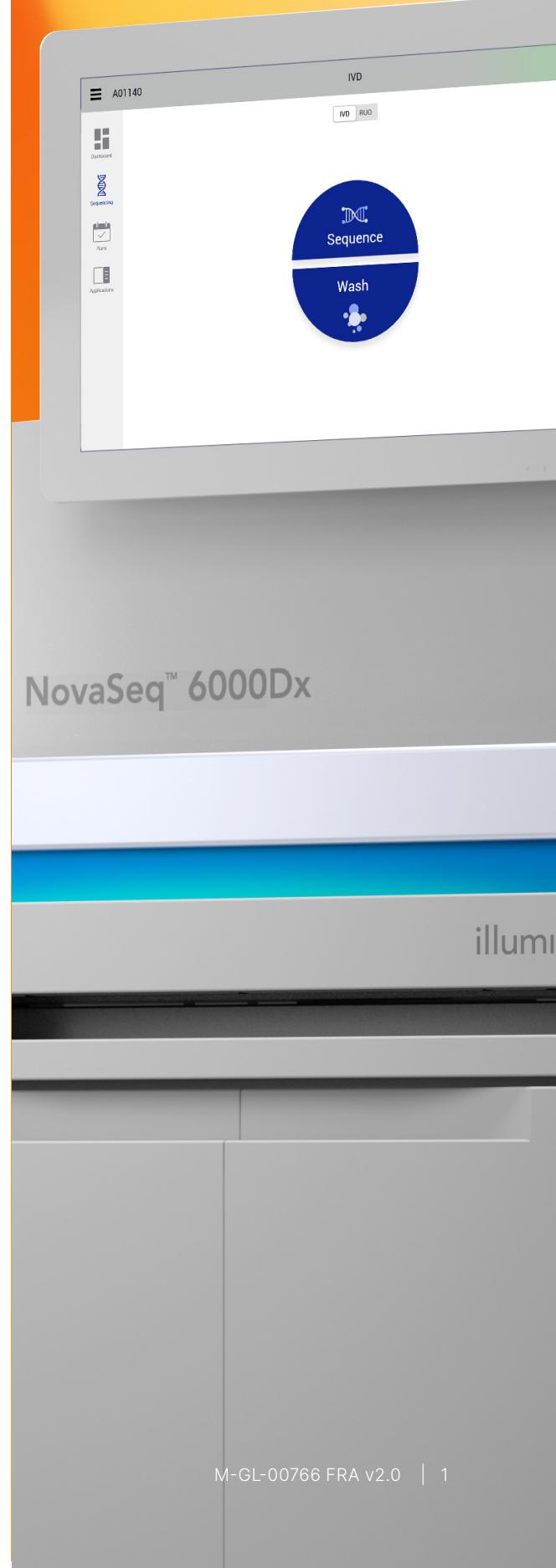


Instrument NovaSeq^{MC} 6000Dx

Immense pouvoir de découverte dans une plateforme de séquençage réglementée par la FDA et portant le marquage CE

- Mode de fonctionnement double pour les applications de recherche clinique et de test de diagnostic *in vitro* (DIV) ne nécessitant aucun redémarrage du système
- Compatible avec l'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx pour les flux de travail d'appel des variants ciblés pour le DIV
- DRAGEN Server couplé sur site et licence pour la gestion des analyses et l'analyse secondaire accélérée



illumina^{MD}

Introduction

L'instrument NovaSeq 6000Dx marque le début d'une nouvelle ère pour les laboratoires cliniques. Ce système, qui peut générer plus de 6 Tb de données en moins de deux jours, offre la puissance et l'évolutivité du séquençage de nouvelle génération (SNG) à débit élevé dans une plateforme réglementée par la Food and Drug Administration (FDA) et portant le marquage Conformité européenne (CE) pour les applications de diagnostic *in vitro* (figure 1). L'interface unifiée intégrée permet aux utilisateurs de faire fonctionner l'instrument NovaSeq 6000Dx en mode DIV ou Recherche (RUO, Research Use Only). En mode DIV, les utilisateurs ont accès à un menu avec des options toujours plus nombreuses pour les applications cliniques dans plusieurs domaines, notamment l'oncologie, les maladies génétiques et les affections complexes. Le mode RUO comprend toutes les fonctionnalités standard disponibles sur le système NovaSeq 6000 et prend en charge des méthodes non validées, comme le séquençage du génome entier (WGS, Whole-Genome Sequencing), le séquençage de l'exome entier (WES, Whole-Exome Sequencing), le profilage du transcriptome et plus encore. Ces deux modes de fonctionnement permettent, au moyen d'un seul instrument, d'effectuer des tests DIV et des recherches cliniques. Pour maximiser le potentiel de la plateforme, chaque instrument NovaSeq 6000Dx est doté d'un DRAGEN^{MC} Server et d'une licence pour une analyse de données secondaire précise et ultra rapide. L'instrument NovaSeq 6000Dx donne aux grands laboratoires cliniques de nouvelles possibilités pour une vaste gamme de types d'échantillons, de méthodes de séquençage et d'applications.

Flux de travail simplifié en trois étapes

Les analyses de test réalisées sur l'instrument NovaSeq 6000Dx suivent un flux de travail intégré en trois étapes, comprenant la préparation de librairies, le séquençage et l'analyse de données secondaire accélérée par le logiciel d'analyse génomique DRAGEN entièrement automatisé (figure 2).



Figure 1 : L'instrument NovaSeq 6000Dx : grâce à son interface utilisateur unifiée qui permet un contrôle continu des modes DIV et RUO et au DRAGEN Server dédié pour une analyse des données accélérée, l'instrument NovaSeq 6000Dx fournit des résultats de grande qualité tant pour les applications cliniques que pour les applications de recherche.

Préparation de librairies

L'instrument NovaSeq 6000Dx est compatible avec la nouvelle solution de préparation de librairies de DIV d'Illumina pour le séquençage ciblé, l'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Cette trousse est dotée de la tagmentation sur billes, qui utilise des transposomes liés aux billes comme agents médiateurs pour produire une réaction de tagmentation uniforme. Associée à une seule étape d'hybridation simplifiée, l'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx offre une solution rapide de

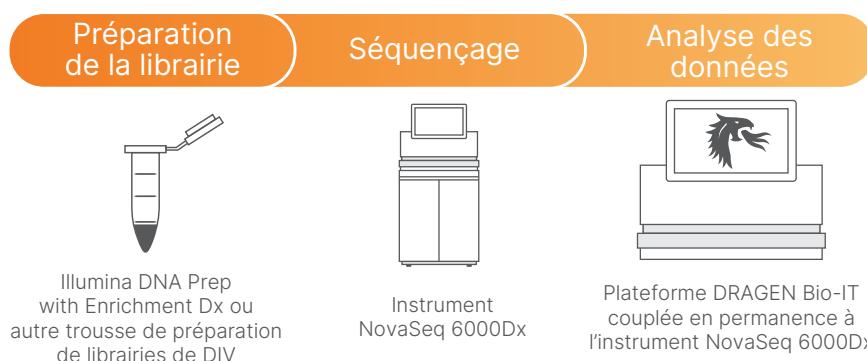


Figure 2 : Flux de travail de l'instrument NovaSeq 6000Dx : l'instrument NovaSeq 6000Dx fait partie d'un flux de travail intégré en trois étapes qui comprend la préparation des librairies, le séquençage à débit élevé en mode DIV ou RUO, ainsi que l'analyse secondaire accélérée des données avec un DRAGEN Server couplé.

préparation de librairies et d'enrichissement. La trousse prend en charge l'ADN génomique (ADNg) extrait de sang entier ou de tissus fixés au formol et imprégnés à la paraffine (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded). L'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx est compatible avec les panels fixes et personnalisés de diverses tailles d'Illumina ou de tiers pour une flexibilité accrue.

Séquençage

Grâce aux cartouches de réactifs intégrées, il faut moins de 30 minutes de manipulation au total pour décongeler, charger et lancer l'analyse sur l'instrument NovaSeq 6000Dx. La gestion de l'analyse en mode DIV est basée sur l'application pour fournir un contrôle complet du séquençage et de l'analyse des données dans un flux de travail validé et verrouillé. Comme pour le système NovaSeq 6000, l'instrument NovaSeq 6000Dx produit des données de grande qualité avec 85 % ou plus des bases séquencées affichant un score de qualité égal ou supérieur à Q30 ([tableau 1](#)).

L'instrument NovaSeq 6000Dx peut être facilement configuré et fournit aux chercheurs l'évolutivité nécessaire à la gestion des projets, que le débit soit faible ou élevé. Le mode RUO prend en charge toutes les configurations de Flow Cell NovaSeq disponibles (S2, S1, S2, S4), tandis que le mode DIV prend en charge les Flow Cell S2 et S4 validées, permettant ainsi aux laboratoires de passer aisément d'un traitement de débit élevé à faible, selon les besoins.

Logiciel de système intégré

L'instrument NovaSeq 6000Dx est doté de l'Illumina Run Manager, un système d'exploitation entièrement intégré. Accessible sur instrument ou à distance, cette interface conviviale permet de contrôler la gestion de l'instrument et des utilisateurs, la configuration de l'application, la configuration de l'analyse et le module d'analyse secondaire sur le DRAGEN Server. Grâce à Illumina Run Manager, les utilisateurs peuvent planifier et répartir plusieurs analyses de séquençage en mode DIV ou RUO (la répartition des analyses sur les deux modes n'est pas possible), suivre les librairies avec les pistes de vérification et surveiller la progression de l'analyse.

Analyse des données

Une fois l'analyse de séquençage terminée, Illumina Run Manager lance automatiquement l'analyse des données à l'aide du module d'analyse propre à l'application sélectionnée lors de la configuration de l'analyse. Illumina Run Manager utilise diverses mesures numériques pour garantir la confidentialité et la sécurité des données.

Applications de diagnostic disponibles

En mode DIV, l'instrument NovaSeq 6000Dx prend en charge l'analyse secondaire sur site pour les applications réalisées au moyen de l'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx* :

- **Appel des variants somatiques** : les librairies préparées à base d'ADNg extrait de tissus FFPE sont séquencées sur l'instrument NovaSeq 6000Dx pour produire des résultats qualitatifs pour l'appel des variants somatiques.
- **Appel des variants germinaux** : les librairies préparées à base d'ADNg extrait de sang entier sont séquencées sur l'instrument NovaSeq 6000Dx pour produire des résultats qualitatifs pour l'appel des variants germinaux.

Performance de l'appel des variants

Pour évaluer la précision de l'appel des variants avec l'instrument NovaSeq 6000Dx, les librairies ont été préparées à base d'ADN extrait de sang entier et de tissus FFPE avec l'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Les données de séquençage ont été analysées sur le NovaSeq 6000 Dx DRAGEN Server par l'entremise de l'application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App pour déterminer les indicateurs de l'appel des variants. Les résultats montrent

* Selon un test représentatif, les flux de travail d'appel des variants prennent en charge de 12 à 192 échantillons multiplexés.

Tableau 1 : Paramètres de performance de l'instrument NovaSeq 6000Dx – mode DIV^{a,b}

Type de Flow Cell	Longueur de lecture	Débit	Lectures appariées par Flow Cell	Durée de l'analyse	Qualité des données ^c
S2	2 x 150 pb	≥ 1 Tb	≥ 6,67 B	≤ 40 heures	≥ 85 % Q30
S4	2 x 150 pb	≥ 3 Tb	≥ 20 B	≤ 45 heures	≥ 85 % Q30

a. Librairies générées avec Illumina DNA Prep with Enrichment Dx.

b. Pour les paramètres de performance en mode de recherche uniquement (RUO), consultez les caractéristiques du système NovaSeq 6000.

c. Un score de qualité de Q30 correspond à un taux d'erreur de 1 pour 1 000 dans la définition des bases.

Tableau 2 : Appel des variants avec l'instrument NovaSeq 6000Dx

Indicateur	Critères d'acceptation	Appel des variants germinaux				Appel des variants somatiques			
		Flow Cell S2		Flow Cell S4		Flow Cell S2		Flow Cell S4	
		Moyenne	Médiane	Moyenne	Médiane	Moyenne	Médiane	Moyenne	Médiane
Rendement total (Tb)	≥ 1,0/≥ 3,0	1,45	1,51	3,87	3,90	1,423	1,53	3,97	4,07
Q30 total	≥ 85	94,5	94,6	94,2	94,4	94,4	94,5	94,4	94,4
CPP pour les SNV (%)	≥ 95	99,92	99,91	99,91	99,91	99,73	99,77	99,86	99,78
CPP pour les insertions (%)	≥ 85	99,96	100	99,80	100	96,60	100	99,57	100
CPP pour les suppressions (%)	≥ 85	99,88	100	99,82	100	99,97	100	100	100
CNP (%)	≥ 99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99
CGP (%)	≥ 99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99

Abréviations : SNV : variant mononucléotidique; CPP : concordance positive en pourcentage; CNP : concordance négative en pourcentage; CGP : concordance globale en pourcentage

une précision exceptionnelle de l'appel des variants germinaux et somatiques séquencés avec les NovaSeq 6000Dx S2 et NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kits (300 cycles) (tableau 2).

Résumé

L'instrument NovaSeq 6000Dx réglementé par la FDA et portant le marquage CE incarne le futur des applications de séquençage de nouvelle génération (SNG) à débit élevé pour le DIV. Les laboratoires cliniques ont accès à un flux de travail simplifié en trois étapes qui inclut un menu avec un nombre de tests cliniques tiers et d'Illumina qui ne cesse de croître, le séquençage éprouvé d'Illumina et l'analyse des données accélérée par le matériel grâce au DRAGEN Server. L'instrument NovaSeq 6000Dx fournit aux laboratoires cliniques une performance axée sur l'innovation pour les tests de DIV à débit élevé et un immense pouvoir de découverte pour explorer les nouveaux enjeux de la recherche clinique et des tests diagnostiques.

En savoir plus

Instrument NovaSeq 6000Dx, illumina.com/systems/sequencing-platforms/novaseq-6000dx.html.

Renseignements relatifs à la commande

Produit	Nº de référence
Instrument NovaSeq 6000Dx	20068232
NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046931
NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046933
NovaSeq 6000Dx S2 Buffer Cartridge	20062292
NovaSeq 6000Dx S4 Buffer Cartridge	20062293
NovaSeq 6000Dx Library Tube	20062290
NovaSeq 6000Dx Library Tube, paquet de 24	20062291

Déclarations relatives à l'utilisation prévue

Utilisation prévue de l'instrument NovaSeq 6000Dx (Etats-Unis)

L'instrument NovaSeq 6000Dx est destiné au séquençage ciblé de librairies d'ADN provenant d'ADN génomique humain extrait de sang total périphérique ou de tissus fixés au formol et imprégnés à la paraffine (FFPE) à utiliser avec les tests de diagnostic *in vitro* (DIV). L'instrument NovaSeq 6000Dx n'est pas destiné au séquençage de génome entier ou *de novo*. L'instrument NovaSeq 6000Dx est destiné à être utilisé avec les réactifs de DIV enregistrés, homologués ou approuvés ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.

Utilisation prévue de l'instrument NovaSeq 6000Dx (Union européenne/autre)

L'instrument NovaSeq 6000Dx est destiné au séquençage de librairies d'ADN lorsqu'il est utilisé dans le cadre de tests de diagnostic *in vitro* (DIV). L'instrument NovaSeq 6000Dx est destiné à être utilisé avec les réactifs de DIV enregistrés, homologués ou approuvés ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.

Caractéristiques de l'instrument NovaSeq 6000Dx

Spécifications

Configuration de l'instrument

Affichage sur l'ordinateur et l'écran tactile
Configuration de l'installation et accessoires
Logiciel de collecte et d'analyse des données

Ordinateur de commande de l'instrument

Unité de base : Portwell WADE-8022 avec processeur central
Intel i7 4700EQ
Mémoire : 2 x 8 Go DDR3L SODIMM. Disque dur : aucun
Disque à circuits intégrés (SSD) : 256 Go mSATA
Système d'exploitation : Windows 10
Remarque : Les configurations de l'ordinateur seront mises à jour régulièrement. Veuillez communiquer avec le gestionnaire de comptes local pour connaître la configuration en vigueur.

Environnement de fonctionnement

Température : 19 °C à 25 °C (22 °C ± 3 °C), < 2 °C de variation par heure
Humidité : humidité relative de 20 à 80 %, sans condensation
Altitude : sous la barre des 2 000 mètres (6 500 pieds)
Aération : maximum de 8 530 BTU/h et moyenne de 6 000 BTU/h
Réservé à un usage en intérieur

Laser

Produit laser de classe 1 contenant des lasers de classe IV : 532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

Dimensions

L x P x H : 80,0 cm (31,5 po) x 94,5 cm (37,2 po) x 165,6 cm (65,2 po) avec l'écran.
Poids : 481 kg (1 059 lb), comprend le plateau pour recueillir les fuites, de 3,5 kg (7,8 lb) et le clavier et la souris de 0,9 kg (2 lb), poids avec emballage : 628 kg (1 385 lb)

Exigences d'alimentation

200 à 240 VCA, 50/60 Hz, 16 A, monophase, 2 500 W
Illumina fournit des systèmes d'alimentation sans interruption propres aux différentes régions.

Identification par radiofréquence (RFID)

Fréquence : 13,56 MHz
Alimentation : tension 3,3 volts CC ± 5 %, courant de 120 mA, puissance de sortie RF de 200 mW

Connexion réseau

Connexion dédiée de 1 Gb entre l'instrument et le système de gestion des données. Connexion établie directement ou connexion réseau.

Bande passante pour la connexion réseau

200 Mb/s par instrument pour les téléversements à l'intérieur du réseau
200 Mb/s par instrument pour les téléversements dans BaseSpace Sequence Hub
5 Mb/s par instrument pour le téléversement des données opérationnelles de l'instrument



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809 4566 |
Téléphone : + (1) 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2022 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00766 FRA v2.0