

Unterstützung genombasierter Diagnostik

Illumina Dx-Plattformen und -Lösungen



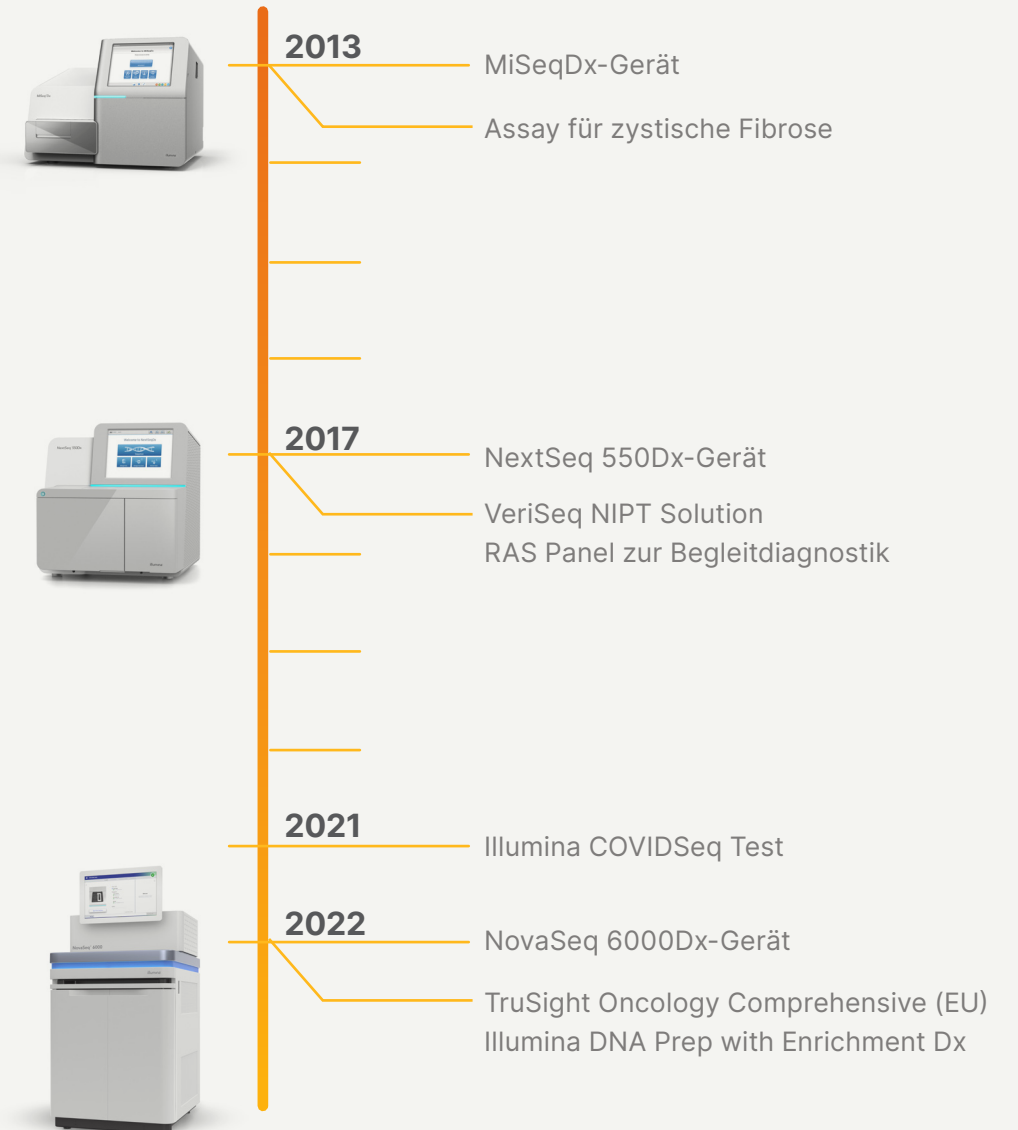
Ein Jahrzehnt der Innovation

ILLUMINA möchte mit der Erschließung der im Genom enthaltenen Informationen einen Beitrag zur Verbesserung der Gesundheit von Menschen leisten. Seit mehr als einem Jahrzehnt bringen wir unsere herausragende Expertise im Bereich Genomik ein, um die Gesundheitsversorgung durch Diagnostik auf Grundlage von Sequenzierung der nächsten Generation (NGS, Next-Generation Sequencing) zu revolutionieren.

Seit 2013, mit der Einführung des MiSeq™ Dx-Geräts, des ersten NGS-Geräts mit FDA-Zulassung und CE-Kennzeichnung für die *In-vitro*-Diagnostik (IVD), übernimmt Illumina eine führende Rolle. Wir entwickeln weiterhin innovative, konforme NGS-Plattformen, beispielsweise die Geräte NextSeq™ 550Dx und NovaSeq™ 6000Dx, sowie neue IVD-Assays in allen Bereichen von Interesse.

Die IVD-Genomiklösungen von Illumina ermöglichen klinischen Laboren Erkenntnisse, von denen die Patienten profitieren. Unser breites Produktsortiment, von neuartigen NGS- und Microarray-Assays bis hin zu robusten Geräten und präzisen Datenanalyzelösungen, ist für die hohen Anforderungen im Bereich der IVD konzipiert.

Die Diagnostiklösungen von Illumina läuten eine neue Ära der genombasierten Gesundheitsversorgung ein.





NovaSeq™ 6000Dx

illumina



Konforme NGS-Geräte für jedes klinische Labor

Die Geräte MiSeqDx¹, NextSeq 550Dx² und NovaSeq 6000Dx³ ermöglichen mit ihren unkomplizierten Workflows und der integrierten Software genaue und zuverlässige Screening- und Diagnostesttests. Alle basieren auf unserer bewährten NGS-Technologie und der SBS-Chemie (Sequenzierung durch Synthese, Sequencing by Synthesis) (Abbildung 1, Tabelle 1). Mit diesen Geräten können klinische Labore eigene NGS-Tests entwickeln, validieren und durchführen, Illumina- oder Drittanbieter-Assays ausführen und verschiedene klinische Forschungsanwendungen im RUO-Modus (Research Use Only, nur für Forschungszwecke) verfolgen (Abbildung 2).



illumina.com/miseqdx



illumina.com/nextseq550dx



illumina.com/novaseq6000dx

Abbildung 1: Portfolio der Illumina-IVD-Systeme

Tabelle 1: Illumina IVD-Gerätespezifikationen

| | Sequenzierungsreagenz | Read-Länge | Cluster nach Filterung (pro Fließzelle) | Maximale Ausgabeleistung | Laufzeit | Datenqualität (Q30) |
|----------------|---|------------|---|--------------------------|----------|---------------------|
| MiSeqDx | MiSeqDx Reagent Kit v3 | 2 × 300 bp | 25 Millionen | 15 Gb | < 56 h | ≥ 80 % |
| NextSeq 550Dx | NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles) | 2 × 150 bp | 400 Millionen | 120 Gb | < 35 h | > 75 % |
| | NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles) | 1 × 75 bp | 400 Millionen | 30 Gb | < 11 h | > 80 % |
| NovaSeq 6000Dx | NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles) | 2 × 150 bp | 4,1 Milliarden | 1 Tb | ≤ 40 h | > 85 % |
| | NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles) | 2 × 150 bp | 10 Milliarden | 3 Tb | ≤ 45 h | > 85 % |

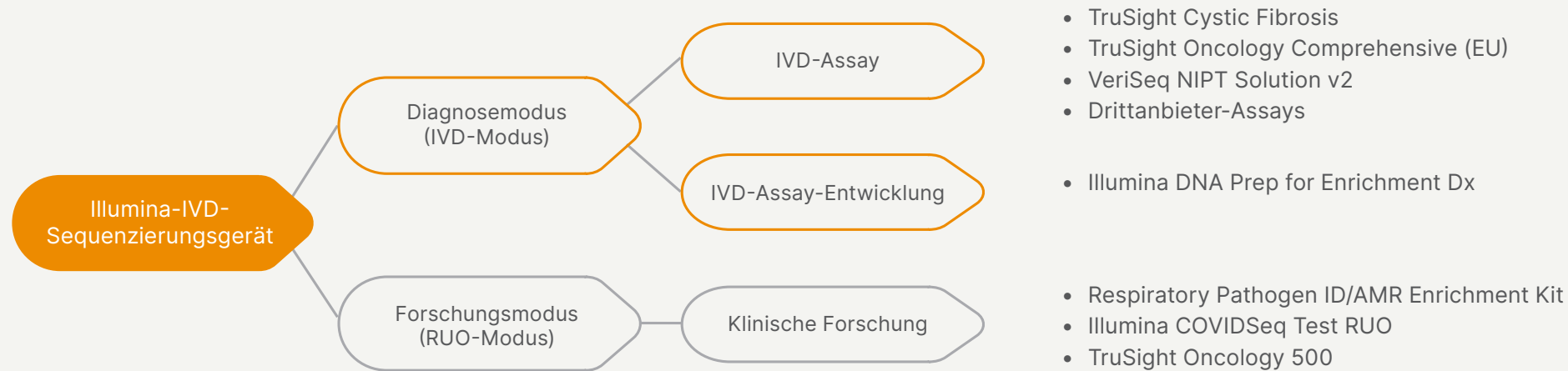


Abbildung 2: Flexibilität der Illumina IVD-Lösung



A01140

IVD



Dashboard



Sequencing



Runs

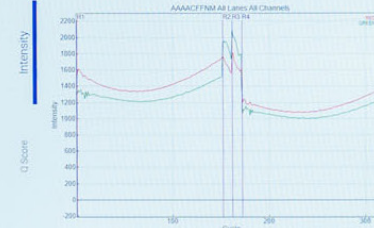


Applications

Completed On: 2022, Sept 29 02:15

Home

Run Name: 220418A0110A_BR_S2_12mo_AgedNFE_Germline

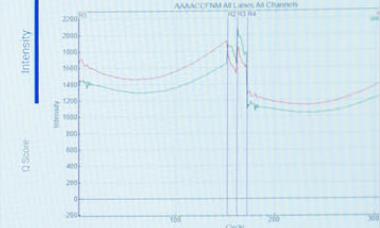


| Clusters Passing Filter | Projected Total Yield | Q30 |
|-------------------------|-----------------------|---------|
| 87.07 % | 1595.28 Gb | 93.41 % |

Completed On: 2022, Sept 29 02:15

Home

Run Name: 220418A0110A_BR_S2_12mo_AgedNFE_Germline



| Clusters Passing Filter | Projected Total Yield | Q30 |
|-------------------------|-----------------------|---------|
| 85.78 % | 1571.60 Gb | 93.51 % |

NovaSeq™ 6000Dx

Planen. Überwachen. Analysieren.

ILLUMINA bietet eine Suite von Informatiksoftware mit optimierten Benutzeroberflächen zum Erstellen und Überwachen von Sequenzierungsläufen, Analysieren von Daten und Anzeigen von Ergebnissen (Abbildung 3, Tabelle 2).

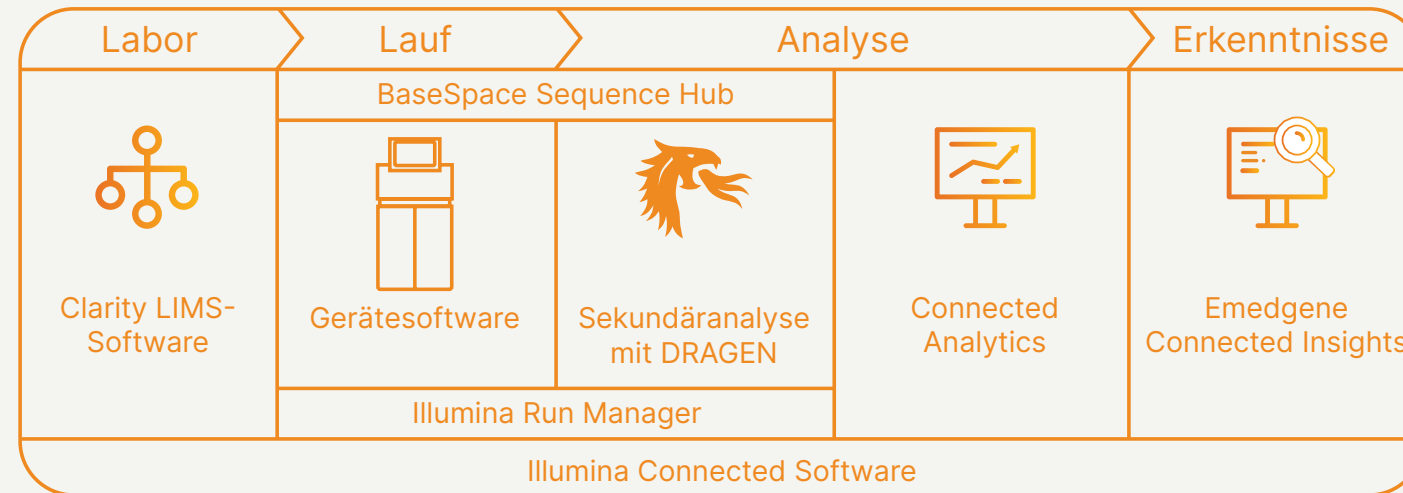


Abbildung 3: Illumina Connected Software

Tabelle 2: Illumina-Informatikoptionen für Dx-Geräte

| | Gerätemodus | MiSeqDx-Gerät | NextSeq 550Dx-Gerät | NovaSeq 6000Dx-Gerät |
|--|-------------|-------------------|---------------------|------------------------------------|
| Informatiksoftware | | Local Run Manager | Local Run Manager | Illumina Run Manager DRAGEN Server |
| Kompatibel mit DRAGEN Server | IVD | - | - | ✓ |
| Verbunden mit BaseSpace Sequence Hub | RUO | - | - | ✓ |
| Verbunden mit Illumina Connected Analytics | RUO | - | - | ✓ |
| Kompatibel mit Clarity LIMS-Software | RUO | ✓ | ✓ | ✓ |
| Kompatibel mit Emedgene | RUO | - | ✓ | ✓ |
| Kompatibel mit Connected Insights | RUO | ✓ | ✓ | ✓ |

Auf den IVD-Modus ausgerichtete Software

Local Run Manager

Die Local Run Manager-Software ist eine integrierte Lösung zum Erstellen von Sequenzierumläufen, Überwachen des Laufstatus, Analysieren der Sequenzierungsdaten und Anzeigen der Ergebnisse. Die Software lässt sich in die Gerätesteuersoftware integrieren und umfasst verschiedene Analysemodule für unterschiedliche Assays.

Illumina Run Manager

Illumina Run Manager bietet Anwendern die Möglichkeit, Sequenziergeräte mit einem DRAGEN-Server zu koppeln und ermöglicht den automatischen Start von Sekundäranalysen. Die Software bietet parallele Workflows für die Sequenzierung und Analyse, um Laboren eine schnelle Durchlaufzeit zu ermöglichen. Für Illumina-Assays stehen unterschiedliche DRAGEN-Workflows auf Basis von Apps zur Verfügung.

Optimierung im Labor

Clarity LIMS™-Software

Die Clarity LIMS-Software ist ein innovatives Labor-Informationssystem (LIMS), mit dem Labore, die Sequenziersysteme von Illumina verwenden, Proben schneller analysieren, einfach nachverfolgen und die Einhaltung gesetzlicher Vorschriften effizient gewährleisten können. Die Software lässt sich einfach bedienen, implementieren und konfigurieren.





Funktionen für die Forschung

Management und Analyse von Daten in großem Maßstab (RUO)

BaseSpace Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub ist eine Genomik-Cloudcomputingplattform nur für Forschungszwecke (RUO, Research Use Only), die eine vereinfachte Datenverwaltung und analytische Sequenzierungstools in einem anwenderfreundlichen Format bereitstellt. Die Plattform zeichnet sich durch Flexibilität und Komfort aus und bietet verschiedene Tools zum Einrichten und Überwachen von Läufen, zum Aufrufen und Analysieren von Daten in der Cloud mit ausgewählten Analyse-Apps sowie zum sicheren Teilen von Daten mit Kollegen.

Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics ist eine sichere Plattform für Genomikdaten zur Operationalisierung von Informatik und zur Gewinnung wissenschaftlicher Erkenntnisse. Bei Connected Analytics handelt es sich um ein zentrales Instrument für Labore, in denen Sequenziersysteme von Illumina zum Einsatz kommen, mit dem Anwender Analysepipelines erstellen und anpassen, Produktionsworkflows in großem Maßstab ausführen und Daten sowie Ergebnisse untersuchen und weitergeben können.

Sekundäranalyse (RUO/IVD)

DRAGEN™ Server

Die DRAGEN-Sekundäranalyse bietet genaue, effiziente und umfassende Lösungen zum Analysieren von Genomikdaten, um häufige Herausforderungen wie lange Rechenzeiten und große Datenmengen zu bewältigen. Bei Kopplung mit einem IVD-Sequenzierungsgerät über Illumina Run Manager ermöglicht ein DRAGEN-Server klinischen Laboren die genaue und effiziente Analyse von NGS-Daten mithilfe verschiedener Anwendungen, die für bestimmte IVD-Assays (in der Entwicklung) ausgelegt sind.

Tertiäranalyse

Emedgene (RUO)

Emedgene ist eine auf XAI (Explainable Artificial Intelligence, erklärbare künstliche Intelligenz) basierende Plattform zur Genomanalyse, die eine Interpretation mit hohem Durchsatz ermöglicht. Emedgene bietet eine hochgradig konfigurierbare und optimierte Plattform für die Generierung evidenzgestützter Erkenntnisse, die die Analysezeit erheblich verkürzt.

Connected Insights

Illumina Connected Insights ist eine cloudbasierte Plattform, die die Tertiäranalyse über API-basierte Calls ermöglicht. Mithilfe der Plattform können Labore die Interpretation und Berichterstellung optimieren und ihre NGS-Verfahren ausweiten. Dafür stehen benutzerdefinierte, automatisierbare Workflows und leistungsstarke Informationsquellen zur Filterung für eine Vielzahl von Anwendungsbereichen bereit.

IVD-Innovation auf einem neuen Niveau

ILLUMINA bietet NGS-basierte IVD-Assays und -Kits, mit denen klinische Labore die Möglichkeiten der Genomik für nichtinvasive Pränataltests (NIPT), Tests auf seltene genetische Erkrankungen, Onkologietests und mehr nutzen können (Abbildung 4, Tabelle 3). Wir arbeiten mit immer mehr Partnern zusammen, um klinische Assays zu entwickeln, die den weltweit größten gesundheitlichen Herausforderungen gerecht werden (Abbildung 4).

Erkrankungsbereich oder Assay-Entwicklung

- Seltene genetische Erkrankung
- Reproduktionsmedizin
- Infektionskrankheit
- Assay-Entwicklung
- Onkologie

* Assay in Entwicklung

†EUA-Zulassung in bestimmten Ländern

Sequenzierungsplattform von Illumina

- MiSeqDx-Gerät
- NextSeq 550Dx-Gerät
- NovaSeq 6000Dx-Gerät

Abbildung 4: Menü der IVD-Assays von Illumina und Partnern

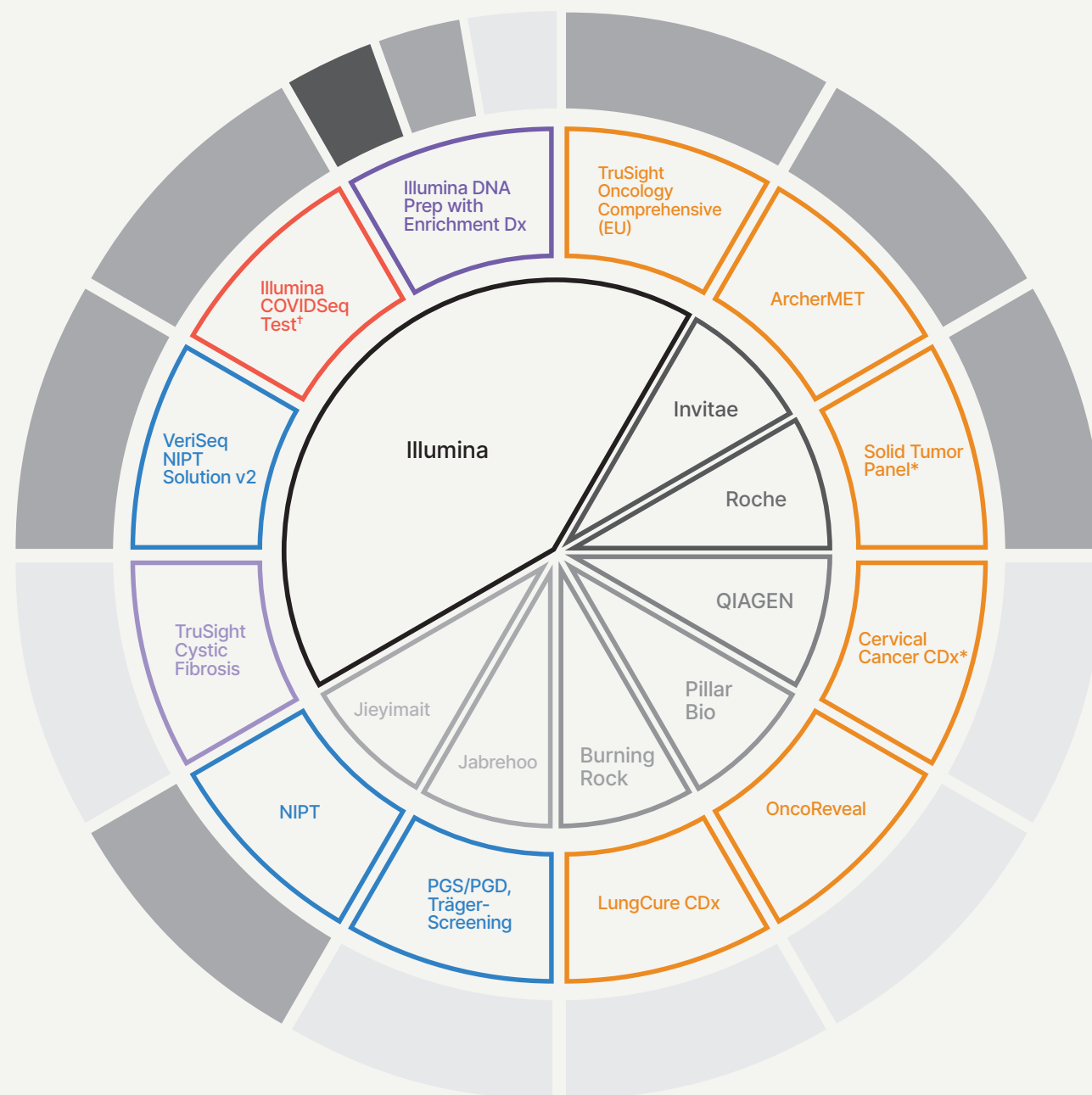




Tabelle 3: Unterstützte IVD-Assays im Überblick

| Krankheitsbereich oder Assay-Entwicklung | Assay | Hersteller | MiSeqDx | NextSeq 550Dx | NovaSeq 6000Dx | Behördliche Genehmigung |
|--|--------------------------------------|--------------|---------|---------------|----------------|-------------------------|
| Genetische Erkrankung | TruSight Cystic Fibrosis | Illumina | ✓ | | | USA, CE |
| Genetische Erkrankung | PrismGuide IRD Panel System | Systemex | ✓ | | | Japan |
| Reproduktionsmedizin | VeriSeq NIPT Solution v2 | Illumina | | ✓ | | CE |
| Infektionskrankheit | Illumina COVIDSeq Test | Illumina | | ✓ | | USA (EUA) |
| Onkologie | TruSight Oncology Comprehensive | Illumina | | ✓ | | CE |
| Assay-Entwicklung | Illumina DNA Prep with Enrichment Dx | Illumina | ✓ | ✓ | ✓ | USA, CE |
| Onkologie | oncoReveal Dx | Pillar | ✓ | | | USA, CE, China |
| Onkologie | ArcherMET | Invitae | ✓ | | | Japan |
| Onkologie | OncoGuide NCC Oncopanel System | Systemex | | ✓ | | Japan |
| Reproduktionsmedizin | VeriSeq PGS | Jabrehoo | ✓ | | | China |
| Onkologie | Essencare | Geneseq | ✓ | | | China |
| Onkologie | LungCure CDx | Burning Rock | ✓ | | | China |
| Onkologie | BRCA1 und BRCA2 | AmoyDx | ✓ | | | China, CE |
| Onkologie | EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1 | Geneis | ✓ | | | China |
| Onkologie | KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA | Genecast | ✓ | | | China |
| Onkologie | Onco Core | 3DMed | ✓ | ✓ | | China |

Die unterstützten Assays in dieser Tabelle sind zum Zeitpunkt der Veröffentlichung dieses Dokuments aktuell und können sich ändern.

Aus Daten werden Antworten

TEST AUF GENETISCHE ERKRANKUNGEN

TruSight™ Cystic Fibrosis

Eine vollständig integrierte molekulare Testlösung für zystische Fibrose mit dem MiSeqDx-Gerät. Die Analysemodule CF 139-Variant 2.0 und CF Clinical Seq 2.0 Local Run Manager ermöglichen die Erkennung von 139 klinisch relevanten *CFTR*-Varianten oder umfassenden Sequenzinformationen für alle proteincodierenden Regionen im *CFTR*-Gen.⁴

NIPT

VeriSeq™ NIPT Solution v2

Ein IVD-Test, bei dem mittels PCR-freier Genomsequenzierung das pränatale Screening auf alle seltenen autosomalen Aneuploidien, Aneuploidien der Geschlechtschromosomen sowie partiellen Duplikationen und Deletionen ≥ 7 Mb für alle Autosomen ausgeweitet wird. VeriSeq NIPT Assay Software v2 führt automatisch eine Datenanalyse durch und generiert einen Bericht, der qualitative Ergebnisse liefert.⁵

ONKOLOGIE-TESTS

TruSight Oncology Comprehensive (EU)

Die erste IVD-Kit-Lösung mit CE-Kennzeichnung für umfassendes genomisches Profiling (CGP, Comprehensive Genomic Profiling) von Patientenproben. Sie ermöglicht die Erkennung von DNA- und RNA-Varianten sowie Biomarkersignaturen, wie z. B. der Tumormutationslast (TMB, Tumor Mutational Burden) und der Mikrosatelliteninstabilität (MSI). Mit dem TruSight Oncology Comprehensive (EU)-Analysemodul können Base-Calling und Qualitätssicherung, Varianten-Calling und Interpretation durchgeführt werden.⁶

TESTS AUF INFEKTIONSKRANKHEITEN

Illumina COVIDSeq™ Test (EUA)*

Dieser amplikonbasierte NGS-Test weist SARS-CoV-2 bei Patienten mit Verdacht auf COVID-19 nach. Das Kit enthält Schritte zur Extraktion von viraler RNA, zur Bibliotheksvorbereitung und zur Sequenzierung. Die DRAGEN COVIDSeq-Testpipeline wird für die Datenanalyse verwendet.⁷

ASSAY-ENTWICKLUNG

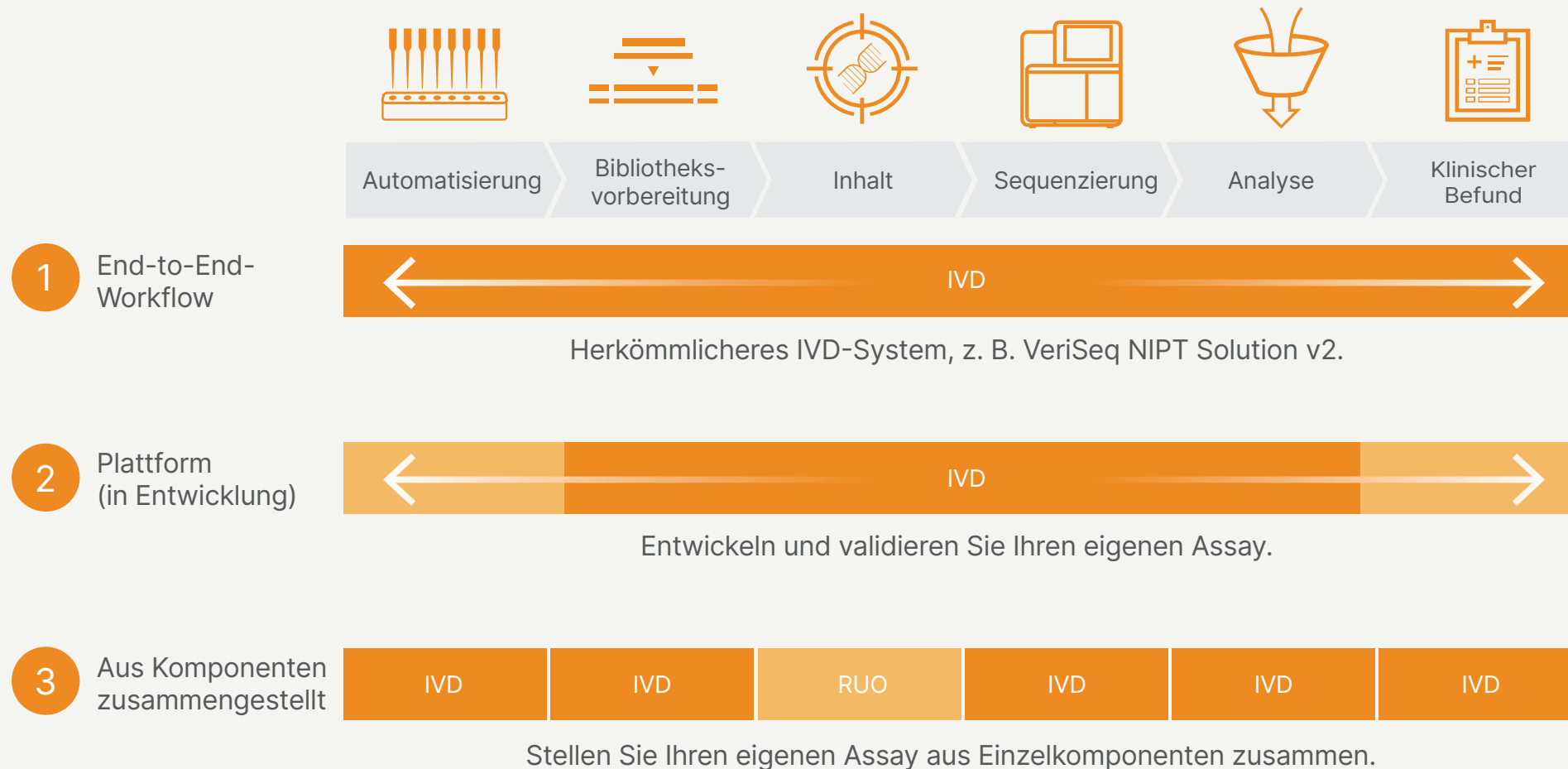
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Eine EU IVDR 2017/746-konforme Lösung für die Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung. Diese Lösung ermöglicht klinischen Laboren im Rahmen eines NGS-Workflows auf MiSeqDx-, NextSeq 550Dx- und NovaSeq 6000Dx-Geräten, ihre Palette an Diagnoseanwendungen um Anreicherungspanels für die gezielte Sequenzierung zu erweitern. Die DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App auf dem NovaSeq 6000Dx-Gerät übernimmt das Alignment und das Varianten-Calling in der DNA für somatische und Keimbahnmutationen.⁸

* Dieser Test ist nicht in allen Ländern bzw. Regionen verfügbar. COVIDSeq ist nur für autorisierte Labore unter der Notfallzulassung oder einer ähnlichen Zulassung für den Nachweis von SARS-CoV2 verfügbar – nicht für andere Viren oder Pathogene. Dieser Test ist nur für die Dauer der Notfallklärung für COVID-19 zugelassen.

IVD-Testoptionen

Bei der Planung von IVD-Assays müssen drei Ansätze berücksichtigt werden.



Klinische Forschung im RUO-Modus

Die Geräte MiSeqDx, NextSeq 550Dx und NovaSeq 6000Dx verfügen über den RUO-Modus, mit dem klinische Labore verschiedene klinische Forschungsanwendungen verfolgen können (Tabelle 4).



Tabelle 4: Übersicht über unterstützte klinische Forschungspanels im RUO-Modus

| Krankheitsbereich | Assay | MiSeqDx | NextSeq 550Dx | NovaSeq 6000Dx |
|-----------------------|--|---------|---------------|----------------|
| Onkologie | TruSight Tumor 170 | | ✓ | |
| Onkologie | TruSight Oncology 500 | | ✓ | |
| Onkologie | TruSight Oncology 500 High-Throughput | | | ✓ |
| Onkologie | TruSight Hereditary Cancer | ✓ | ✓ | |
| Onkologie | TruSight RNA Pan Cancer | ✓ | ✓ | |
| Onkologie | TruSight RNA Fusion | ✓ | ✓ | |
| Genetische Erkrankung | Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment | | ✓ | ✓ |
| Genetische Erkrankung | TruSight One/TruSight One Expanded | | ✓ | ✓ |
| Infektionskrankheit | Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel | ✓ | ✓ | |
| Infektionskrankheit | Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit | ✓ | ✓ | |
| Infektionskrankheit | COVIDSeq Assay | ✓ | | |

Die unterstützten Assays in dieser Tabelle sind zum Zeitpunkt der Veröffentlichung dieses Dokuments aktuell und können sich ändern.

Unterstützung der klinischen Sequenzierung auf der ganzen Welt

ILLUMINA bietet bewährte Lösungen mit NGS-basierten IVD-Assays und Sequenziergeräten, die in über 55 Ländern weltweit eingesetzt werden (Abbildung 5). Unsere Lösungen basieren auf der SBS-Chemie von Illumina und liefern hochwertige Daten mit der Genauigkeit und Zuverlässigkeit, die für Diagnosetests erforderlich sind.

Mit einem umfassenden genomischen Profiling mittels NGS können mehr klinisch relevante Varianten identifiziert werden als mit herkömmlichen Testansätzen. So lässt sich die diagnostische Odyssee für Patienten drastisch verkürzen.¹⁰

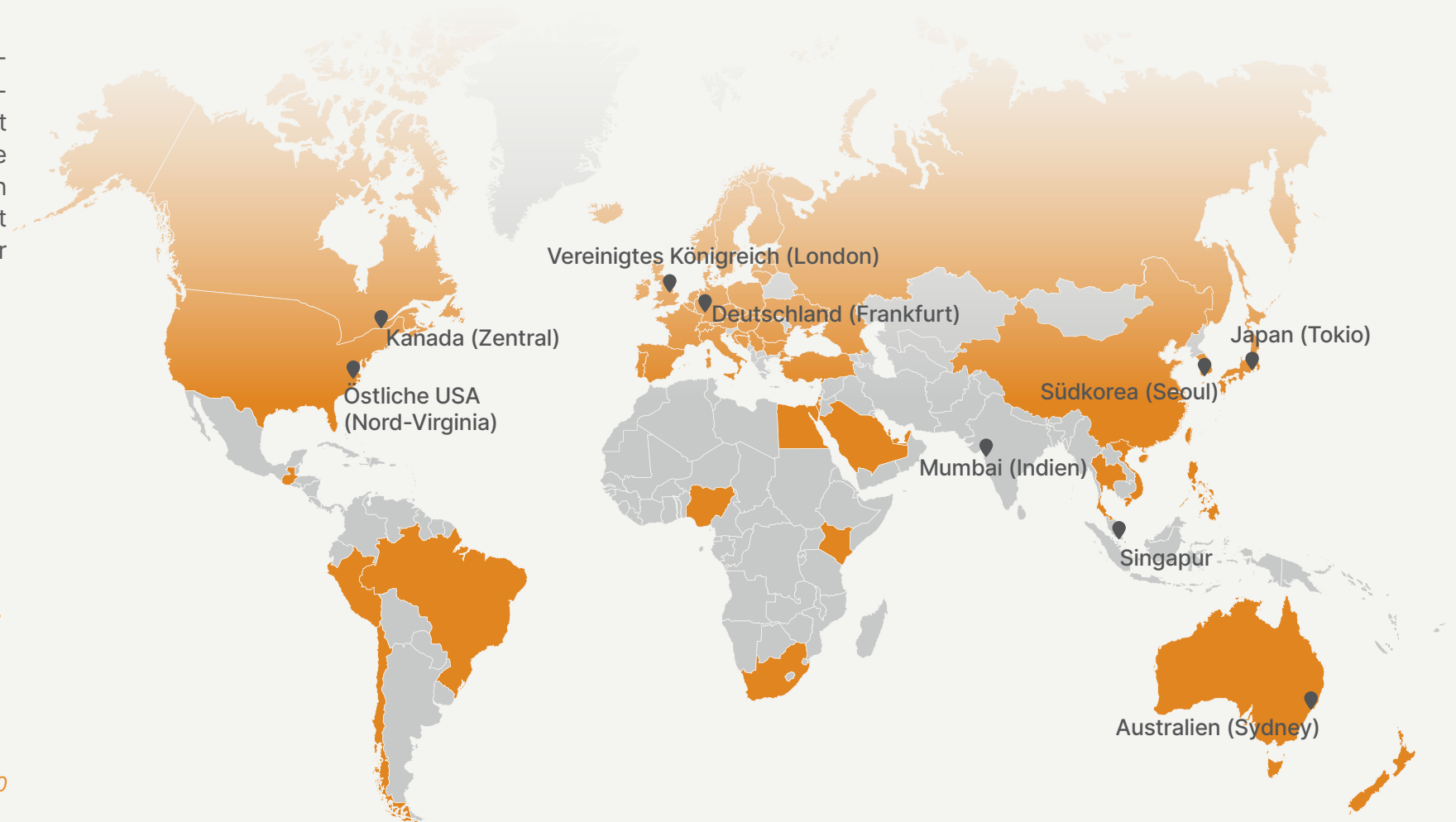


Abbildung 5: Globale Verteilung der IVD-Plattformen und -Lösungen sowie Rechenzentren von Illumina: In Ländern auf der ganzen Welt kommen Illumina-Diagnostiklösungen zum Einsatz (orange schattiert). Durch die Bereitstellung regionaler Rechenzentren über Amazon Web Services (grau) können Daten gemäß den lokalen Datenschutzgesetzen und -vorschriften regional gespeichert werden.

Umfassender Support

Bei Illumina profitieren Sie ab der Lieferung Ihres Geräts von Service und Support. Unsere Wissenschaftler und Ingenieure unterstützen Sie gerne bei der Installation von Geräten sowie bei der Laboreinrichtung. Zusätzlich zum Vor-Ort-Support bieten wir Fortbildungskurse für Anwender zu verschiedenen Workflows.

Die Wissenschaftler von Illumina beantworten Ihre Fragen weltweit an fünf Tagen in der Woche rund um die Uhr.

Wenden Sie sich an Ihren Ansprechpartner beim Vertrieb von Illumina, wenn Sie mehr über unsere Diagnoselösungen erfahren möchten.
[illumina.com/systems/ivd-instruments.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments.html)

illumina[®]

Wir sind stets für Sie da, mit Antworten auf Ihre Fragen, Erkenntnissen und gegenseitigem Austausch.
Besuchen Sie uns auf [illumina.com](https://www.illumina.com).

1 800 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA)

© 2023 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.

Für die *In-vitro*-Diagnostik. Nicht in allen Regionen und Ländern verfügbar.



Qualifikationsserviceleistungen von Illumina

Erfüllen Sie Compliance-Anforderungen mithilfe der umfassenden Qualifizierungsserviceleistungen von Illumina unter www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html.



Schulung von Illumina

Erhalten Sie noch schneller hochwertige Ergebnisse mit der Illumina-Technologie – mit von Kursleitern durchgeführten praktischen Kursen und webbasierten Schulungsoptionen unter www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html.

Quellen

1. Illumina. [MiSeq Dx Instrument](#). Aufgerufen am 20. Mai 2022.
2. Illumina. [NextSeq 550Dx Instrument](#). Aufgerufen am 20. Mai 2022.
3. Illumina. [NovaSeq 6000Dx Instrument](#). Aufgerufen am 20. Mai 2022.
4. Illumina. [TruSight Cystic Fibrosis](#). Aufgerufen am 20. Mai 2022.
5. Illumina. [VeriSeq NIPT Solution v2](#). Aufgerufen am 20. Mai 2022.
6. Illumina. [Illumina COVIDSeq Test Instructions for Use](#). Aufgerufen am 20. Mai 2022.
7. Illumina. [Illumina DNA Prep with Enrichment Dx](#). Aufgerufen am 20. Mai 2022.
8. Illumina. [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\)](#). Aufgerufen am 20. Mai 2022.