

# illumina DNA Prep with Enrichment

Ein schneller, integrierter Workflow für ein breites Spektrum von Target-Anreicherungsanwendungen. Hierzu gehören anwendungsspezifische Panels, feste Panels und die Gesamtexom-Sequenzierung.

## Vorteile

- Schneller Workflow für die Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung**  
 Zeitsparende Lösung, die 85 % schneller ist als die standardmäßige Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung von Illumina
- Integrierte Probenzugabe**  
 Höhere Effizienz bei der Bibliotheksvorbereitung dank integrierter Protokolle für Blut und Speichel
- Breites Anwendungsspektrum**  
 Ermöglicht erweiterte Studiendesigns in der Krebsforschung, bei der Erforschung genetischer Erkrankungen und bei der Gesamtexom-Sequenzierung

## Einleitung

Die Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung\* vereint vielseitige, einfache und schnelle Bibliotheksvorbereitungs- und -anreicherungs-funktionen und ist für Anwendungen im Bereich zielgerichtete Anreicherung und Exom-Sequenzierung bestimmt. Sie bietet außerordentliche Flexibilität im Hinblick auf Zugabetyp und -menge (Tabelle 1) sowie eine große Anzahl von unterstützten Anreicherungs-Sequenzierungsanwendungen. Hierzu gehören anwendungsspezifische Panels, feste Panels und die Gesamtexom-Sequenzierung von Illumina oder Drittanbietern.

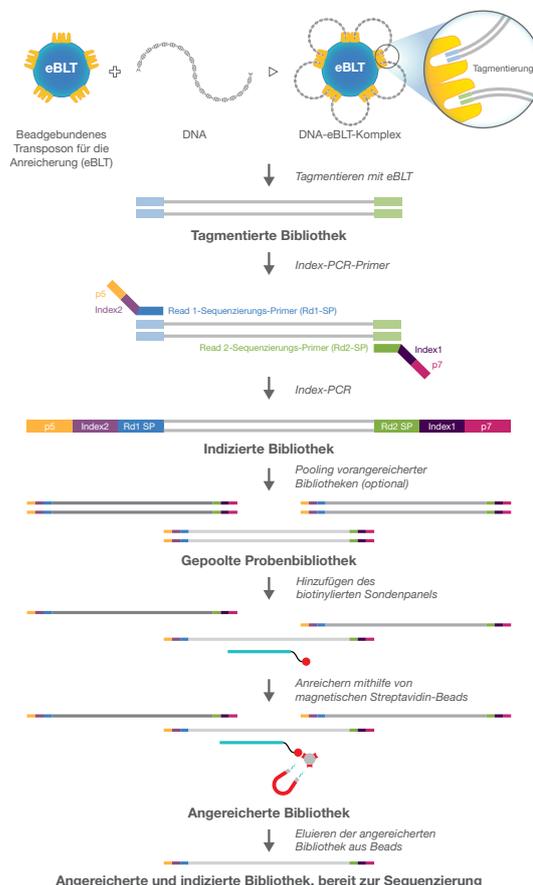
Illumina DNA Prep with Enrichment nutzt innovative beadbasierte Chemie mit einem vereinfachten, einzelnen Hybridisierungsschritt (Abbildung 1). Mit dem Illumina DNA Prep with Enrichment-Workflow und dem Flex Lysis Reagent Kit bzw. dem Saliva Lysis Protocol kann die DNA-Extraktion direkt aus frischen Blut- oder Speichelproben durchgeführt werden, was zusätzlich Zeit spart.

## Schneller und flexibler Workflow für die Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung

Eine entscheidende Komponente der Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung ist die On-Bead-Tagmentierung. Diese liefert mithilfe beadgebundener Transposons eine einheitliche Tagmentierungsreaktion. Diese Methode bietet mehrere signifikante Vorteile.

- Für gDNA-Zugabemengen  $\geq 50$  ng ist eine genaue Quantifizierung der ursprünglichen DNA-Probe nicht erforderlich, da die Insertfragmentgröße nicht betroffen ist. Dies spart Zeit und Kosten in Zusammenhang mit Kits und Reagenzien.
- Die On-Bead-Tagmentierung erfordert keine separate DNA-Fragmentierung, wodurch Zeit und Kosten für entsprechende Verbrauchsmaterialien entfallen.
- Bei gDNA-Zugaben von 50–1.000 ng sind dank dem sättigungsbasierten DNA-Normalisierungsverfahren vor der Anreicherung weder eine individuelle Bibliotheksquantifizierung noch Normalisierungsschritte erforderlich.
- Das neue 90-minütige Einzelhybridisierungsprotokoll ermöglicht die Anreicherung in weniger als vier Stunden.

\* Bisher Nextera™ DNA Flex for Enrichment



**Abbildung 1: Illumina-Tagmentierungs-schemie:** Die eBLT-vermittelte einheitliche Tagmentierungsreaktion und die anschließende Einzelhybridisierungsreaktion sorgen für einen schnellen und flexiblen Workflow.

**Tabelle 1: Illumina DNA Prep with Enrichment – Spezifikationen**

Parameter	Spezifikation
DNA-Zugabetyp	gDNA, Vollblut, Speichel, aus FFPE-Gewebe (formalinfixiertes, in Paraffin eingebettetes Gewebe) extrahierte DNA
Verifizierte DNA-Zugabe <sup>a</sup>	10–1.000 ng
Proben-Multiplexing	384 eindeutige doppelte Indizes (Unique Dual Indexes, UDIs)
Pooling vor der Anreicherung <sup>b</sup>	1-Plex oder 12-Plex verifiziert und unterstützt
Unterstützte Sequenziersysteme	Alle Illumina-Systeme
Gesamtdauer des Workflows <sup>c</sup>	ca. 6,5 Stunden

- a. DNA-Zugaben bis zu einem Minimum von 10 ng sind möglich, ergeben jedoch keine sättigungsbasierte DNA-Normalisierung.
- b. Andere Anreicherungsplexitäten sind möglich, wurden jedoch nicht verifiziert. Möglicherweise ist eine zusätzliche Optimierung erforderlich und optimale Ergebnisse können nicht garantiert werden.
- c. Umfasst Bibliotheksvorbereitung, Anreicherung und Bibliotheksnormalisierung/-Pooling.

### ILLUMINA DNA Prep for Enrichment (Exom von Illumina oder anwendungsspezifisch)

6,5 Stunden

TruSeq™ DNA Exome

6 Stunden

2,5 Tage

Nextera DNA Exome

3 Stunden

2 Tage

Nextera Rapid Capture Custom Enrichment

6 Stunden

1,5 Tage

Manueller Aufwand  Gesamtdauer des Workflows

**Abbildung 2: Illumina DNA Prep with Enrichment bietet den schnellsten Anreicherungs-Workflow von Illumina:** Die Workflow-Zeiten basieren auf der Verarbeitung von 12 Proben bei der 12-plex-Anreicherung. Die Dauer kann abhängig von den verwendeten Gerätschaften, der Anzahl der verarbeiteten Proben sowie den Automatisierungsverfahren oder der Erfahrung des Benutzers variieren.

**Tabelle 2: Vergleich der Anreicherungs-Workflows von Illumina**

	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome	Nextera Rapid Capture Custom Enrichment
Integrierte DNA-Option <sup>a</sup>	√	—	—	—
Flexibler, großer DNA-Zugabebereich	√	—	—	—
Bibliotheksnormalisierung enthalten <sup>b</sup>	√	—	—	—
Für FFPE-Proben geeignet	√	√	—	—
DNA-Zugabe	10–1.000 ng	100 ng	50 ng	50 ng
Gesamtdauer von Bibliotheks-vorbereitung und -anreicherung <sup>c</sup>	ca. 6,5 Stunden	2,5 Tage	2 Tage	1,5 Tage
Insert-Größe <sup>d</sup>	150–220 bp	150 bp	150–220 bp	230 bp
Probenindexsets	384 eindeutige doppelte Indizes	24 einfache Indizes, 96 doppelte Indizes	24 einfache Indizes, 96 doppelte Indizes	24 einfache Indizes, 96 doppelte Indizes

a. Integrierte Lyseprotokolle für Blut und Speichel verfügbar.

b. Bibliotheksnormalisierung erfolgt mit ≥ 50 ng gDNA-Zugabe.

c. Gesamtdauer der Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung umfasst Bibliotheksvorbereitung und Bibliotheksnormalisierung/-Pooling sowie -anreicherung.

d. Degradierete FFPE-DNA kann zu kleineren Insertgrößen führen.

## Schnellster Anreicherungs-Workflow von Illumina

Die Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung unterstützt Liquid-Handling-Systeme für die Automatisierung der Bibliotheksvorbereitung und ermöglicht einen Workflow mit den wenigsten Schritten und der schnellsten Gesamtverarbeitungszeit im Anreicherungs-Portfolio von Illumina (Abbildung 2, Tabelle 2).



**Abbildung 3: Optimierte Performance auf allen Illumina-Sequenziersystemen:** Die Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung ist mit allen Illumina-Sequenziersystemen kompatibel, einschließlich den hier abgebildeten Produktionssystemen mit hohem Durchsatz. Nicht abgebildet: iSeq™ 100-, MiniSeq™- und MiSeq™-System.

## Integrierte DNA-Zugabe

Die DNA-Extraktion kann direkt aus Vollblut- oder Speichelproben durchgeführt werden. Das für die Verwendung von Vollblutproben und Illumina DNA Prep with Enrichment optimierte und validierte optionale Flex Lysis Reagent Kit ist in den Workflow integriert und ermöglicht damit maximale Effizienz. Die Lyseprotokolle beinhalten beadbasierte Reagenzien und erfordern weniger als 30 Minuten manuellen Aufwand.

## Optimale Leistungsfähigkeit auf den Sequenziersystemen von Illumina

Die robuste und unkomplizierte Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung liefert auf allen Illumina-Sequenziersystemen zuverlässige Ergebnisse mit > 90 % On-Target-Reads, einer Einheitlichkeit von > 95 % und einer niedrigen PCR-Duplikatrate (Tabelle 3). Illumina DNA Prep with Enrichment ist mit zahlreichen Illumina-Anreicherungspanels kompatibel und für Systeme mit niedrigem, mittlerem und hohem Durchsatz optimiert (Abbildung 3, Tabelle 4).

## Genauere Daten

Illumina DNA Prep with Enrichment generiert äußerst einheitliche und konsistente Insertgrößen über einen großen DNA-Zugabebereich hinweg und erzielt einheitliche und konsistente Bibliotheksergebnisse.<sup>1</sup> Die Lösung bietet außerdem eine hohe Coverage-Einheitlichkeit sowie eine Padded-Read-Anreicherung für anwendungsspezifische, feste und Exom-Panels (Abbildung 4). Illumina DNA Prep with Enrichment ermöglicht im Vergleich zu anderen Anreicherungs-Lösungen von Illumina genaue Recall- und Präzisionswerte für Einzelnucleotidvarianten (Single Nucleotide Variant, SNV) (Abbildung 5, Tabelle 3) und Insertionen/Deletionen (Indels).

Tabelle 3: Leistungsvergleich der Anreicherungs-Workflows von Illumina<sup>a</sup>

Parameter <sup>b</sup>	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome
Panel	Illumina Exome Panel	Exome Panel X	Exome Panel Y	Illumina Exome Panel	Illumina Exome Panel
Panelgröße	45 Mb	39 Mb	33 Mb	45 Mb	45 Mb
Sondengröße	80 bp	120 bp	120 bp	80 bp	80 bp
Padded-Read-Anreicherung (On-Target) <sup>c</sup>	85 %	91 %	91 %	85 %	75 %
Median der Fragmentlänge	ca. 200 bp	ca. 200 bp	ca. 200 bp	ca. 150 bp	ca. 200 bp
Coverage bei 20x	93 %	96 %	97 %	90 %	85 %
Coverage-Einheitlichkeit <sup>c</sup>	95 %	97 %	98 %	85 %	85 %
Read-Tiefe je Probe	30 Mio. PF-Cluster	25 Mio. PF-Cluster	20 Mio. PF-Cluster	40 Mio. PF-Cluster	40 Mio. PF-Cluster
SNV-Präzision	99 %	99 %	99 %	99 %	99 %
SNV-Recall	94 %	94 %	95 %	89 %	91 %

a. Daten sind Beispielvergleichsdaten. Die tatsächlichen Leistungsspezifikationen können basierend auf Read-Tiefe und Probenotyp abweichen.  
 b. Die Analyse wurde mit 48 Proben (alle NA12878 Coriell-Proben) pro Bedingung durchgeführt. Die Datenanalyse wurde mit der Enrichment BaseSpace™ App durchgeführt.  
 c. Zusätzliche Informationen finden Sie im Benutzerhandbuch zur BaseSpace App<sup>2</sup>.

Tabelle 4: Probendurchsatz je Fließzelle mit Illumina DNA Prep with Enrichment

Panel	iSeq 100-System		MiniSeq-System		MiSeq-System			NextSeq 550-Serie	
	Mittel	Hoch	Mittel	Hoch	v2	v2 Nano/Micro	v3	Mittel	Hoch
<b>Feste Panels</b>									
TruSight™ One	NE	NE	2	1	0/0	3	12	36	
TruSight One Expanded	NE	NE	1	0	0/0	1	7	24	
TruSight Cancer	4	8	24	12	1/4	24	96	384	
TruSight Hereditary Cancer	4	8	24	12	1/4	24	96	384	
TruSight Cardio	4	8	24	12	1/4	24	96	384	
<b>Anwendungsspezifische Panels</b>									
2.000 Sonden	8	16	50	30	2/8	50	260	384	
5.000 Sonden	2	4	12	8	1/2	12	65	200	
10.000 Sonden	1	2	6	4	0/1	6	33	100	
Panel	NextSeq 550-Serie		NextSeq 2000-System		NovaSeq 6000-System				
	Mittel	Hoch	P2	P3	SP	S1	S2	S4	
Illumina Exome	5	16	16	40	64	128	164	384	
Exome Panel X	5	16	16	40	64	128	164	384	
Exome Panel Y	6	20	20	50	80	160	205	384	

Mittel = mittlere Ausgabe; Hoch = hohe Ausgabe; NE = nicht empfohlen, SL = Schnelllaufmodus; HL = Hochleistungs-Modus (v4)

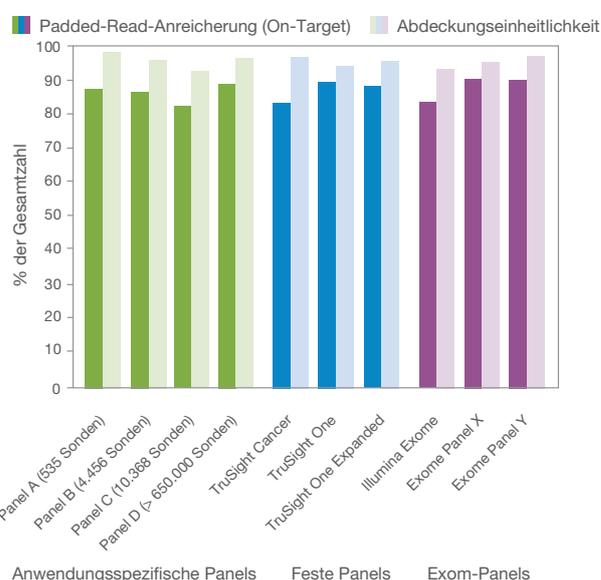
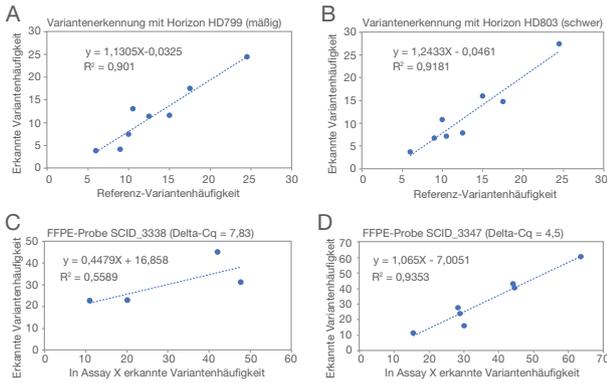


Abbildung 4: Hohe Coverage-Einheitlichkeit und Padded-Read-Anreicherung: Illumina DNA Prep with Enrichment zeichnet sich durch eine hohe Coverage-Einheitlichkeit sowie On-Target-Padded-Read-Anreicherung für anwendungsspezifische, feste und Exom-Panels aus.

### DNA-Anreicherung für ein breites Anwendungsspektrum

Mit der Kombination aus überragender Anreicherungsleistung und der bewährten Genauigkeit der SBS-Chemie (Sequencing by Synthesis, Sequenzierung durch Synthese) von Illumina eignet sich die Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung für feste und anwendungsspezifische Panels unterschiedlicher Größen, einschließlich Panels für die Gesamtexomsequenzierung, und für komplexe Studiendesigns in verschiedenen Bereichen (Abbildung 6). Des Weiteren ist Illumina DNA Prep with Enrichment mit Anreicherungssonden/-panels von Illumina und Drittanbietern kompatibel, was die Übertragbarkeit von Inhalten ermöglicht und eine höhere Flexibilität bietet.



**Abbildung 5: Genaues Varianten-Calling:** Illumina DNA Prep with Enrichment ermöglicht das Calling seltener somatischer Varianten bei Zelllinien-FFPE-Kontrollproben aus humaner Referenz-DNA (A, B) und realen FFPE-Proben mit beobachteter Variantenhäufigkeit (C, D) und zeigt eine signifikante Korrelation mit den Häufigkeiten eines orthologen Sequenzierungs-Assays.

### Zusammenfassung

Illumina DNA Prep with Enrichment zeichnet sich durch den schnellsten Workflow aller Anreicherungs-Lösungen von Illumina aus. Die benutzerfreundliche und automatisierbare Lösung eignet sich für Benutzer aller Erfahrungsstufen und bietet einen gängigen Workflow für zahlreiche Versuchsdesigns, einschließlich fester und benutzerdefinierter Panels sowie Gesamtexomsequenzierung. On-Bead-Tagmentierung unterstützt einen großen Bandbreite an DNA-Zugabemengen und verschiedene Probenarten. Illumina DNA Prep with Enrichment ist mit Anreicherungs-sonden/-panels von Illumina und Drittanbietern kompatibel, was die Übertragbarkeit von Inhalten ermöglicht. Die innovative Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung bietet zusammen mit der Leistungsfähigkeit der Illumina-SBS-Chemie eine optimale zielgerichtete Anreicherung und Exomsequenzierung.

### Weitere Informationen

Weitere Informationen über Illumina DNA Prep with Enrichment finden Sie unter [www.illumina.com/illumina-dna-prep-enrichment](http://www.illumina.com/illumina-dna-prep-enrichment).

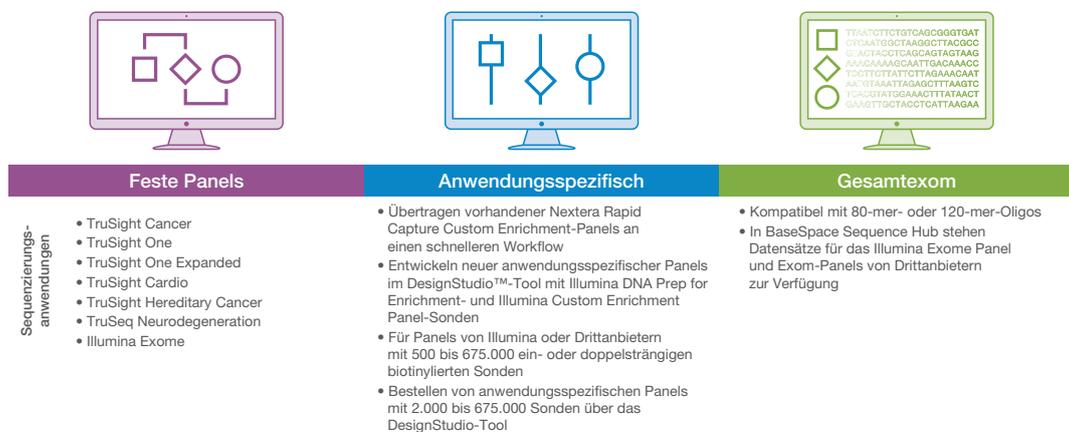
### Bestellinformationen

Produkt	Katalog-Nr.
Illumina DNA Prep with Enrichment (S), Tagmentation (96 Proben)	20025524
Illumina DNA Prep with Enrichment (S), Tagmentation (16 Proben)	20025523
Illumina DNA Prep (S), Tagmentation (96 Proben)	20025520
Illumina DNA Prep (S), Tagmentation (16 Proben)	20025519
Flex Lysis Reagent Kit (für Blutlyse)	20018706
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 Indizes, 96 Proben)	20027213
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 Indizes, 96 Proben)	20027214
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set C (96 Indizes, 96 Proben)	20027215
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set D (96 Indizes, 96 Proben)	20027216
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set A-D (384 Indizes, 384 Proben)	20027217
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 Indizes, 96 Proben)	20042666 In Kürze erhältlich
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 Indizes, 96 Proben)	20042667 In Kürze erhältlich
Illumina Exome Panel (8 Anreicherungsreaktionen)	20020183
TruSight Cancer (8 Anreicherungsreaktionen)	FC-121-0202
TruSight One (6 Anreicherungsreaktionen)	20029227
TruSight One Expanded (6 Anreicherungsreaktionen)	20029226
TruSight Cardio (8 Anreicherungsreaktionen)	20029229
TruSeq Hereditary Cancer (8 Anreicherungsreaktionen)	20029551
TruSeq Neurodegeneration (8 Anreicherungsreaktionen)	20029550
Illumina Custom Enrichment Panel	20025371

„IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes“ sind die aktualisierten Versionen von „IDT for Illumina - Nextera DNA UD Indexes“. Der Kit-Inhalt ist identisch.

### Quellen

1. Illumina (2020). *Illumina DNA Prep-Datenblatt*. Aufgerufen am 10. Mai 2020.
2. Illumina (2017). *BWA Enrichment v2.1 BaseSpace App-Handbuch*. Aufgerufen am 9. April 2020.



**Abbildung 6: Breites Anwendungsspektrum mit Illumina DNA Prep with Enrichment:** Illumina DNA Prep with Enrichment eignet sich für ein breites Anwendungsspektrum. Hierzu gehören feste und anwendungsspezifische Panels sowie die Gesamtexomsequenzierung.

**Illumina** • 1.800.809.4566 (USA, gebührenfrei) • +1.858.202.4566 (Tel. außerhalb der USA) • [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com) • [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2020 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Eigentümer. Weitere Informationen zu Marken finden Sie unter [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html). Pub.-Nr. 770-2020-010-A DEU QB10034

Nur für Forschungszwecke. Nicht zur Verwendung in Diagnoseverfahren.

Pub.-Nr. 770-2020-010-A DEU | 4

