

NovaSeq™ 6000 시퀀싱 시스템

깊은 통찰을 위한 뛰어난 발견 역량

- 연구 요구 사항에 부합하는 데이터 아웃풋, 결과 도출 시간 및 샘플당 비용 선택
- 광범위한 애플리케이션에 적합한 시퀀싱 방법, 플로우 셀 종류 및 리드 길이 설정
- 간소화된 워크플로우 및 단축된 수작업 시간으로 랩의 운영 효율성 증대

illumina®

소개

혁신적인 기술로 시퀀싱의 새로운 시대를 여는 NovaSeq 6000 시스템(그림 1)은 연구자가 이전보다 훨씬 더 빠르고 경제적으로 프로젝트를 완료하기 위해 필요한 처리량, 속도 및 유연성을 제공합니다. NovaSeq 6000 시스템은 검증된 Illumina의 차세대 시퀀싱(next-generation sequencing, NGS) 기술, 다양한 종류의 플로우 셀(flow cell), 두 가지 라이브러리 로딩 워크플로우(library loading workflow) 그리고 다양한 조합의 리드 길이(read length)를 기반으로 사실상 모든 연구의 요구 사항에 맞춰 처리량을 효과적으로 조정할 수 있습니다.

이제 연구자는 인간 전장 유전체 시퀀싱(whole-genome sequencing, WGS), 울트라딥 전장 엑솜 시퀀싱(ultradeep whole-exome sequencing, ultradeep WES) 및 전장 전사체 시퀀싱(whole-transcriptome sequencing)과 같이 대량의 데이터를 요하는 분석을 더 비용 효율적으로 완료할 수 있습니다. 한층 더 유연한 옵션을 원할 경우, 개별 레인(lane) 로딩을 지원하는 NovaSeq Xp Workflow를 선택하여 플로우 셀 레인별로 다른 라이브러리를 시퀀싱하는 것도 가능합니다. 아웃풋이 낮은 플로우 셀을 선택하면 동일한 기기를 비교적 덜 데이터 집약적인 시퀀싱 방법에도 활용할 수 있습니다. 실험의 규모나 목표와 상관없이, 어느 프로젝트에서나 전체 실험 워크플로우의 간소화에 도움이 되는 데이터 저장 및 분석 도구의 통합과 손쉬운 운영의 이점을 누릴 수 있습니다. 한 대의 NGS 시스템을 사용하든 여러 대를 사용하든, NovaSeq 6000 시스템은 다양한 종류의 샘플, 시퀀싱 방법 및 애플리케이션에 새로운 가능성을 열어줍니다.

규모 조정이 가능한 플랫폼

NovaSeq 6000 시스템은 연구자가 연구 목적에 적합한 처리량과 샘플당 비용으로 연구를 수행할 수 있도록 고성능, 고처리량(high-throughput) 유전체학 분석 솔루션을 제공합니다.

프로젝트 요구 사항에 부합하는 데이터 아웃풋 선택

NovaSeq 6000 시스템은 최대 6 Tb의 데이터, 20B 개의 리드를 이틀 안에 생성합니다. 다양한 종류의 플로우 셀과 리드 길이 옵션이 제공되므로 연구자는 프로젝트 요구 사항에 따라 유연하게 데이터 아웃풋과 런(run) 타임을 설정할 수 있습니다(표 1). 또한 NovaSeq S Prime(SP), S1 및 S2 플로우 셀은 대부분의 고처리량 애플리케이션이 요하는 신속한 고성능 시퀀싱을 가능하게 해 줍니다. NovaSeq SP 및 S1 플로우 셀은 HiSeq™ 2500 혹은 HiSeq 4000 플로우 셀에 비해 생성하는 리드(read) 수가 적고 개별 레인 로딩이라는 유연한 옵션을



그림 1: NovaSeq 6000 시스템 — 사실상 모든 시퀀싱 방법, 유전체 및 규모에 적합한 처리량, 유연성 및 사용 용이성으로 시퀀싱 분야의 판도를 바꾸는 시스템

제공하므로 기존 HiSeq 시스템 사용자는 런당 추가적인 배치(batch) 샘플 없이도 손쉽게 NovaSeq 시스템으로 전환할 수 있습니다(v4 High-Output 플로우 셀의 사양을 기반으로 HiSeq 2500 시스템의 리드 수와 비교한 결과). NovaSeq S4 플로우 셀은 광범위한 애플리케이션에 비용 대비 효율적인 고처리량 시퀀싱의 기회를 제공하므로 더 많은 랩에서 흥미롭고 경제적인 WGS 또는 WES 연구를 자체적으로 수행하는 것을 고려하게 될 것입니다.

유연한 성능

NovaSeq 6000 시스템은 매우 유연한 시퀀싱 옵션을 바탕으로 폭넓은 데이터 아웃풋 선택 범위를 지원합니다(그림 2). 연구자는 네 종류의 플로우 셀(SP, S1, S2 또는 S4) 중 원하는 플로우 셀을 한 개 또는 두 개 선택해 동시에 사용할 수 있으며, 다양한 리드 길이 옵션 중 하나를 선택하여 각각의 시퀀싱 런에 알맞게 데이터 아웃풋 및 샘플 처리량을 조정할 수 있습니다(표 1).

표 1: NovaSeq 6000 시스템 플로우 셀 사양

플로우 셀 종류	SP	S1	S2	S4
플로우 셀별 레인 개수	2	2	2	4
플로우 셀별 데이터 아웃풋 ^a				
1 × 35 bp	해당 없음	해당 없음	해당 없음	280~350 Gb
2 × 50 bp	65~80 Gb	134~167 Gb	333~417 Gb	해당 없음
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	해당 없음	해당 없음	해당 없음
싱글 리드 (single-read) CPF	0.65~0.8B	1.3~1.6B	3.3~4.1B	8~10B
PE 리드 CPF	1.3~1.6B	2.6~3.2B	6.6~8.2B	16~20B
Q-Score(품질 점수) ^b				
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%			
런 타임 ^c				
1 × 35 bp	해당 없음	해당 없음	해당 없음	약 14시간
2 × 50 bp	약 13시간	약 13시간	약 16시간	해당 없음
2 × 100 bp	약 19시간	약 19시간	약 25시간	약 36시간
2 × 150 bp	약 25시간	약 25시간	약 36시간	약 44시간
2 × 250 bp	약 38시간	해당 없음	해당 없음	해당 없음

a. 데이터 아웃풋 및 리드 수는 한 개의 플로우 셀과 Illumina의 PhiX Control 라이브러리를 사용해 지원되는 클러스터 밀도로 얻은 수치를 근거로 함. NovaSeq 6000 시스템에는 한 개 또는 두 개의 플로우 셀을 동시에 사용 가능함.

b. Q-Score는 NovaSeq 6000 시스템에서 NovaSeq 6000 SP, S2 및 S4 Reagent Kit v1.5와 Illumina의 PhiX Control 라이브러리를 사용해 얻은 수치를 근거로 함. 실제 성능은 사용된 라이브러리의 종류와 품질, insert(단편) 크기, 로딩 농도 및 기타 실험 인자에 따라 상이할 수 있음.

c. 런 타임은 같은 종류의 플로우 셀을 두 개 사용해 얻은 수치를 근거로 함. 서로 다른 종류의 플로우 셀로 런 시작 시 런 타임에 영향을 줄 수 있음.

CPF = clusters passing filter(필터를 통과하는 클러스터), PE = paired-end(페어드 엔드).

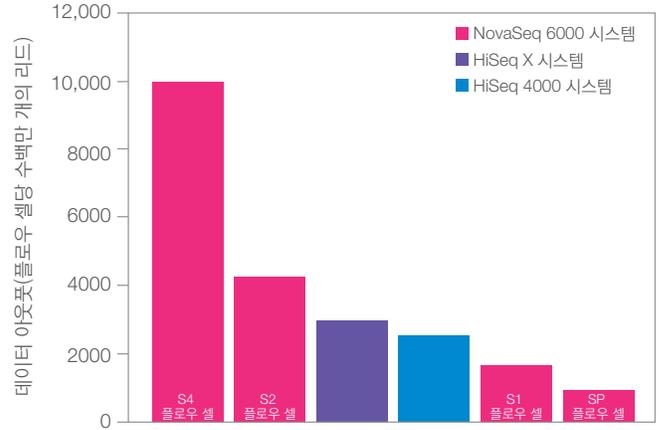


그림 2: 가장 폭넓은 데이터 아웃풋 범위를 제공하는 NovaSeq 6000 시스템 — Single flow cell mode에서는 최소 80 Gb의 데이터, 800M 개의 리드에서 최대 3 Tb의 데이터, 10B 개의 리드를 생성함. Dual flow cell mode에서는 최대 6 Tb의 데이터, 20B 개의 리드를 생성함. NovaSeq 6000 시스템은 데이터 아웃풋 조정이 가능하므로 광범위한 애플리케이션에 활용 가능함.

라이브러리 로딩 설정의 최대 활용

NovaSeq 6000 시스템은 NovaSeq Xp Workflow와 Standard Workflow, 이렇게 두 가지 플로우 셀 로딩 방법을 지원합니다.

NovaSeq Xp Workflow

연구자는 NovaSeq Xp Workflow(선택 사항)를 별도로 구매하여 각각의 플로우 셀 레인을 개별적으로 로딩함으로써 레인별로 프로젝트 또는 시퀀싱 방법을 구분해 사용할 수 있습니다. 또한 NovaSeq Xp Workflow를 사용하면 한 개의 레인 내 샘플을 멀티플렉싱(multiplexing)하여 플로우 셀당 최대한 많은 샘플을 로딩할 수 있습니다(예: 네 개의 NovaSeq S4 플로우 셀 레인 중 한 개의 레인 내 샘플이 96-plex일 경우 총 샘플 수 384개). 게다가 멀티플렉싱은 Standard Workflow와 비교했을 때 DNA 사용량을 줄여준다는 장점도 있습니다.

일반적인 기기 내 클러스터 생성 방법의 대안을 제시하는 NovaSeq Xp Workflow는 샘플 로딩 시 필요한 일회용 매니폴드(manifold)와 시약을 포함하는 NovaSeq Xp Kit 그리고 로딩 시 플로우 셀을 고정하는 NovaSeq Xp Flow Cell Dock로 구성됩니다. NovaSeq Xp Workflow는 자동화 장비와도 호환됩니다.

Standard Workflow

NovaSeq 6000 시스템은 더욱더 신속한 샘플 로딩을 위해 기기 내 클러스터 생성 절차를 완전히 자동화한 Standard Workflow를 제공하여 사용 용이성을 높이고 수작업 시간을 줄여줍니다. 준비된 라이브러리는 사전 구성된 시약 카트리리지 내 샘플 튜브에 바로 로딩되며, 시약 카트리지는 이후 자동화된 클러스터 생성을 진행하기 위해 시스템에 바로 로딩됩니다.

광범위한 시퀀싱 방법 지원

NovaSeq 6000 시스템은 Illumina의 다양한 Library Prep Kit와 호환이 가능하며, 유전자 발현 프로파일링(gene expression profiling), WGS 외에도 많은 시퀀싱 방법을 지원합니다(표 2).

표 2: NovaSeq 6000 시스템의 애플리케이션

전장 유전체 시퀀싱(WGS)
Illumina DNA PCR-Free Prep
Illumina DNA Prep
표적 재시퀀싱(Targeted Resequencing)
Illumina DNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
Illumina RNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
RNA 시퀀싱(RNA Sequencing)
Illumina Stranded Total RNA Prep with Ribo-Zero Plus
Illumina Stranded mRNA Library Prep
후성유전적 시퀀싱(Epigenetic Sequencing)
TruSeq Methyl Capture EPIC
고유한 듀얼 인덱싱(Unique Dual Indexing)
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes, Tagmentation (384 indexes across Sets A-D)
상기 목록은 NovaSeq 6000 시스템과 함께 사용이 가능한 라이브러리 준비 방법만을 포함하며, 전체 목록은 www.illumina.com 에서 확인 가능함.

간소화된 작업 절차

NovaSeq 6000 시스템은 아래와 같은 고급 기능을 통해 랩의 운영 효율을 높여줍니다(그림 3).

- 로딩만 하면 되는 시약 카트리지는 HiSeq 시스템 시리즈에 비해 소모품의 사용을 80% 감소시켜 줍니다.
- 해동 외에는 별도의 준비 과정 없이 바로 사용 가능한 시약은 사용자 개입을 요구하지 않고 인적 오류를 최소화해 주며 런 설정 시간이 크게 단축해 줍니다.
- 무선주파수 식별(radio-frequency identification, RFID) 코드가 인코딩된 소모품은 자동화된 시약 추적을 가능하게 하고 모든 시퀀싱 시약 및 플로우 셀의 호환성을 보장합니다.
- 자동화된 플로우 셀 로딩 및 기기 내 클러스터 생성 절차로 수작업 시간이 최소화됩니다.
- 시약의 유통 기한이 연장되어 향후 프로젝트를 효율적으로 계획할 수 있습니다.
- 35사이클 키트를 통해 COVIDSeq™ Test 및 카운팅(counting) 애플리케이션과 같은 더 많은 워크플로우 옵션을 제공하고 리드당 소요 비용을 절감해 줍니다.
- 향상된 시약 chemistry는 워크플로우를 간소화하고, 더 복잡한 인덱싱 전략의 수용을 위해 고유한 분자 식별자(unique molecular identifier, UMI)의 수를 증가시키며, 다양한 Illumina의 라이브러리 준비 솔루션을 지원합니다(표 2).

첨단 기술

NovaSeq 6000 시스템은 사용이 편리하고 확장이 가능한 신뢰성 있는 대용량 시퀀싱을 제공하며, 뛰어난 품질의 시퀀싱 데이터를 생산합니다. NovaSeq 6000 시스템에는 Illumina의 입증된 sequencing by synthesis(SBS) 기술이 적용되어 있습니다. 이 독자적인 가역적 종결자(reversible terminator) 기반의 시퀀싱 방법은 수십억 개의 DNA 절편에 대한 대규모 병렬 시퀀싱(massively parallel sequencing)을 가능하게 하여 단일 염기(base)가 길어지는 DNA 가닥(strand)에 결합될 때 이를 감지합니다. 이 시퀀싱 방법은 반복적으로 나타나는 뉴클레오티드(nucleotide) 서열(즉, 동중중합체(homopolymer))과 연관이 있는 오류와 누락된 콜(call)의 수를 크게 줄여 줍니다.

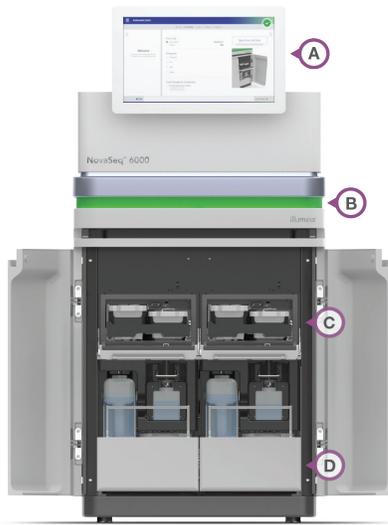


그림 3: 간단한 조작 – (A) 직관적인 터치스크린 인터페이스, (B) 플로우 셀의 상태를 표시하는 LED 디스플레이, (C) 바로 사용 가능한 시약이 들어 있는 장치가 간단한 카트리지, (D) 폐기 시 손쉽게 분리 가능한 폐시약 용기 등, 유전체 연구의 간소화를 목적으로 설계된 NovaSeq 6000 시스템의 다양한 기능

독창적인 디자인

NovaSeq 6000 시스템은 고성능 이미지 처리 기술과 패턴화된 플로우 셀 기술과의 결합을 통해 처리량을 대폭 늘렸습니다. 우수한 광학 부품을 이용하여 고해상도, 고속 스캐닝을 지원하는 NovaSeq 6000 시스템은 지금까지 출시된 Illumina 시퀀싱 플랫폼 중 처리량이 가장 높은 제품입니다. 각각의 NovaSeq 플로우 셀은 균등한 클러스터 간격과 균일한 피처 크기(feature size)를 얻기 위해 정해진 위치에 수십억 개의 나노웰(nanowell)을 가지고 있습니다. NovaSeq 플로우 셀은 이 나노웰 사이의 간격을 좁혀 클러스터 밀도를 현저히 높여줍니다. 한층 더 높아진 클러스터 밀도에 독자적인 배제 증폭 클러스터링(exclusion amplification clustering) 방법이 더해져 하나의 DNA 템플릿(template)에서 유래된 DNA 클러스터가 차지하는 나노웰의 수가 극대화되며 데이터 아웃풋도 크게 증가됩니다.

포괄적인 NGS 워크플로우

NovaSeq 6000 시스템은 워크플로우 관리, 수동 또는 자동화된 라이브러리 준비 절차, 시퀀싱, 데이터 분석 및 해석, 서비스 그리고 기술 지원을 모두 아우르는 시퀀싱 생태계의 초석을 다집니다(그림 4).

실험실 정보 관리 시스템(Laboratory Information Management System, LIMS)

NovaSeq 6000 시스템은 개봉 후 별도의 설정 없이도 BaseSpace™ Clarity LIMS와 완벽하게 호환됩니다. 랩은 LIMS가 제공하는 종합적인 샘플 및 시약의 추적 기능, 자동화된 워크플로우, 통합된 기기 운영 솔루션을 통해 운영 효율성을 높일 수 있습니다. 특히 BaseSpace Clarity LIMS는 직관적인 사용자 인터페이스와 사전 구성된 워크플로우를 갖추고 있어, 즉각적인 프로세스 추적과 규모 조정이 필요할 때 신속하게 도입이 가능합니다. NovaSeq 6000 시스템은 사용자가 자체적으로 개발한 LIMS나 타사의 LIMS와도 통합이 가능합니다.

자동화된 라이브러리 준비 절차

Illumina는 업계 선두의 자동화된 리퀴드 핸들링(liquid handling) 솔루션 제공 업체와의 협력을 통해 다수의 "Illumina Qualified" 라이브러리 준비 방법을 개발하였습니다(표 2). Illumina Qualified라는 명칭은 해당 방법으로 준비한 라이브러리가 수동으로 준비한 라이브러리와 비슷한 수준의 성능을 보임을 의미합니다. Illumina Qualified 라이브러리 준비 방법은 어느 랩에서나 신속하게 설치 후 바로 사용할 수 있어 개발에 많은 시간과 비용을 투자해야 할 필요성을 최소화해 줍니다. 라이브러리 준비 절차의 자동화는 실험 간 균일성을 향상시키고, 오류 발생을 최소화하며, 수작업 시간을 단축하고, 처리량을 더 높여 주어 연구자가 NovaSeq 6000 시스템의 뛰어난 생산성을 십분 활용할 수 있는 기회를 제공합니다.

데이터 분석 및 해석

NovaSeq 6000 시스템에서 생성된 데이터는 사용이 용이하며 대용량의 데이터 처리에 최적화되어 있는 유전체학 연구 클라우드 컴퓨팅 플랫폼인 BaseSpace Sequence Hub로 스트리밍할 수 있습니다. BaseSpace Sequence Hub는 편리한 데이터 관리, 분석 및 보관 옵션을 제공합니다. 연구자는 BaseSpace Sequence Hub에서 DRAGEN™(Dynamic Read Analysis for GENomics) Bio-IT Platform에 접속해 매우 빠르고 정확한 2차 NGS 데이터 분석을 진행하거나, 다양한 BaseSpace 앱을 실행해 얼라인먼트(alignment, 정렬), 변이 검출(variant detection), 어노테이션(annotation, 주석), 시각화(visualization) 등의 작업을 수행할 수 있습니다. 연구자가 자체적인 파이프라인을 선택하는 등 다른 분석 옵션을 사용하는 경우, NovaSeq 시스템의 소프트웨어가 후속 분석을 위해 FASTQ 파일로 변환되는 베이스 콜(base call)과 Q-Score를 생성합니다.



그림 4: NovaSeq 6000 시스템의 NGS 워크플로우 — BaseSpace Clarity LIMS, Illumina의 다양한 Library Prep Kit 제품, Illumina Qualified 라이브러리 준비 방법, 데이터 분석 솔루션(예: DRAGEN Bio-IT Platform 및 BaseSpace Sequence Hub), 후속 데이터 해석 도구(예: TruSight Software Suite 및 BaseSpace Correlation Engine) 등과 호환 가능한 NovaSeq 6000 시스템

Illumina는 데이터 해석을 지원하는 TruSight™ Software Suite 및 BaseSpace Correlation Engine을 제공하고 있습니다. TruSight Software Suite는 유전 질환과 연관이 있는 변이의 시각화, 분류 (triage) 및 해석에 사용하는 직관적이며 포괄적인 도구를 제공합니다. BaseSpace Correlation Engine은 데이터를 전 세계의 유전체 지식베이스(genomic knowledgebase)에 통합하여 대규모의 큐레이션된 공공 데이터 저장소의 데이터와 비교하는 데 사용할 수 있습니다.

요약

NovaSeq 6000 시스템은 모든 연구자에게 NGS를 더 다양하게 활용해 볼 수 있는 기회를 부여합니다. 손쉽게 처리량 조정이 가능하고 다양한 애플리케이션에 유연하게 적용되며 작업 절차를 간소화해 주는 NovaSeq 6000 시스템은 역대 Illumina 시퀀싱 시스템 중 가장 강력하고 처리량이 높아, 유전체로 전보다 더 많은 정보를 얻기를 원하는 연구자에게 최적화된 기기입니다.

상세 정보

NovaSeq 6000 시스템에 대한 자세한 내용은 illumina.com/novaseq을 참조하시기 바랍니다.

제품 목록

시스템	카탈로그 번호
NovaSeq 6000 System	20013850
시퀀싱 시약 키트	카탈로그 번호
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (100 cycles)	20028401
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20040719
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (300 cycles)	20028400
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (500 cycles)	20028402
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (100 cycles)	20028319
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20028318
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (300 cycles)	20028317
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (100 cycles)	20028316
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (100 cycles)	20028315
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (100 cycles)	20028314
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (35 cycles)	20044417
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20028313
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (300 cycles)	20028312
시퀀싱 시약 키트	카탈로그 번호
NovaSeq Xp Flow Cell Dock	20021663
NovaSeq Xp 2-Lane Kit v1.5	20043130
NovaSeq Xp 4-Lane Kit v1.5	20043131

NovaSeq 6000 시스템의 사양

사양

기기 구성

컴퓨터 및 터치스크린 디스플레이
장비 설치 및 부속품
데이터 수집 및 분석 소프트웨어

기기 제어 컴퓨터

베이스 유닛: Portwell WADE-8022, Intel i7 4700EQ CPU
메모리: 2 x 8 GB DDR3L SODIMM. 하드 드라이브: 없음
SSD: 256 GB mSATA
OS: Windows 10
참고: 컴퓨터 구성은 정기적으로 업그레이드됩니다. 현재 컴퓨터 구성은 Illumina 영업담당자에게 문의하시기 바랍니다.

운영 환경

온도: 19~25°C(22°C ±3°C), 온도 변동량 시간당 2°C 미만
습도: 비응축 상대 습도 20~80%
고도: 2000 m 미만
환기: 최대 8530 BTU/시간 및 평균 6000 BTU/시간
실내 전용

레이저

IV 등급 레이저(Class IV laser)를 내장한 1등급 레이저 제품(Class 1 laser product): 532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

규격

너비 x 깊이 x 높이: 80.0 cm x 94.5 cm x 165.6 cm(모니터 포함)
무게: 481 kg(3.5 kg 드립 트레이 + 0.9 kg 키보드 및 마우스 포함)
패키지 무게: 628 kg

전력 요구 사항

AC 200~240 V 50/60Hz, 16 A, 단상 교류, 2500 W
지역에 적합한 무정전 전원 공급 장치(Illumina 제공) 포함

무선주파수 식별(RFID) 장치

주파수: 13.56 MHz
전원: DC 3.3 V ± 5% 공급, 120 mA 전류, 200 mW RF 출력 전력

네트워크 연결

기기와 데이터 관리 시스템 간 1 Gb 전용 연결. 직접 연결 또는 네트워크 연결.

네트워크 연결 대역폭

내부 네트워크 업로드: 200 Mbps/기기
BaseSpace Sequence Hub 업로드: 200 Mbps/기기
기기 운영 데이터 업로드: 5 Mbps/기기

illumina®

무료 전화(한국) 080-234-5300

techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2021 Illumina, Inc. All rights reserved. 모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다. 특정 상표 정보는 www.illumina.com/company/legal.html을 참조하십시오.

M-GL-00271 v1.0 KOR