	99 %	99 %
Recuperación de SNV	94 %	94 %	95 %

- a. Los datos representan los datos comparativos a modo de ejemplo. Las especificaciones de rendimiento reales pueden variar en función de la profundidad de lectura y el tipo de muestra.
- b. El análisis se realizó sobre 48 muestras (todas ellas muestras NA12878 de Coriell) según su estado. El análisis de los datos se realizó mediante la aplicación BaseSpace™ Enrichment.
- c. [Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment](#) es la solución recomendada para la secuenciación del exoma humano.
- d. Consulte más detalles en la Guía del usuario de la aplicación BaseSpace™².
- e. CPF, grupos que superan el filtro.



Figura 3: Rendimiento optimizado en todos los sistemas de secuenciación de Illumina. La solución Illumina DNA Prep with Enrichment es compatible con todos los sistemas de secuenciación de Illumina, incluidos todos los sistemas de alto rendimiento que aparecen aquí representados. Los sistemas de baja productividad, incluidos iSeq™ 100 System, MiniSeq™ System y MiSeq™ System, también son compatibles con Illumina DNA Prep with Enrichment.

Tabla 4: Productividad de muestras por celda de flujo con Illumina DNA Prep with Enrichment^a

Panel	Cobertura de objetivo	iSeq 100 System	MiniSeq System		Sistema MiSeq			NextSeq 550 System	
			Medio	Elevado	v2	v2 Nano/Micro	v3	Medio	Elevado
Paneles fijos									
TruSight™ Cancer	395x	4	8	24	12	1/4	24	96	384
TruSight Hereditary Cancer	395x	4	8	24	12	1/4	24	96	384
Paneles personalizados^b									
2000 sondas	450x	6	12	37	22	NR/6	37	260	384
5000 sondas	370x	3	6	18	11	NR/3	18	65	200
10 000 sondas	180x	3	6	19	11	NR/3	19	33	100
50 000 sondas	100x	NR	2	7	4	NR	7	35	107
100 000 sondas	100x	NR	NR	3	2	NR	3	17	53
300 000 sondas	100x	NR	NR	NR	NR	NR	NR	6	18

Panel	Cobertura de objetivo	NextSeq 2000 System			Serie NovaSeq 6000			Serie NovaSeq X		
		P1	P2	P3	S1	S2	S4	1,5 B	10 B	25 B
Paneles personalizados^b										
2000 sondas	450x	148	593	1778	2370	6074	14 815	2370	14 815	38 519
5000 sondas	370x	72	288	865	1153	2955	7207	1153	7207	18 739
10 000 sondas	180x	74	296	889	1185	3037	7407	1185	7407	19 259
50 000 sondas	100x	27	107	320	427	1093	2667	427	2667	6933
100 000 sondas	100x	13	53	160	213	547	1333	213	1333	3467
300 000 sondas	100x	4	18	53	71	182	444	71	444	1156

a. Medio, rendimiento medio; Elevado, rendimiento elevado; NR, no recomendado.

b. Los cálculos de muestras de paneles personalizados asumen las profundidades de cobertura de objetivos indicadas con paneles de oligonucleótidos de ADN de cadena doble de 120 pb para la captura de objetivos (panel de enriquecimiento personalizado de Illumina v2) con una eficiencia de enriquecimiento del 80 % y una química de longitud de lectura de 2 × 101 pb. El número de muestras puede variar en función del manejo del flujo de trabajo, la calidad de la muestra o la librería de entrada y del rendimiento de secuenciación real de cada plataforma y celda de flujo.

Datos precisos

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment ofrece fragmentos de tamaño muy uniforme y homogéneo con una gran variedad de entradas de ADN y presenta rendimientos de librería uniformes y homogéneos.¹ Además, proporciona una gran uniformidad de cobertura y enriquecimiento de lectura completada para paneles personalizados, fijos y de exoma (figura 4). ILLUMINA DNA Prep with Enrichment permite recuperar con precisión y exactitud variantes de nucleótido único (SNV, Single Nucleotide Variant) (figura 5, tabla 3) e inserciones/deleciones (indels), en comparación con otras soluciones de enriquecimiento de ILLUMINA.

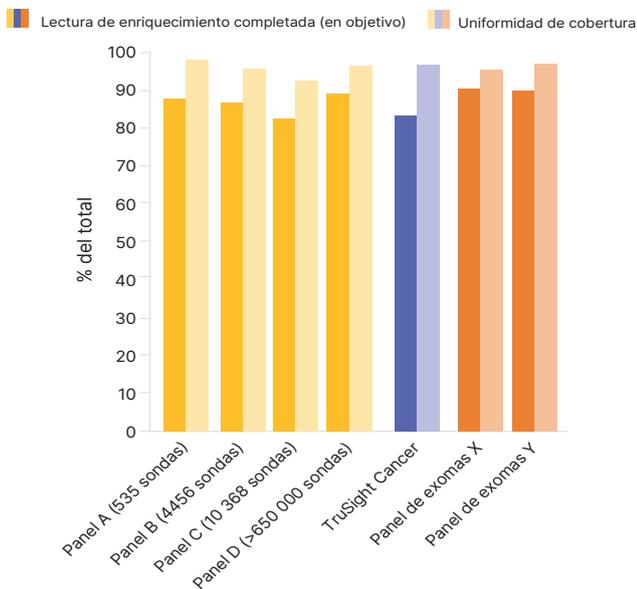


Figura 4: Alta uniformidad de cobertura y enriquecimiento de lectura completada. ILLUMINA DNA Prep with Enrichment ofrece alta uniformidad de cobertura y enriquecimiento de lectura completada en objetivo para paneles personalizados (Panel A–D), fijos (TruSight Cancer) y de exoma.

Paneles de enriquecimiento personalizados de ILLUMINA

Los paneles de enriquecimiento personalizados de ILLUMINA proporcionan contenido rápido y flexible para varios flujos de trabajo de enriquecimiento específicos. Diseñe paneles personalizados completos, paneles de adición para añadirlos al exoma u otros paneles fijos, o modifique el diseño de un panel para adaptarlo a sus necesidades. Diseñe contenido con DesignStudio™, una herramienta gratuita en línea, y cree paneles específicos para su contenido de interés. Reciba comentarios dinámicos durante el diseño para optimizar la cobertura. El equipo de diseño de ILLUMINA Concierge sirve de ayuda para el diseño de contenido no humano. El formato de sonda más reciente disponible, ILLUMINA Custom Enrichment Panel v2, permite sondas bicatenarias de 120 pb que proporcionan un alto enriquecimiento y uniformidad en el objetivo, y son compatibles con ILLUMINA DNA Prep with Enrichment, así como con otras preparaciones de enriquecimiento (figura 6, tabla 5).

Enriquecimiento de ADN para una amplia gama de aplicaciones

Al combinar el rendimiento excepcional del enriquecimiento y la precisión demostrada de la química de secuenciación por síntesis (SBS, Sequencing By Synthesis) de ILLUMINA y XLEAP-SBS™, la solución ILLUMINA DNA Prep with Enrichment admite tanto paneles fijos como personalizados de distintos tamaños, incluidos los diseñados para la secuenciación del exoma completo, a fin de efectuar estudios avanzados en diversas áreas (figura 7). Además, ILLUMINA DNA Prep with Enrichment es compatible con sondas y paneles de enriquecimiento de ILLUMINA y de terceros, lo que permite la portabilidad de contenido con el consiguiente aumento de la flexibilidad.

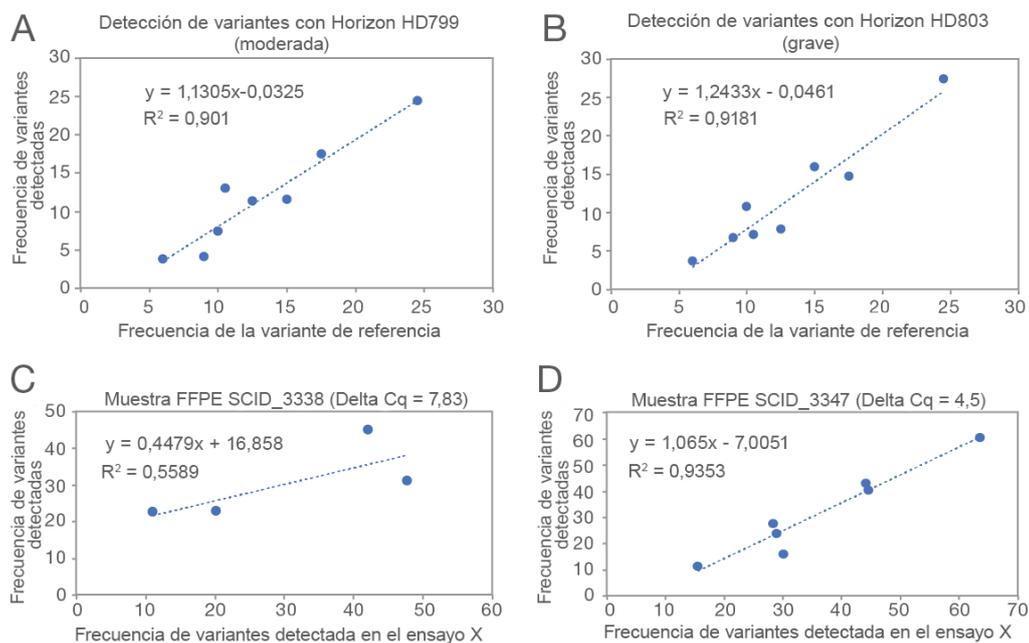


Figura 5: Llamada de variantes precisa. Illumina DNA Prep with Enrichment proporciona llamadas de variantes somáticas de baja abundancia para muestras de control de ADN de referencia humano FFPE de estirpe celular (a, B) y en muestras FFPE del mundo real (c, D), con una frecuencia de variante observada que muestra una correlación significativa con las frecuencias de un ensayo de secuenciación de ortólogos.

Tabla 5: Paneles de enriquecimiento personalizado de Illumina

Parámetro	Panel de enriquecimiento personalizado de Illumina	Panel de enriquecimiento personalizado Illumina v2
Tamaño de panel	2000–67 000 sondas	100–1 000 000 sondas
Formato de oligonucleótido	Sondas de oligonucleótido de una sola cadena de 80 meros	Sondas de oligonucleótidos de cadena doble de 120 pb ^a
>99,9 % de sondas presentes, CC confirmado ^b	No	Sí
Kits de preparación de Illumina compatibles	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment Illumina Cell-Free DNA Prep with Enrichment Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment Illumina Complete Long Reads with Enrichment
Herramienta de diseño de paneles	DesignStudio o el equipo de diseño de Concierge	DesignStudio o el equipo de diseño de Concierge
Tiempo de procesamiento	Entre 5-7 semanas	Entre 3-6 semanas
Coste del panel	\$\$\$	\$

a. Las sondas de oligonucleótidos de cadena doble de 80 pb para aplicaciones de secuenciación microbiana se pueden diseñar a través del equipo de diseño de Concierge.

b. Confirmado mediante secuenciación de nueva generación (NGS, next-generation sequencing).

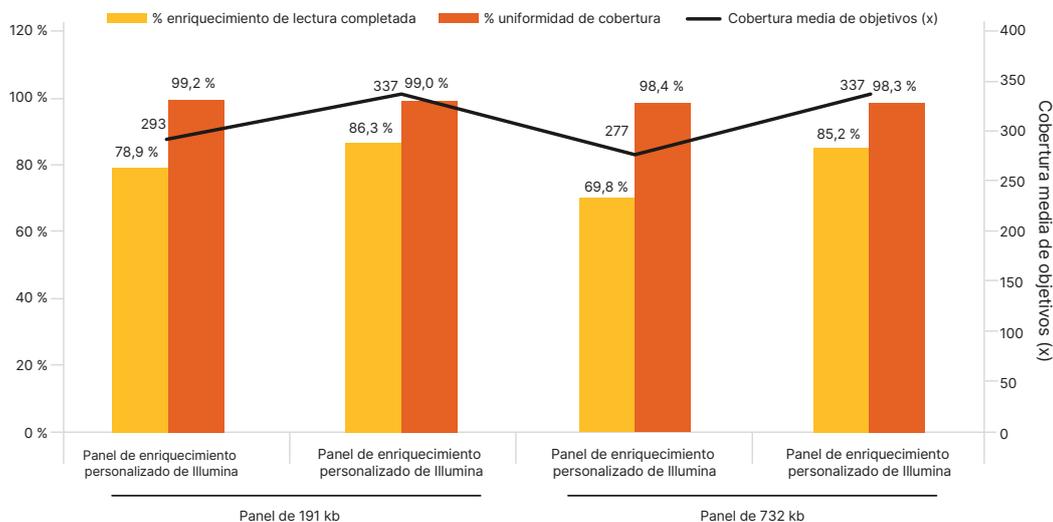


Figura 6: El rendimiento del panel de enriquecimiento personalizado de Illumina con Illumina DNA Prep with Enrichment: Panel de enriquecimiento personalizado Illumina v2 con Illumina DNA Prep with Enrichment proporciona un mayor enriquecimiento de lectura completada en comparación con los paneles de enriquecimiento personalizado de Illumina.

Tabla 6: Amplia gama de aplicaciones con Illumina DNA Prep with Enrichment

Tipo de panel	Aplicación
Paneles fijos	TruSight Cancer
	TruSight Hereditary Cancer
Paneles personalizados	Cree paneles de enriquecimiento específicos para sus objetivos de interés
	Desarrollo de nuevos paneles personalizados en la herramienta DesignStudio
	Utilice paneles de Illumina o de terceros entre 500 y 675 000 sondas con biotina de una sola cadena o de cadena doble
	Compatible con oligonucleótidos de una sola cadena o de cadena doble de 80 meros o 120 meros
Paneles de exoma completo	Utilice la herramienta DesignStudio para solicitar el panel de enriquecimiento personalizado de Illumina y el panel de enriquecimiento personalizado de Illumina v2
	Disponemos de conjuntos de datos para Illumina Exome Panel y los paneles de exomas de terceros en BaseSpace Sequence Hub

Resumen

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment incluye el flujo de trabajo más rápido de la gama de soluciones de enriquecimiento de Illumina. La solución, fácil de usar y con posibilidad de automatización, es apta para usuarios de cualquier nivel de experiencia y, además, ofrece un flujo de trabajo común para varios diseños de experimento, entre los que se incluyen paneles fijos, paneles personalizados y secuenciación del exoma completo. La tagmentación en bolas permite el uso de una amplia gama de cantidades de entrada de ADN y varios tipos de muestras. Además, ILLUMINA DNA Prep with Enrichment es compatible con sondas y paneles de enriquecimiento de Illumina y de terceros, lo que permite la portabilidad de contenido. La innovadora solución ILLUMINA DNA Prep with Enrichment, combinada con la capacidad de la química de SBS de Illumina, ofrece uno de los mejores resultados en enriquecimiento selectivo y secuenciación del exoma.

Más información

[ILLUMINA DNA Prep with Enrichment](#)

[Tagmentación en bolas](#)

[Paneles de enriquecimiento personalizados de Illumina](#)

[Herramienta DesignStudio](#)

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
ILLUMINA DNA Prep with Enrichment, (S) Tagmentation (96 samples) ^a	20025524
ILLUMINA DNA Prep with Enrichment, (S) Tagmentation (16 samples) ^a	20025523
ILLUMINA DNA Prep, (S) Tagmentation (96 samples) ^b	20025520
ILLUMINA DNA Prep, (S) Tagmentation (16 samples) ^b	20025519
Flex Lysis Reagent Kit	20018706
ILLUMINA DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091654
ILLUMINA DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091656
ILLUMINA DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091658
ILLUMINA DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091660
TruSight Cancer (8 enrichment reactions)	FC-121-0202
TruSeq Hereditary Cancer (8 enrichment reactions)	20029551
ILLUMINA Custom Enrichment Panel v2 (32 µl, 120 bp) ^c	20073953
ILLUMINA Custom Enrichment Panel v2 (384 µl, 120 bp) ^c	20073952
ILLUMINA Custom Enrichment Panel v2 (1536 µl, 120 bp) ^c	20111339
ILLUMINA Custom Enrichment Panel ^c	20025371

- Los kits incluyen reactivos de preparación e hibridación de librerías para 8 reacciones de hibridación a 12 muestras por hibridación (12 unidades de plexado). Las bolas de purificación y la placa adaptadora de índice se adquieren por separado.
- Los kits solo incluyen reactivos de preparación de librerías y deben emparejarse con los kits completos de hibridación y preparación de librerías para admitir plexidades de hibridación alternativas.
- Los paneles de enriquecimiento personalizados para muestras humanas se pueden diseñar con la herramienta ILLUMINA DesignStudio. El equipo de diseño de ILLUMINA Concierge permite la compatibilidad con el diseño de contenido no humano. Póngase en contacto con su representante de ventas de ILLUMINA para obtener más información sobre los servicios de diseño de Concierge.

Bibliografía

1. Illumina. Illumina DNA Prep Data Sheet (Hoja de datos de Illumina DNA Prep). illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373.pdf. Año de actualización: 2022. Fecha de consulta: 17 de agosto de 2023.
2. Illumina. BWA Enrichment v2.1 BaseSpace App Guide (Guía de la aplicación BWA Enrichment v2.1 de BaseSpace). support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/software_documentation/basespace/basespace-bwa-enrichment-v2-1-app-guide-15050958-01.pdf. Año de actualización: 2016. Fecha de consulta: 22 de septiembre de 2023.



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-02147 ESP v2.0