

# Sistema di sequenziamento NovaSeq™ 6000

Processività e flessibilità scalabili praticamente per qualsiasi genoma, metodo di sequenziamento e dimensione di progetto.

## Punti principali

- **Piattaforma scalabile**

Possibilità di impostare gli output dei dati, il tempo per ottenere i risultati e il costo per campione in base alle esigenze dello studio

- **Prestazioni flessibili**

Configurazione del metodo di sequenziamento, del tipo di cella a flusso e della lunghezza di lettura per supportare un'ampia gamma di applicazioni

- **Funzionamento ottimizzato**

Aumento dell'efficienza del laboratorio con un flusso di lavoro semplificato e interventi manuali ridotti

## Introduzione

Il sistema NovaSeq 6000 (Figura 1) apre una nuova era nel campo del sequenziamento grazie a innovazioni rivoluzionarie in grado di offrire agli utenti la processività, la velocità e la flessibilità per portare a termine i progetti in modo più veloce ed economico rispetto al passato. Sfruttando la tecnologia comprovata del sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS) Illumina, diversi tipi di celle a flusso, due flussi di lavoro per il caricamento delle librerie e diverse combinazioni di lunghezza di lettura, il sistema NovaSeq 6000 consente di ottenere una processività scalabile ed efficace, ed è adatto a praticamente ogni esigenza di studio.

Le applicazioni che richiedono un elevato numero di dati, come il sequenziamento dell'intero genoma umano (Whole-Genome Sequencing, WGS), il sequenziamento dell'esoma estremamente profondo e la profilazione tumore-normale possono ora essere completate in modo più efficiente in termini di costi. La maggiore flessibilità è offerta dal flusso di lavoro NovaSeq Xp che supporta il caricamento di singole corsie per sequenziare diverse librerie in ciascuna corsia della cella a flusso. Unito alle celle a flusso a output inferiore, lo stesso strumento consente di eseguire metodi con un minor numero di dati. Ogni progetto, indipendentemente dalla dimensione o dall'obiettivo, trarrà vantaggi dal semplice funzionamento e dalla perfetta integrazione con gli strumenti di analisi e archiviazione che contribuiscono a ottimizzare tutto il flusso di lavoro sperimentale. Sia che venga utilizzato come singolo sistema NGS o insieme ad altri sistemi, NovaSeq 6000 apre nuove possibilità su un'ampia gamma di tipi di campione, metodi di sequenziamento e applicazioni.

## Piattaforma scalabile

Il sistema NovaSeq 6000 consente di accedere a una soluzione efficiente per genomica a elevata processività che permette agli

utenti di eseguire studi alla processività e al costo per campione che corrisponde ai propri obiettivi di ricerca.

## Impostazione degli output dei dati in base alle esigenze del progetto

Il sistema NovaSeq 6000 offre output fino a 6 Tb e 20 miliardi di letture in meno di due giorni. Diverse combinazioni di tipi di cella a flusso e lunghezza di lettura consentono di ottenere configurazioni flessibili per gli output e le durate delle corse in base alle esigenze del progetto (Tabella 1). Le celle a flusso NovaSeq Prime (SP), S1 e S2 forniscono un sequenziamento veloce ed efficace per la maggior parte delle applicazioni a elevata processività. Grazie a un numero inferiore di letture rispetto a una cella a flusso HiSeq™ 2500 o HiSeq 4000 e alla flessibilità del caricamento di singole corsie, le celle a flusso NovaSeq SP e S1 consentono agli attuali utenti del sistema HiSeq di passare facilmente alla nuova cella a flusso senza dover creare ulteriori batch di campioni per corsa. (Il confronto delle letture per il sistema HiSeq 2500 si basa sulle specifiche della cella a flusso a output elevato v4). La cella a flusso NovaSeq S4 consente il sequenziamento efficace in termini di costi per una gamma di applicazioni, in questo modo gli studi WGS eseguiti internamente rappresentano un'opzione interessante e accessibile per un maggior numero di laboratori.



**Figura 1: Sistema NovaSeq 6000:** trasforma il sequenziamento unendo processività, flessibilità e facilità di utilizzo praticamente per qualsiasi metodo, genoma e scala.

## Prestazioni flessibili

Grazie alla straordinaria flessibilità nelle opzioni di sequenziamento, il sistema NovaSeq 6000 supporta un'ampia gamma di output (Figura 2). Gli utenti possono scegliere e combinare quattro tipi di celle a flusso (SP, S1, S2 o S4), elaborare una o due celle a flusso contemporaneamente e scegliere tra diverse lunghezze di lettura per personalizzare facilmente gli output e la processività dei campioni per ciascuna corsa di sequenziamento (Tabella 1).

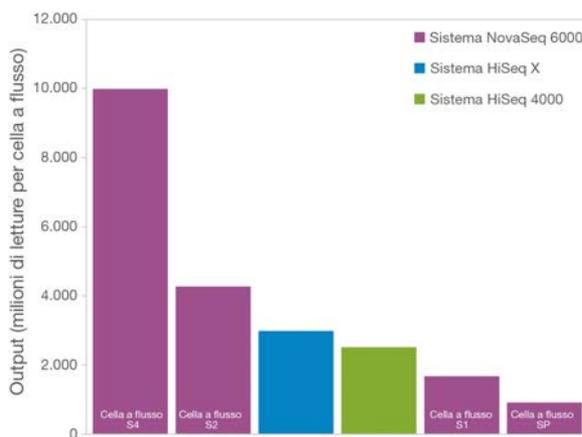
## Massimizzate le configurazioni di caricamento delle librerie

Il sistema NovaSeq 6000 offre due metodi per il caricamento della cella a flusso: flusso di lavoro NovaSeq Xp o standard.

### Flusso di lavoro NovaSeq Xp

Grazie al flusso di lavoro NovaSeq Xp, disponibile separatamente, gli utenti possono caricare ogni corsia della cella a flusso singolarmente per separare diversi progetti o metodi tra le corsie. Il flusso di lavoro NovaSeq Xp consente inoltre agli utenti di analizzare i campioni in multiplex in una corsia per massimizzare il numero totale di campioni per cella a flusso (ad es., 96 plex per corsia in ciascuna delle quattro corsie su una cella a flusso NovaSeq S4 per un totale di 384 campioni). L'analisi in multiplex riduce inoltre la quantità di input di DNA richiesto rispetto al flusso di lavoro standard.

Il flusso di lavoro NovaSeq Xp offre un'alternativa alla generazione di cluster standard integrata. È composto da NovaSeq Xp Kit, che contiene i reagenti e un collettore monouso per il caricamento dei campioni e da NovaSeq Xp Flow Cell Dock che alloggia le celle a flusso per il caricamento. Il flusso di lavoro NovaSeq Xp è compatibile con l'automazione.



**Figura 2: Il sistema NovaSeq 6000 offre la gamma di output più ampia:** il sistema NovaSeq 6000 genera da 80 Gb e 800 milioni di letture a 3 Tb e 10 miliardi di letture di dati in modalità a singola cella a flusso. In modalità a doppia cella a flusso, l'output può raggiungere 6 Tb e 20 miliardi di letture. Grazie a output regolabili, il sistema NovaSeq6000 è adatto a un'ampia gamma di applicazioni.

### Flusso di lavoro standard

Per caricare più velocemente i campioni, il sistema NovaSeq 6000 offre il flusso di lavoro standard che consente la generazione automatizzata di cluster sullo strumento semplificandone l'utilizzo e riducendo gli interventi manuali. Le librerie preparate vengono caricate direttamente in una provetta per campioni che viene alloggiata nella cartuccia di reagenti preconfigurata, che a sua volta viene caricata direttamente sul sistema per la generazione automatizzata dei cluster.

## Ampia gamma di metodi di sequenziamento

Il sistema NovaSeq 6000 è compatibile con diversi kit di preparazione delle librerie Illumina e supporta un'ampia gamma di metodi, dalla profilazione dell'espressione agli studi WGS e molto altro ancora (Tabella 2).

## Funzionamento ottimizzato

Il sistema NovaSeq 6000 aumenta l'efficienza del laboratorio grazie a diverse caratteristiche avanzate (Figura 3):

- Cartucce di reagenti "carica e vai" che riducono dell'80% i materiali di consumo rispetto alla serie di sistemi HiSeq
- Reagenti pronti all'uso che richiedono solo lo scongelamento eliminando gli interventi da parte dell'utente, riducendo al minimo l'errore umano e riducendo drasticamente il tempo di impostazione della corsa
- Materiali di consumo codificati mediante identificazione a radiofrequenza (Radio-Frequency Identification, RFID) per tracciare automaticamente i reagenti e assicurare la compatibilità di tutti i reagenti di sequenziamento e delle celle a flusso
- Caricamento automatizzato delle celle a flusso e generazione integrata dei cluster in grado di ridurre al minimo gli interventi manuali
- Durata di conservazione dei reagenti più lunga supporta la pianificazione efficiente di progetti futuri
- Il kit da 35 cicli aumenta le opzioni di flusso di lavoro, inclusi CovidSeq e le applicazioni per il conteggio, riducendo al contempo il costo per lettura
- La migliorata chimica di sequenziamento ottimizza il flusso di lavoro, aumenta il numero di identificatori molecolari univoci (Unique Molecular Identifier, UMI) per consentire strategie di indicizzazione più complesse e supportare un'ampia gamma di soluzioni di preparazione delle librerie Illumina (Tabella 2)

**Tabella 1: Specifiche della cella a flusso del sistema NovaSeq 6000**

Tipo di cella a flusso	SP	S1	S2	S4
<b>Corsie per cella a flusso</b>	2	2	2	4
<b>Output per cella a flusso<sup>a, b</sup></b>				
1 x 35 bp	N/A	N/A	N/A	280-350 Gb
2 x 50 bp	65-80 Gb	134-167 Gb	333-417 Gb	N/A
2 x 100 bp	134-167 Gb	266-333 Gb	667-833 Gb	1.600-2.000 Gb
2 x 150 bp	200-250 Gb	400-500 Gb	1.000-1.250 Gb	2.400-3.000 Gb
2 x 250 bp	325-400 Gb	N/A	N/A	N/A
CPF letture unidirezionali	0,65-0,8 miliardi	1,3-1,6 miliardi	3,3-4,1 miliardi	8-10 miliardi
CPF letture paired-end	1,3-1,6 miliardi	2,6-3,2 miliardi	6,6-8,2 miliardi	16-20 miliardi
<b>Punteggi qualitativi<sup>c</sup></b>				
1 x 35 bp		Q30 ≥ 90%		
2 x 50 bp		Q30 ≥ 90%		
2 x 100 bp		Q30 ≥ 85%		
2 x 150 bp		Q30 ≥ 85%		
2 x 250 bp		Q30 ≥ 75%		
<b>Durata<sup>d</sup></b>				
1 x 35 bp	N/A	N/A	N/A	circa 14 ore
2 x 50 bp	circa 13 ore	circa 13 ore	circa 16 ore	N/A
2 x 100 bp	circa 19 ore	circa 19 ore	circa 25 ore	circa 36 ore
2 x 150 bp	circa 25 ore	circa 25 ore	circa 36 ore	circa 44 ore
2 x 250 bp	circa 38 ore	N/A	N/A	N/A

a. Le specifiche per gli output e per il numero di letture si basano su una singola cella a flusso utilizzando la libreria del campione di controllo PhiX Illumina a densità cluster supportate. Il sistema NovaSeq 6000 può elaborare una o due celle a flusso contemporaneamente.

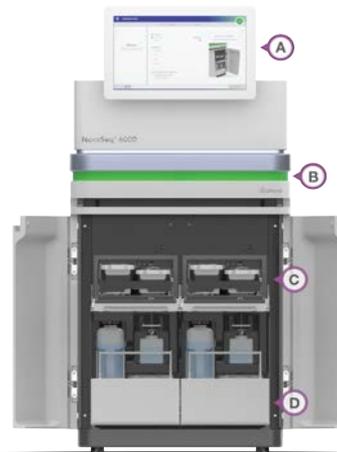
b. **N/A** = non applicabile, **CPF** = cluster che attraversano il filtro.

c. I punteggi qualitativi si basano sui kit di reagenti NovaSeq 6000 SP, S2 e S4 v1.5 elaborati sul sistema NovaSeq 6000 utilizzando una libreria del campione di controllo PhiX Illumina. Le prestazioni possono variare in base al tipo e alla qualità della libreria, alla dimensione dell'inserito, alla concentrazione di caricamento e ad altri fattori sperimentali.

d. Le durate si basano sull'elaborazione di due celle a flusso dello stesso tipo. L'avvio di due celle a flusso diverse incide sulla durata.

## Tecnologia all'avanguardia

Il sistema NovaSeq 6000 fornisce il sequenziamento a elevata produttività più efficace, semplice, scalabile e affidabile in grado di produrre dati di qualità eccezionale. Lo strumento si affida alla comprovata chimica di sequenziamento mediante sintesi (Sequencing By Synthesis, SBS) Illumina. Questo metodo basato su terminatori reversibili di proprietà permette il sequenziamento massivo in parallelo di miliardi di frammenti di DNA, rilevando singole basi mentre vengono incorporate in filamenti di DNA in estensione. Il metodo riduce significativamente gli errori e le identificazioni mancate associati a stringhe di nucleotidi ripetute (omopolimeri).



**Figura 3: Funzionamento ottimizzato del sistema NovaSeq 6000:** diverse caratteristiche del sistema NovaSeq 6000 sono progettate per semplificare gli studi di genomica, inclusi (A) interfaccia intuitiva su touch screen, (B) display LED dotato di spie luminose che indica lo stato della cella a flusso, (C) cartucce sagomate contenenti i reagenti pronti all'uso e (D) contenitori per gli scarti facili da rimuovere e smaltire.

## Design intelligente

Il sistema NovaSeq 6000 unisce l'imaging a elevate prestazioni con la tecnologia della cella a flusso preconfigurata (patterned) per fornire uno straordinario incremento nella processività.

L'eccellente ottica, grazie all'alta risoluzione e alla scansione estremamente veloce, contribuisce a rendere, ad oggi, il sistema NovaSeq 6000 la piattaforma di sequenziamento Illumina con la processività più elevata. Ogni cella a flusso NovaSeq contiene miliardi di nanopozzetti in posizioni ordinate per ottenere spaziatura dei cluster e dimensione delle caratteristiche uniformi. Le celle a flusso NovaSeq riducono lo spazio tra i nanopozzetti, aumentando in modo significativo la densità dei cluster. Questa aumentata densità dei cluster, unita al metodo di proprietà per la generazione di cluster mediante amplificazione per esclusione, riduce al minimo il numero di nanopozzetti occupati dai cluster di DNA originati da un singolo DNA template per aumentare in modo sostanziale gli output dei dati.

## Flusso di lavoro di sequenziamento completo

Il sistema NovaSeq 6000 rappresenta il caposaldo di un ecosistema completo per il sequenziamento che include gestione del flusso di lavoro, preparazione delle librerie manuale o automatizzata, sequenziamento, analisi e interpretazione dei dati, servizi e assistenza (Figura 4).

## Sistema per la gestione delle informazioni del laboratorio (Laboratory Information Management System, LIMS)

Il sistema NovaSeq 6000 è completamente compatibile, senza impostazioni, con BaseSpace™ Clarity LIMS. Utilizzando il sistema LIMS, i laboratori possono migliorare l'efficienza operativa

mediante monitoraggio completo di campioni e reagenti, flussi di lavoro automatizzati e funzionamento integrato allo strumento. BaseSpace Clarity LIMS offre ai laboratori un'interfaccia utente intuitiva e flussi di lavoro preconfigurati che consentono di adottare facilmente la nuova tecnologia per monitorare e scalare immediatamente il processo. Il sistema NovaSeq 6000 può inoltre essere integrato con un sistema LIMS sviluppato dall'utente o da altre terze parti.

### Preparazione delle librerie automatizzata

Illumina ha collaborato con i principali fornitori di strumentazione per la gestione automatizzata dei liquidi allo scopo di sviluppare diversi metodi "qualificati Illumina" (Tabella 2). La designazione "qualificati Illumina" indica che le librerie preparate con questi metodi si comportano in modo simile alle librerie preparate manualmente. I metodi "qualificati Illumina" possono essere installati velocemente per l'utilizzo immediato in qualsiasi laboratorio, riducendo al minimo le attività di sviluppo dispendiose in termini di tempi e di costi. La preparazione delle librerie automatizzata aumenta l'uniformità tra gli esperimenti, riduce al minimo gli errori, riduce gli interventi manuali e permette una processività più elevata per consentire agli utenti di ottenere la produttività senza rivali del sistema NovaSeq 6000.

**Tabella 2: Esempi di metodi di sequenziamento comuni**

<b>Sequenziamento dell'intero genoma</b>
Illumina DNA PCR-Free Prep
Illumina DNA Prep
<b>Risequenziamento mirato</b>
Illumina DNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
Illumina RNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
<b>Sequenziamento dell'RNA</b>
Illumina Stranded Total RNA Prep with Ribo-Zero Plus
Illumina Stranded mRNA Library Prep
<b>Sequenziamento per epigenetica</b>
TruSeq Methyl Capture EPIC
<b>Doppia indicizzazione univoca</b>
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes, Tagmentation (384 indici sui set A-D)

I metodi per la preparazione delle librerie elencati sono solo esempi dei metodi disponibili per il sistema NovaSeq 6000. Per un elenco completo, visitate la pagina Web [www.illumina.com](http://www.illumina.com).

### Analisi e interpretazione dei dati

I dati ottenuti dal sistema NovaSeq 6000 possono essere facilmente trasferiti a BaseSpace Sequence Hub, una piattaforma di calcolo genomico sul cloud di facile utilizzo ottimizzata per l'elaborazione di grossi volumi di dati. BaseSpace Sequence Hub offre elaborazione, analisi e archiviazione semplificata dei dati. Gli utenti possono qui accedere alla piattaforma DRAGEN™ (Dynamic Read Analysis for GENomics, analisi dinamica delle letture per genomica) Bio-IT per l'analisi secondaria ultra rapida e accurata dei dati NGS o accedere alle applicazioni BaseSpace che offrono strumenti di allineamento e rilevamento delle varianti, annotazione,

visualizzazione e altro. Per altre opzioni di analisi, incluse le pipeline presenti in laboratorio, NovaSeq System Software genera identificazioni delle basi e punteggi qualitativi convertiti in file FASTQ per l'analisi a valle.

Per assistere gli utenti nell'interpretazione dei dati, Illumina offre TruSight™ Software Suite e BaseSpace Correlation Engine. TruSight Software Suite fornisce strumenti intuitivi e completi per la visualizzazione, la suddivisione e l'interpretazione di varianti associate alla malattia genetica. BaseSpace Correlation Engine integra i dati con la knowledgebase genomica a livello mondiale per il confronto con un ampio repository selezionato di set di dati pubblici.

### Riepilogo

Il sistema NovaSeq 6000 amplia le possibilità della tecnologia NGS per tutti i ricercatori. Grazie a una processività scalabile senza rivali, alla straordinaria flessibilità per supportare diverse applicazioni e al funzionamento ottimizzato, il sistema NovaSeq6000 rappresenta, ad oggi, il sistema di sequenziamento Illumina a elevata processività più efficace, che consente agli utenti di scoprire più informazioni sul genoma rispetto al passato.

### Informazioni per gli ordini

Ordinate NovaSeq Reagent Kit sul sito Web [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

<b>Sistema</b>	<b>N. di catalogo</b>
Sistema NovaSeq 6000	20012850
<b>Kit di reagenti per il sequenziamento</b>	<b>N. di catalogo</b>
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (100 cicli)	20028401
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 cicli)	20040719
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (300 cicli)	20028400
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (500 cicli)	20028402
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (100 cicli)	20028319
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 cicli)	20028318
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (300 cicli)	20028317
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (100 cicli)	20028316
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (200 cicli)	20028315
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (300 cicli)	20028314
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (35 cicli)	20044417
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 cicli)	20028313
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (300 cicli)	20028312
<b>Flusso di lavoro NovaSeq Xp</b>	<b>N. di catalogo</b>
NovaSeq Xp Flow Cell Dock	20021663
NovaSeq Xp 2-Lane Kit v1.5	20043130
NovaSeq Xp 4-Lane Kit v1.5	20043131



**Figura 4: Il sistema NovaSeq 6000 fa parte di un flusso di lavoro di sequenziamento completo:** il sistema NovaSeq 6000 è compatibile con BaseSpace Clarity LIMS, il portafoglio di kit di preparazione delle librerie Illumina, il supporto per i "metodi qualificati" Illumina, le soluzioni di analisi dei dati come la piattaforma DRAGEN Bio-IT e BaseSpace Sequence Hub e gli strumenti di interpretazione dei dati a valle come TruSight Software Suite e BaseSpace Correlation Engine.

## Specifiche del sistema NovaSeq 6000

### Specifiche

#### Configurazione dello strumento

Computer e monitor touch screen  
Configurazione dell'installazione e accessori  
Software di raccolta e analisi dei dati

#### Computer di controllo dello strumento

Unità base: Portwell WADE-8022 con CPU Intel i7 4700EQ  
Memoria: 2 x 8 GB DDR3L SODIMM Disco rigido: nessuno  
Disco allo stato solido: 256 GB mSATA Sistema operativo: Windows 10  
Nota: le configurazioni del computer verranno aggiornate regolarmente.  
Rivolgetevi al responsabile di zona per la configurazione attuale.

#### Ambiente operativo

Temperatura: da 19 °C a 25 °C (22 °C ±3 °C), cambiamento di < 2 °C all'ora  
Umidità: 20-80% senza condensa, umidità relativa  
Altitudine: sotto i 2.000 metri  
Ventilazione: massimo di 8.530 BTU/h e media di 6.000 BTU/h  
Per uso esclusivo in interni.

#### Laser

532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

#### Dimensioni

L x P x A: 80,0 cm x 94,5 cm x 165,6 cm con monitor Peso: 481 kg, include 3,5 kg per il vassoio di gocciolamento e 0,9 kg per la tastiera e il mouse; peso imballato 628 kg

#### Requisiti di alimentazione

200-240 V c.a. 50/60 Hz, 16 A, singola fase, 2.500 W  
Illumina fornisce un gruppo di continuità specifico per il paese

#### Connessioni di rete

Connessione dedicata da 1 Gb tra lo strumento e il sistema di gestione dei dati.  
La connessione deve essere diretta o disporre di uno switch di rete.

#### Larghezza di banda per la connessione di rete

200 Mb/s/strumento per i caricamenti interni sulla rete  
200 Mb/s/strumento per i caricamenti di BaseSpace Sequence Hub  
5 Mb/s/strumento per i caricamenti operativi dello strumento

## Maggiori informazioni

[www.illumina.com/novaseq](http://www.illumina.com/novaseq)

Illumina, Inc. • N. verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) • Tel. +1.858.202.4566 • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

© 2020 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitate la pagina Web [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html). Pubbl.n. 770-2016-025-N ITA QB 6046

**Solo a uso di ricerca. Non usare in procedimenti diagnostici.**

**illumina®**

770-2016-025-N ITA | 5