

Sistema de secuenciación NovaSeq™ 6000

Rendimiento y flexibilidad adaptables para prácticamente cualquier genoma, método de secuenciación y magnitud de proyecto.

Puntos destacados

- **Plataforma flexible**

Adapte el rendimiento de datos, el tiempo hasta la obtención de resultados y el precio por muestra a las necesidades del estudio.

- **Rendimiento flexible**

Configure el método de secuenciación, el tipo de celda de flujo y la longitud de lectura para abarcar un amplio rango de aplicaciones.

- **Funcionamiento optimizado**

Aumente la eficacia del laboratorio con un flujo de trabajo simplificado y un menor tiempo de participación activa.

Introducción

El sistema NovaSeq 6000 (figura 1) establece una nueva era de secuenciación con sus revolucionarias innovaciones, que ofrece a los usuarios el rendimiento, la velocidad y la flexibilidad que necesitan para finalizar los proyectos con más rapidez y de forma más económica que nunca antes. Gracias a la tecnología probada de secuenciación de nueva generación (NGS, next generation sequencing) de Illumina, sus distintos tipos de celda de flujo, los dos flujos de trabajo de carga de bibliotecas y su variedad de combinaciones de longitudes de lectura, el sistema NovaSeq 6000 permite una adaptación eficaz de la productividad que permite satisfacer prácticamente cualquier necesidad de estudio.

Las aplicaciones que necesitan un gran volumen de datos, como la secuenciación del genoma humano completo (WGS), la secuenciación ultraprofunda de exomas y el establecimiento de perfiles tumorales y normales, ahora pueden llevarse a cabo con una mayor rentabilidad. El flujo de trabajo de NovaSeq Xp permite la carga de carriles individual para la secuenciación de distintas bibliotecas en cada carril de celda de flujo y obtener una mayor flexibilidad. Si se combina con celdas de flujo de rendimiento más bajo, el mismo instrumento puede utilizarse para métodos con menor volumen de datos. Cada proyecto, independientemente del tamaño u objetivo, se beneficiará de un funcionamiento e integración sencillos y de una integración perfecta con las herramientas de análisis y almacenamiento de datos, que ayudarán a optimizar todo el flujo de trabajo del experimento. Ya se realice este último en un único sistema NGS o en multitud de equipos, el sistema NovaSeq 6000 le brindará nuevas posibilidades para todo un abanico de aplicaciones, tipos de muestras y métodos de secuenciación.

Plataforma flexible

El sistema NovaSeq 6000 le ofrece acceso a una solución de genómica potente y de alta productividad que capacita a los usuarios para que puedan realizar estudios con un rendimiento y precio por muestra que se adapten a los objetivos de su investigación.



Figura 1: Sistema NovaSeq 6000. Transforma la secuenciación al aunar productividad, flexibilidad y facilidad de uso con prácticamente cualquier método, genoma y magnitud.

Adecuación de la generación de datos a las necesidades del proyecto

El sistema NovaSeq 6000 ofrece un rendimiento de hasta 6 TB y 20 000 millones de lecturas en menos de dos días. Su variedad de combinaciones de longitud de lectura y tipos de celda de flujo ofrece configuraciones de rendimiento y duración del experimento flexibles según las necesidades del proyecto (tabla 1). Las celdas de flujo NovaSeq S Prime (SP), S1 y S2 le ofrecen una secuenciación rápida y potente en la mayoría de las aplicaciones que exigen un rendimiento elevado. Con menos lecturas que la celda de flujo de un HiSeq™ 2500 o HiSeq 4000 y la flexibilidad que ofrece el flujo de trabajo de carga de carriles individual, las celdas de flujo NovaSeq SP y S1 permiten que los usuarios con sistemas HiSeq puedan realizar la transición fácilmente sin necesidad de añadir muestras a cada experimento. (Lecturas de comparación del sistema HiSeq 2500 según las especificaciones de la celda de flujo v4 de rendimiento elevado). La celda de flujo NovaSeq S4 ofrece una secuenciación rentable y de alto rendimiento para muchas aplicaciones, lo que hace que cada vez resulte más interesante y asequible para los laboratorios llevar a cabo los experimentos de WGS (secuenciación del genoma completo) o WES (secuenciación del exoma completo) de forma interna.

Rendimiento flexible

El sistema NovaSeq 6000 ofrece una gran flexibilidad en cuanto a las opciones de secuenciación, lo que le permite un rango amplio de rendimientos (figura 2). Los usuarios pueden combinar y emparejar los cuatro tipos de celdas de flujo (SP, S1, S2 o S4), procesar una o dos celdas de flujo a la vez y elegir entre varias longitudes de lectura para ajustar cómodamente el rendimiento y la productividad de muestras a cada experimento de secuenciación (tabla 1).

Más configuraciones de carga de bibliotecas

El sistema NovaSeq 6000 ofrece dos métodos para la carga de celda de flujo: el flujo de trabajo NovaSeq Xp o el flujo de trabajo estándar.

Flujo de trabajo de NovaSeq Xp

Con el flujo de trabajo opcional NovaSeq Xp (disponible por separado), los usuarios pueden cargar cada carril de celda de flujo de forma individual para separar distintos proyectos o métodos entre carriles. Este flujo de trabajo también permite a los usuarios multiplexar muestras en un carril, con el objetivo de maximizar el número total de muestras por celda de flujo (p.ej., 96 duplicaciones por carril en cada uno de los cuatro carriles, en una celda de flujo S4 de NovaSeq para un total de 384 muestras). Otra ventaja que ofrece este multiplexado es que reduce la cantidad de entrada de ADN necesaria, en comparación con el flujo de trabajo estándar.

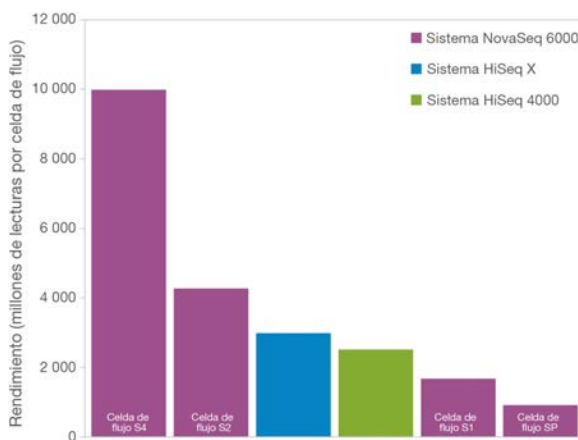


Figura 2: El sistema NovaSeq 6000 ofrece la gama de rendimiento más amplia. El sistema NovaSeq 6000 genera desde 80 GB y 800 millones de lecturas hasta 3 TB y 10 000 millones de lecturas de datos en el modo de una sola celda de flujo. Con una celda de flujo doble, el rendimiento puede llegar a los 6 TB y los 20 000 millones de lecturas. El rendimiento personalizable hace que el sistema NovaSeq 6000 sea apto para una amplia variedad de aplicaciones.

El flujo de trabajo NovaSeq Xp ofrece una alternativa a la generación de grupos integrada en el instrumento estándar. Se compone de un kit NovaSeq Xp que contiene reactivos y un distribuidor desechable para cargar las muestras, y la plataforma de la celda de flujo NovaSeq Xp que contiene las celdas de flujo que se van a cargar. El flujo de trabajo NovaSeq Xp es compatible con la automatización.

Flujo de trabajo estándar

Para cargar las muestras con más rapidez, el sistema NovaSeq 6000 ofrece el flujo de trabajo estándar con generación de grupos integrada en el instrumento totalmente automatizada, para facilitar su uso y reducir el tiempo de participación activa. Las bibliotecas preparadas se cargan directamente en un tubo de muestra que se acopla al cartucho de reactivos preconfigurado, el cual se carga directamente en el sistema para la generación de grupos totalmente automatizada.

Amplia gama de métodos de secuenciación

El sistema NovaSeq 6000 es compatible con distintos kits de preparación de bibliotecas de Illumina y admite una amplia variedad de métodos, desde el establecimiento de perfiles de expresiones hasta la WGS y muchas aplicaciones más (tabla 2).

Funcionamiento optimizado

El sistema NovaSeq 6000 cuenta con varias funciones avanzadas que permiten aumentar la eficiencia del laboratorio (figura 3):

- Los cartuchos de reactivos listos para cargar y procesar representan una reducción del 80 % en consumibles, en comparación con la serie de sistemas HiSeq.
- Los reactivos no precisan preparación, excepto la descongelación, con lo que se evita que intervenga el usuario, se reducen los errores humanos y se acorta considerablemente el tiempo de configuración del experimento.
- Los consumibles codificados mediante identificación de radiofrecuencia (RFID) permiten una trazabilidad de reactivos automatizada y garantizan la compatibilidad con todos los reactivos de secuenciación y celdas de flujo.
- La carga de celdas de flujo automatizada y la generación de grupos integrada en el instrumento minimizan el tiempo de participación activa.
- La prolongación de la vida útil de los reactivos permite la planificación eficaz de los proyectos futuros.
- Un kit de 35 ciclos aumenta las opciones de flujo de trabajo, incluidos CovidSeq y aplicaciones de recuento, al tiempo que se reduce el coste por lectura.
- La química de reactivos mejorada optimiza el flujo de trabajo, aumenta el número de identificadores moleculares únicos (UMI) para dar cabida a estrategias de indexado más complejas y es compatible con la amplia gama de soluciones de preparación de bibliotecas de Illumina (Tabla 2).

Tabla 1: Especificaciones de la celda de flujo del sistema NovaSeq 6000

Tipo de celda de flujo	SP	S1	S2	S4
Carriles por celda de flujo	2	2	2	4
Rendimiento por celda de flujo^{a, b}				
1 x 35 pb	N/D	N/D	N/D	280-350 Gb
2 x 50 pb	65-80 Gb	134-167 GB	333-417 Gb	N/D
2 x 100 pb	134-167 Gb	266-333 Gb	667-833 Gb	1600-2000 Gb
2 x 150 pb	200-250 Gb	400-500 Gb	1000-1250 Gb	2400-3000 Gb
2 x 250 pb	325-400 Gb	N/D	N/D	N/D
Lecturas únicas (grupos que superan el filtro)				
Lecturas únicas (grupos que superan el filtro)	650-800 millones	1300-1600 millones	3300-4100 millones	8000-10 000 millones
Lectura "paired-end" (grupos que superan el filtro)				
Lectura "paired-end" (grupos que superan el filtro)	1300-1600 millones	2600-3200 millones	6600-8200 millones	16 000-20 000 millones
Puntuaciones de calidad^c				
1 x 35 pb	Q30 ≥ 90 %			
2 x 50 pb	Q30 ≥ 90 %			
2 x 100 pb	Q30 ≥ 85 %			
2 x 150 pb	Q30 ≥ 85 %			
2 x 250 pb	Q30 ≥ 75 %			
Duración del experimento^d				
1 x 35 pb	N/D	N/D	N/D	Aprox. 14 h
2 x 50 pb	~13 h	Aprox. 13 h	~16 h	N/D
2 x 100 pb	~19 h	Aprox. 19 h	Aprox. 25 h	Aprox. 36 h
2 x 150 pb	Aprox. 25 h	Aprox. 25 h	Aprox. 36 h	Aprox. 44 h
2 x 250 pb	Aprox. 38 h	N/D	N/D	N/D

a. Las especificaciones de número de lecturas y rendimiento se basan en un modo de funcionamiento con una sola celda de flujo gracias a la biblioteca de control PhiX de Illumina con densidades de grupos compatibles. El sistema NovaSeq 6000 puede procesar una o dos celdas de flujo de forma simultánea.

b. **N/D** = no disponible, **CPF** = grupos que superan el filtro.

c. Las puntuaciones de calidad se basan en un experimento con los kits de reactivos SP, S2 y S4 de NovaSeq 6000 v1.5 en el sistema NovaSeq 6000 con una biblioteca de control PhiX de Illumina. El rendimiento puede variar en función del tipo de biblioteca y su calidad, el tamaño del fragmento, la concentración de la carga y otros factores del experimento.

d. Los tiempos de análisis se basan en el procesamiento de dos celdas de flujo del mismo tipo. Iniciar dos tipos distintos de celda de flujo influirá en la duración del experimento.

Tecnología innovadora

El sistema NovaSeq 6000 ofrece una plataforma de secuenciación de alto rendimiento potente, sencilla, flexible y fiable, con una excelente calidad de datos. El instrumento se basa en un proceso químico probado de Illumina de secuenciación por síntesis (SBS, sequencing by synthesis). Este método patentado

basado en terminadores reversibles permite secuenciar en paralelo a gran escala miles de millones de fragmentos de ADN y detectar bases individuales a medida que se incorporan a las cadenas de ADN en crecimiento. Este método reduce de forma significativa los errores y las llamadas omitidas asociadas a las cadenas con nucleótidos repetidos (homopolímeros).

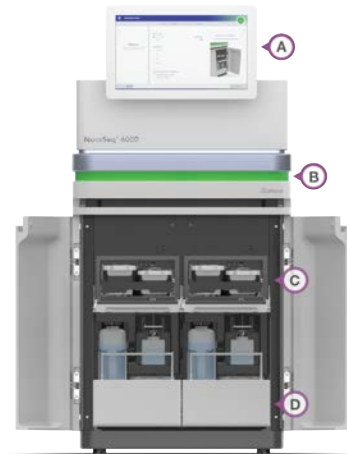


Figura 3: El sistema NovaSeq 6000 permite un manejo más sencillo. Muchas características de la serie NovaSeq 6000 se han diseñado para simplificar los estudios genómicos; algunas de ellas son: A) una interfaz de pantalla táctil intuitiva; B) una pantalla LED iluminada que indica el estado de la celda de flujo; C) unos cartuchos encajables que contienen reactivos listos para usar, y D) un contenedor de residuos que se retira fácilmente para desecharlo.

Diseño ingenioso

El sistema NovaSeq 6000 aúna la tecnología de adquisición de imágenes de alto rendimiento con la tecnología de celda de flujo de tramas para ofrecer un aumento colosal de la productividad. El sistema óptico superior ofrece una lectura de alta resolución y a alta velocidad, que contribuye a que el sistema NovaSeq 6000 sea la plataforma de secuenciación de Illumina con el máximo rendimiento hasta la fecha. Cada celda de flujo de NovaSeq contiene miles de millones de nanopocillos en ubicaciones fijas para una separación regular de grupos y un tamaño uniforme del dispositivo. Las celdas de flujo NovaSeq reducen la distancia entre los nanopocillos, lo que aumenta de manera significativa la densidad de grupos. La combinación de este aumento en la densidad de grupos con el método patentado de generación de grupos de amplificación por exclusión maximiza el número de nanopocillos ocupados por los grupos de ADN que provienen de una sola plantilla de ADN, lo que aumenta significativamente la obtención de datos.

Flujo de trabajo completo de secuenciación

El sistema NovaSeq 6000 constituye la piedra angular de un ecosistema de secuenciación que compagina la gestión de los flujos de trabajo, la preparación manual o automatizada de

bibliotecas, la secuenciación, la interpretación y el análisis de datos, y la asistencia y el servicio técnico (figura 4).

Sistema de gestión de información de laboratorios (LIMS)

El sistema NovaSeq 6000 es totalmente compatible, desde el primer momento, con BaseSpace™ Clarity LIMS. Al utilizar un LIMS, los laboratorios pueden mejorar la eficiencia operativa con un seguimiento integral de las muestras y los reactivos, con flujos de trabajo automatizados y con el uso de un instrumento integrado. BaseSpace Clarity LIMS ofrece una interfaz de usuario intuitiva y unos flujos de trabajo preconfigurados que permiten una adopción rápida para adaptar y supervisar los procesos de inmediato. El sistema NovaSeq 6000 también se puede integrar con LIMS de terceros y desarrollados por el usuario.

Preparación automatizada de bibliotecas

ILLUMINA ha colaborado con proveedores de sistemas automatizados de manipulación de líquidos líderes del sector para desarrollar varios métodos “acreditados por ILLUMINA” (tabla 2). La designación “acreditados por ILLUMINA” significa que las bibliotecas preparadas con estos métodos ofrecen un rendimiento similar al de aquellas preparadas manualmente. Los métodos acreditados por ILLUMINA pueden instalarse rápidamente para usarlos de inmediato en cualquier laboratorio, lo que reduce al máximo los costosos y tediosos trabajos de desarrollo. La automatización de la preparación de bibliotecas aumenta la uniformidad en los experimentos, minimiza el número de errores, reduce el tiempo de participación activa y permite una mayor productividad. Así los usuarios sacan el máximo partido a la inigualable productividad del sistema NovaSeq 6000.

Tabla 2: Ejemplos de métodos de secuenciación habituales

Secuenciación del genoma completo
Preparación de ADN sin PCR de ILLUMINA
Preparación de ADN de ILLUMINA
Resecuenciación selectiva
Preparación de ADN con enriquecimiento de ILLUMINA + Panel de exomas de ILLUMINA
Preparación de ARN con enriquecimiento de ILLUMINA + Panel de exomas de ILLUMINA
Secuenciación de ARN
Preparación de ARN total monocatenario con Ribo-Zero Plus de ILLUMINA
Preparación de bibliotecas de ARNm monocatenario de ILLUMINA
Secuenciación epigenética
TruSeq Methyl Capture EPIC
Indexación doble única
IDT para índices UD ADN/ARN de ILLUMINA, tagmentación (384 índices en los juegos de A a D)

Los métodos de preparación de bibliotecas indicados son solo algunos ejemplos de los métodos que están disponibles con el sistema NovaSeq 6000. Para consultar la lista completa, visite www.illumina.com.

Análisis e interpretación de datos

Los datos generados a partir del sistema NovaSeq 6000 pueden optimizarse directamente en BaseSpace Sequence Hub, una plataforma informática de genómica en la nube fácil de usar, optimizada para procesar grandes volúmenes de datos. BaseSpace Sequence Hub ofrece una gestión de los datos simplificada, análisis y soluciones de almacenamiento. Desde esta, los usuarios pueden acceder a la plataforma de tecnología bioinformática DRAGEN™ (del inglés, Dynamic Read Analysis for Genomics) para realizar análisis secundarios ultrarrápidos de datos de NGS o a distintas aplicaciones de BaseSpace, como la alineación de herramientas, la detección de variantes, la anotación y la visualización. Para otras opciones de análisis, entre las que se incluyen los procesos internos, el software del sistema NovaSeq genera llamadas de bases y puntuaciones de calidad que se convierten a archivos FASTQ para su uso en análisis sucesivos.

Para facilitar la interpretación de datos, ILLUMINA ofrece TruSight™ Software Suite y BaseSpace Correlation Engine.

TruSight Software Suite proporciona herramientas completas e intuitivas para visualizar, clasificar e interpretar variantes asociadas a enfermedades genéticas. Por otro lado, BaseSpace Correlation Engine integra los datos con la base de conocimientos genómicos del mundo para compararlos en un gran repositorio depurado de conjuntos de datos públicos.

Resumen

El sistema NovaSeq 6000 amplía las posibilidades de la NGS para todos los investigadores. Con un rendimiento flexible sin parangón, una gran flexibilidad para abarcar una amplia gama de aplicaciones y un funcionamiento optimizado, el sistema NovaSeq 6000 es el sistema de secuenciación de alto rendimiento de ILLUMINA más potente hasta la fecha y está perfectamente orientado a ayudar a los usuarios a descubrir más sobre el genoma que nunca antes.



Figura 4: El sistema NovaSeq 6000 forma parte de un flujo de trabajo de secuenciación integral—El sistema NovaSeq 6000 es compatible con BaseSpace Clarity LIMS, la gama de kits de preparación de bibliotecas de Illumina, los métodos acreditados por Illumina, soluciones de análisis de datos como la plataforma de tecnología bioinformática DRAGEN y BaseSpace Sequence Hub, y herramientas sucesivas de interpretación de datos como TruSight Software Suite y BaseSpace Correlation Engine.

Datos para realizar pedidos

Puede pedir los kits de reactivos NovaSeq en www.illumina.com.

Sistema	N.º de catálogo
Sistema NovaSeq 6000	20012850
Kits de reactivos de secuenciación	N.º de catálogo
Kit de reactivos NovaSeq 6000 SP v1.5 (100 ciclos)	20028401
Kit de reactivos NovaSeq 6000 SP Kit v1.5 (200 ciclos)	20040719
Kit de reactivos NovaSeq 6000 SP v1.5 (300 ciclos)	20028400
Kit de reactivos NovaSeq 6000 SP v1.5 (500 ciclos)	20028402
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S1 v1.5 (100 ciclos)	20028319
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S1 v1.5 (200 ciclos)	20028318
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S1 v1.5 (300 ciclos)	20028317
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S2 v1.5 (100 ciclos)	20028316
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S2 v1.5 (200 ciclos)	20028315
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S2 v1.5 (300 ciclos)	20028314
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S4 v1.5 (35 ciclos)	20044417
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S4 v1.5 (200 ciclos)	20028313
Kit de reactivos NovaSeq 6000 S4 v1.5 (300 ciclos)	20028312
Flujo de trabajo de NovaSeq Xp	N.º de catálogo
Plataforma de la celda de flujo de NovaSeq Xp	20021663
Kit de dos carriles de NovaSeq Xp c1.5	20043130
Kit de cuatro carriles de NovaSeq Xp c1.5	20043131

Especificaciones del sistema NovaSeq 6000

Especificaciones

Configuración del instrumento

Ordenador y pantalla táctil
Configuración de la instalación y accesorios
Software de análisis y recopilación de datos

Ordenador de control del instrumento

Unidad base: Portwell WADE-8022 con CPU Intel i7 4700EQ
Memoria: dos unidades DDR3L SODIMM de 8 GB. Disco duro: ninguno
Unidad de estado sólido: mSATA de 256 GB. Sistema operativo: Windows 10
Nota: Las configuraciones del ordenador se actualizarán periódicamente.
Póngase en contacto con el comercial regional para conocer su configuración actual.

Entorno operativo

Temperatura: de 19 a 25 °C (22 ±3 °C), cambio < 2 °C por hora
Humedad: humedad relativa sin condensación del 20 al 80 %
Altitud: inferior a 2000 metros (6500 pies)
Ventilación: máxima de 8530 BTU/h y media de 6000 BTU/h
Para uso exclusivo en interiores.

Láser

532 nm, 660 nm, 780 nm y 790 nm

Dimensiones

Altura × anchura × profundidad: 80,0 cm × 94,5 cm × 165,6 cm (31,5 in × 37,2 in × 65,2 in) con monitor. Peso: 481 kg (1059 lb), incluye 3,5 kg (7,8 lb) de la bandeja de pérdidas y 0,9 kg (2 lb) del teclado y el ratón. Peso con embalaje: 628 kg (1385 lb)

Requisitos de alimentación

200-240 V CA a 50/60 Hz, 16 A, monofase, 2500 W
Illumina incorpora un sistema de alimentación ininterrumpida específico de cada zona.

Network Connection (Conexión de red)

Conexión específica de 1 GB entre el instrumento y su sistema de gestión de datos. Realice la conexión directamente o a través de la red.

Ancho de banda para la conexión de red

200 Mb/s/instrumento para cargas de red interna
200 Mb/s/instrumento para cargas de BaseSpace Sequence Hub
5 Mb/s/instrumento para cargas de datos operativos del instrumento

Información adicional

www.illumina.com/novaseq

Illumina, Inc. • 1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) • Tel.: +1 858 202 4566 • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

© 2020 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, visite www.illumina.com/company/legal.html. N.º de pub.: 770-2016-025-N ESP QB6046

Para uso exclusivo en investigación. Prohibido su uso en procedimientos de diagnóstico.

illumina®

770-2016-025-N ESP | 5