

Capacitar diagnósticos baseados em genoma

Plataformas e soluções Illumina Dx



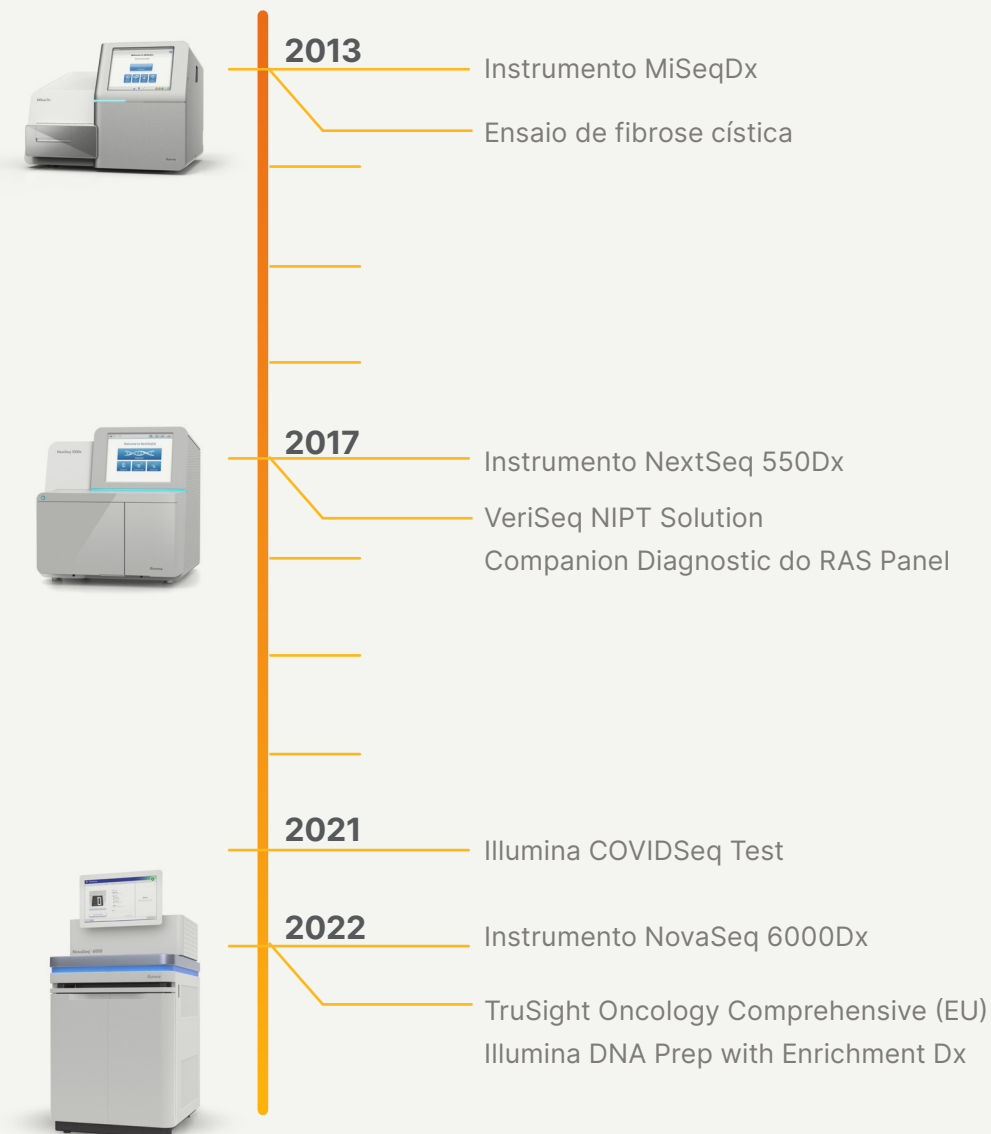
Uma década de inovação

Na Illumina, estamos comprometidos em melhorar a saúde humana descobrindo a potência do genoma. Há mais de uma década, usamos a nossa experiência única como líder do setor genômico para revolucionar a área da saúde por meio de diagnósticos baseados em sequenciamento de última geração (NGS).

A Illumina assumiu o papel de liderança a partir de 2013, com o lançamento do MiSeq™ Dx, o primeiro instrumento NGS com marcação CE reconhecido pela FDA para o uso de diagnóstico *in vitro* (DIV). Continuamos a inovar, criando plataformas NGS regulamentadas que incluem os instrumentos NextSeq™ 550Dx e NovaSeq™ 6000Dx, além de desenvolver os novos ensaios DIV em áreas de interesse.

As soluções DIV genômicas da Illumina capacitam os laboratórios clínicos a encontrar as respostas que buscam para melhorar os resultados dos pacientes. A nossa ampla gama de produtos, desde os inovadores ensaios de NGS e por microarray a instrumentos robustos e soluções de análise de dados exatas, foi criada para enfrentar o rigor e a precisão do mundo DIV.

Em conjunto, as soluções Illumina em diagnósticos estão iniciando uma nova era na área da saúde baseada em genoma.





NovaSeq™ 6000Dx

illumina

Instrumentos NGS regulamentados para todos os laboratórios clínicos

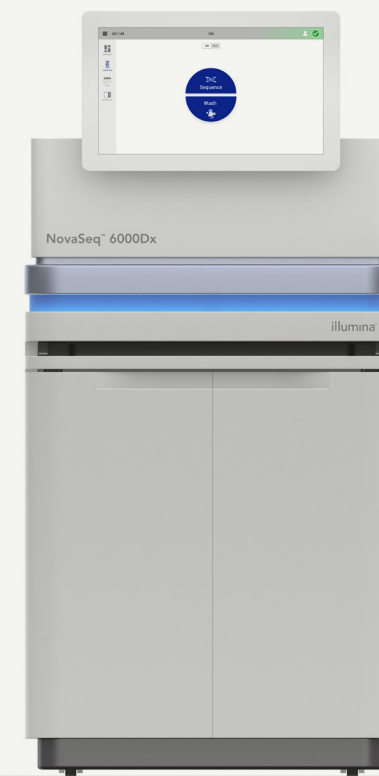
Com fluxos de trabalho fáceis de seguir e software integrado, os instrumentos MiSeqDx,¹ NextSeq 550Dx² e NovaSeq 6000Dx³ produzem triagem e testes de diagnóstico precisos e confiáveis. Todos eles se baseiam em nossa comprovada tecnologia NGS e na química de sequenciamento por síntese (SBS) (Figura 1, Tabela 1). Com o uso desses instrumentos, os laboratórios clínicos podem desenvolver, validar e realizar seus próprios testes NGS, executar ensaios da Illumina ou de terceiros e buscar diversas aplicações de pesquisa clínica no Modo de pesquisa (RUO) (Figura 2).



illumina.com/miseqdx



illumina.com/nextseq550dx



illumina.com/novaseq6000dx

Figura 1: Portfólio de sistemas de DIV da Illumina

Tabela 1: Especificação para o instrumento DIV da Illumina

	Reagente de sequenciamento	Duração da leitura	Filtro de passagem de clusters (por lâmina de fluxo)	Produtividade máxima	Tempo de execução	Qualidade dos dados (Q30)
MiSeqDx	MiSeqDx Reagent Kit v3	2 × 300 bp	25 milhões	15 Gb	< 56 horas	≥ 80%
NextSeq 550Dx	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles)	2 × 150 bp	400 milhões	120 Gb	< 35 horas	> 75%
	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles)	1 × 75 bp	400 milhões	30 Gb	< 11 horas	> 80%
NovaSeq 6000Dx	NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 Cycles)	2 × 150 bp	4,1 bilhões	1 Tb	≤ 40 horas	> 85%
	NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 Cycles)	2 × 150 bp	10 bilhões	3 Tb	≤ 45 horas	> 85%



Figura 2: Flexibilidade da solução de DIV da Illumina



NovaSeq™ 6000Dx



Planejar. Monitorar. Analisar.

A Illumina oferece um conjunto de software que pode ser acessado por meio de interfaces de usuário simples para criar e monitorar execuções de sequenciamento, analisar dados e visualizar resultados (Figura 3, Tabela 2).

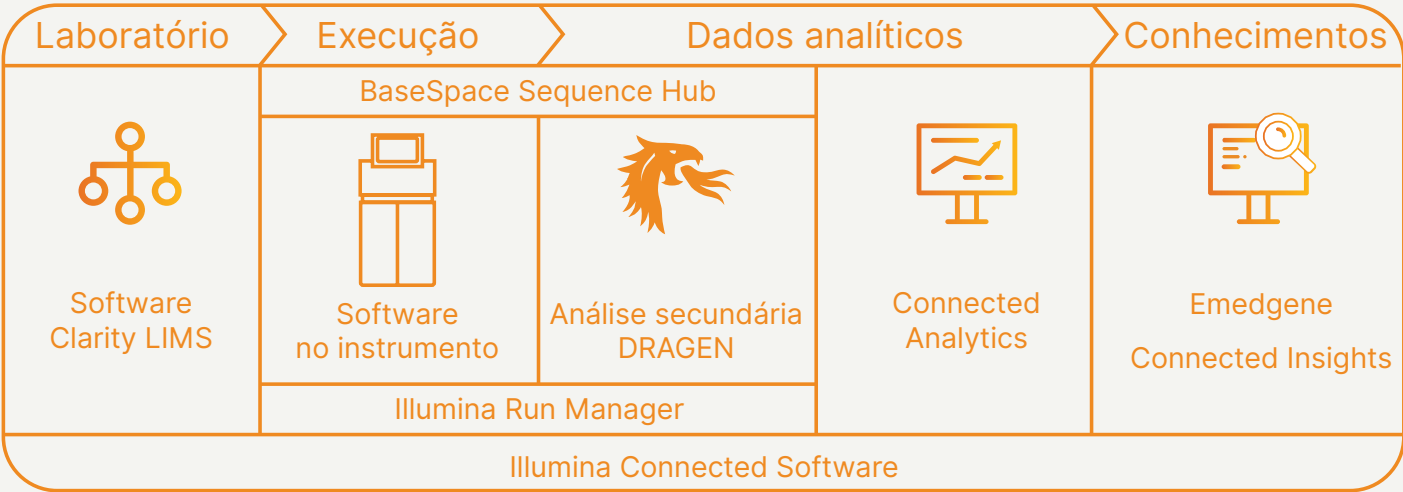


Figura 3: Illumina Connected Software

Tabela 2: Opções de informática da Illumina para instrumentos Dx

Modo instrumento		Instrumento MiSeqDx	Instrumento NextSeq 550Dx	Instrumento NovaSeq 6000Dx
Software		Local Run Manager	Local Run Manager	Illumina Run Manager DRAGEN Server
Compatível com o DRAGEN Server	DIV	-	-	✓
Conectado ao BaseSpace Sequence Hub	RUO	-	-	✓
Conectado ao Illumina Connected Analytics	RUO	-	-	✓
Compatível com o software Clarity LIMS	RUO	✓	✓	✓
Compatível com o Emedgene	RUO	-	✓	✓
Compatível com o Connected Insights	RUO	✓	✓	✓

Modo DIV: software específico

Local Run Manager

O software Local Run Manager é uma solução integrada projetada para criar execuções de sequenciamento, monitorar o status da execução, analisar dados do sequenciamento e visualizar os resultados. O software integra-se ao software de controle do instrumento e inclui diversos módulos de análise para diferentes ensaios.

Illumina Run Manager

O Illumina Run Manager permite que os usuários combinem instrumentos de sequenciamento a um DRAGEN Server e habilita a inicialização automática da análise secundária. O software fornece fluxos de trabalho paralelos para o sequenciamento e a análise, a fim de proporcionar aos laboratórios um tempo de resposta rápido. Estão disponíveis vários fluxos de trabalho DRAGEN baseados em aplicações para os ensaios da Illumina.

Otimização laboratorial

Software Clarity LIMS™

O software Clarity LIMS é um sistema de gerenciamento de informações laboratoriais (LIMS) inovador, o qual permite que os laboratórios que usam sistemas de sequenciamento da Illumina executem amostras de modo mais rápido, rastreiem-nas facilmente e obtenham ou mantenham a conformidade regulatória com eficiência. O software é fácil de usar, implantar e configurar.





Recursos de pesquisa

Gerenciamento e análise de dados em larga escala (RUO)

BaseSpace Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub é uma plataforma computacional genômica na nuvem somente para pesquisa (RUO) projetada para fornecer ferramentas simples de gerenciamento de dados e sequenciamento analítico em um formato de fácil utilização. Ela proporciona flexibilidade e conveniência com uma gama de ferramentas, que permite aos usuários configurar e monitorar execuções, acessar e analisar dados armazenados na nuvem com um conjunto selecionado de aplicações de análise e compartilhar, de forma segura, dados com colaboradores.

Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics é uma plataforma de dados genômicos segura usada para operacionalizar os equipamentos de informática e gerar conhecimento científico. Um componente central para laboratórios que usam os sistemas de sequenciamento da Illumina, o Connected Analytics permite que os usuários criem e personalizem pipelines de análise, executem fluxos de trabalho de produção em escala e explorem e compartilhem dados e resultados.

Análise secundária (RUO/DIV)

DRAGEN™ Server

A análise secundária do DRAGEN fornece soluções de análise de dados genômicos precisas, eficientes e amplas para abordar os desafios comuns, incluindo tempos de computação longos e grandes volumes de dados. Quando pareado com um instrumento de sequenciamento DIV por meio do Illumina Run Manager, um DRAGEN Server permite que os laboratórios clínicos analisem dados NGS de forma precisa e eficiente, usando diversas aplicações projetadas para ensaios DIV específicos (em desenvolvimento).

Análise terciária

Emedgene (RUO)

Emedgene é uma plataforma de análise genômica com tecnologia de inteligência artificial explicável (XAI), que permite a interpretação de alto rendimento. Possibilitando reduções consideráveis no tempo de análise, a Emedgene fornece uma plataforma altamente configurável e simplificada para gerar conhecimentos embasados por evidências.

Connected Insights

Illumina Connected Insights é uma plataforma baseada em nuvem que permite a análise terciária por meio da identificação baseada em API. A plataforma permite que os laboratórios simplifiquem a interpretação e a geração de relatórios e ampliem suas operações NGS ao fornecer fluxos de trabalho automatizáveis definidos pelo usuário e fontes de conhecimento eficientes para filtrar uma ampla gama de áreas de aplicações.

Inovação em DIV. Ampliada.

A Illumina oferece ensaios de DIV baseados em NGS e kits que permitem aos laboratórios clínicos aplicarem a potência da genômica em exames pré-natais não invasivos (NIPT), testes de doenças genéticas raras, testes oncológicos e muito mais (Figura 4, Tabela 3). Cada vez mais estamos trabalhando com outros parceiros a fim de desenvolver ensaios clínicos para enfrentar os maiores desafios de saúde do mundo (Figura 4).

Área da doença ou desenvolvimento de ensaio

Doença genética rara

Saúde reprodutiva

Doença infecciosa

Desenvolvimento de ensaio

Oncologia

Plataforma de sequenciamento da Illumina

Instrumento MiSeqDx

Instrumento NextSeq 550Dx

Instrumento NovaSeq 6000Dx

*Ensaio em desenvolvimento

†EUA aprovado em determinados países

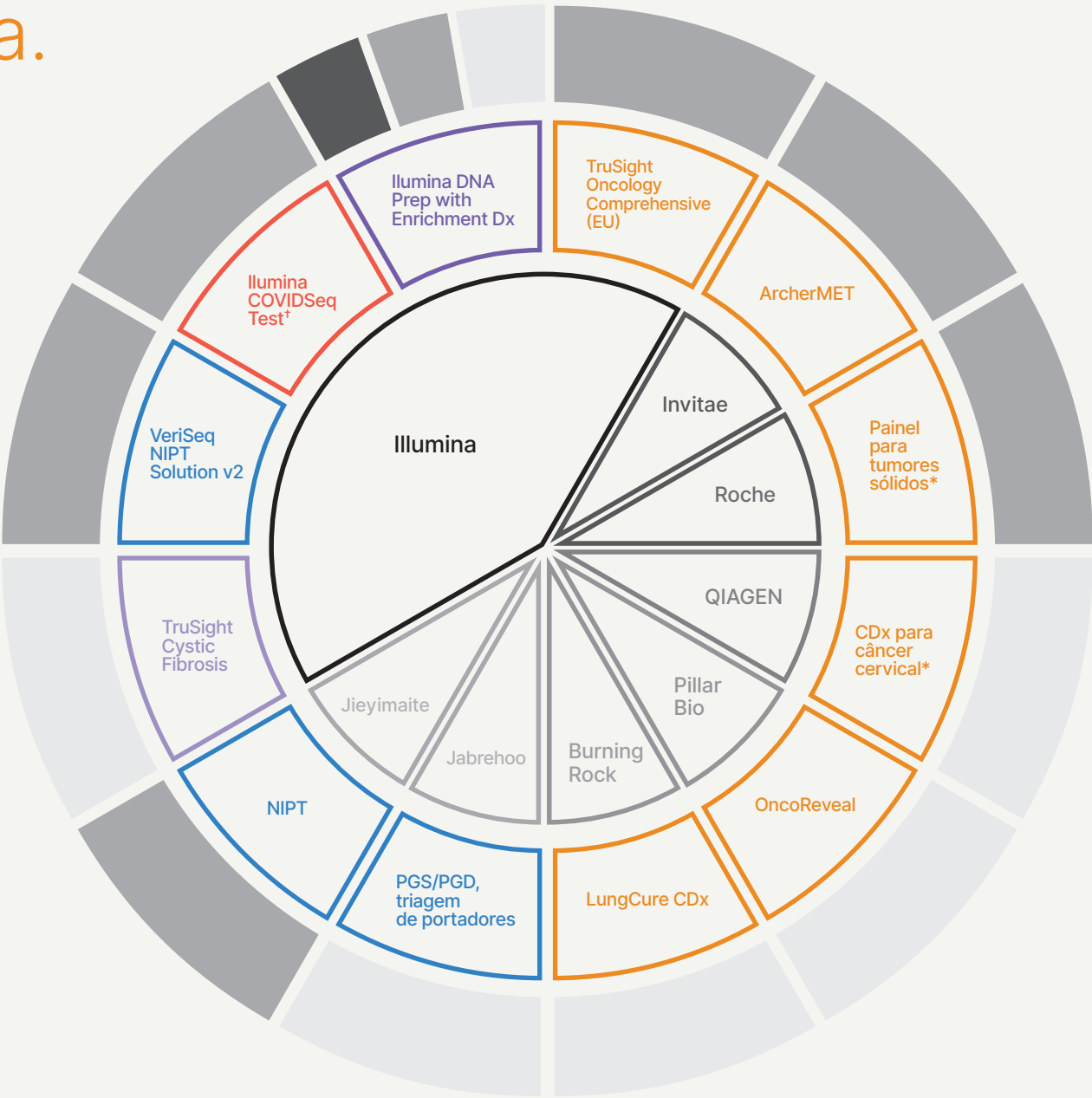


Figura 4: Menu dos ensaios de DIV da Illumina e de parceiros



Tabela 3: Visão geral dos ensaios de DIV compatíveis

Área da doença ou desenvolvimento de ensaio	Ensaio	Fabricante	MiSeqDx	NextSeq 550Dx	NovaSeq 6000Dx	Aprovação regulatória
Doença genética	TruSight Cystic Fibrosis	Illumina	✓			EUA, CE
Doença genética	PrismGuide IRD Panel System	Sysmex	✓			Japão
Saúde reprodutiva	VeriSeq NIPT Solution v2	Illumina		✓		CE
Doença infecciosa	Illumina COVIDSeq Test	Illumina		✓		EUA (EUA)
Oncologia	TruSight Oncology Comprehensive	Illumina		✓		CE
Desenvolvimento de ensaio	Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	Illumina	✓	✓	✓	EUA, CE
Oncologia	oncoReveal Dx	Pillar	✓			EUA, CE, China
Oncologia	ArcherMET	Invitae	✓			Japão
Oncologia	OncoGuide NCC Oncopanel System	Sysmex		✓		Japão
Saúde reprodutiva	VeriSeq PGS	Jabrehoo	✓			China
Oncologia	Essencare	Geneseeq	✓			China
Oncologia	LungCure CDx	Burning Rock	✓			China
Oncologia	BRCA1 e BRCA 2	AmoyDx	✓			China, CE
Oncologia	EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1	Geneis	✓			China
Oncologia	KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA	Genecast	✓			China
Oncologia	Onco Core	3DMed	✓	✓		China

Os ensaios compatíveis nesta tabela estão em curso na data da publicação deste documento e podem estar sujeitos a alteração.

Transformar dados em respostas

TESTES DE DOENÇAS GENÉTICAS

TruSight™ Cystic Fibrosis

Uma solução de testes moleculares totalmente integrados para fibrose cística no instrumento MiSeqDx. Os módulos de análise Local Run Manager CF 139-Variant 2.0 e CF Clinical Seq 2.0 permitem a detecção de 139 variantes *CFTR* clinicamente relevantes ou informações de sequência abrangentes para todas as regiões de codificação da proteína no gene *CFTR*, respectivamente.⁴

NIPT

VeriSeq™ NIPT Solution v2

Um teste de DIV que usa o sequenciamento de genoma completo sem PCR para ampliar a triagem pré-natal para todas as aneuploidias autossômicas raras, aneuploidias dos cromossomos sexuais e duplicações parciais e deleções ≥ 7 Mb para todos os autossomos. O VeriSeq NIPT Assay Software v2 realiza a análise de dados automaticamente e gera um relatório que fornece resultados qualitativos.⁵

TESTES ONCOLÓGICOS

TruSight Oncology Comprehensive (EU)

A primeira solução DIV em kit com marcação CE para painel genômico abrangente (CGP) de amostras de pacientes. Permite a detecção de variantes de DNA e RNA e assinaturas de biomarcadores, tais como carga mutacional tumoral (TMB) e instabilidade de microssatélites (MSI). O módulo de análise TruSight Oncology Comprehensive (EU) realiza a identificação de bases e controle de qualidade (QC), identificação de variantes e interpretação.⁶

TESTES DE DOENÇAS INFECCIOSAS

Illumina COVIDSeq™ Test (EUA)*

Este teste NGS baseado em amplicons detecta o vírus SARS-CoV-2 em pacientes com suspeita de COVID-19. O kit inclui as etapas para extração de RNA viral, preparação de biblioteca e sequenciamento. O DRAGEN COVIDSeq Test Pipeline é usado para a análise de dados.⁷

DESENVOLVIMENTO DE ENSAIO

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Uma solução de preparação e enriquecimento de biblioteca que está em conformidade com o regulamento UE IVDR 2017/746. Como parte de um fluxo de trabalho NGS nos instrumentos MiSeqDx, NextSeq 550Dx e NovaSeq 6000Dx, essa solução permite que os laboratórios clínicos adicionem painéis de enriquecimento de sequenciamento específico ao respectivo menu de aplicações diagnósticas. A aplicação DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx no instrumento NovaSeq 6000Dx realiza o alinhamento e a identificação de variantes no DNA de mutações somáticas e germinativas.⁸

*Este teste não está disponível em todos os países ou regiões. O COVIDSeq está disponível apenas para laboratórios que obtenham uma Autorização para uso emergencial ou autorização semelhante apenas para a detecção do vírus SARS-CoV2, não se estendendo a outros vírus ou patógenos. Esse teste está autorizado apenas durante o período da declaração de emergência para COVID-19.

Opções de teste de DIV

Ao planejar ensaios de DIV, devem-se considerar três abordagens



Pesquisa clínica no Modo RUO

Os instrumentos MiSeqDx, NextSeq 550Dx e NovaSeq 6000Dx são equipados com o Modo RUO, permitindo que os laboratórios clínicos busquem diversas aplicações de pesquisa clínica (Tabela 4).

Tabela 4: Visão geral dos painéis de pesquisa clínica compatíveis com o modo RUO

Área da doença	Ensaio	MiSeqDx	NextSeq 550Dx	NovaSeq 6000Dx
Oncologia	TruSight Tumor 170		✓	
Oncologia	TruSight Oncology 500		✓	
Oncologia	TruSight Oncology 500 High-Throughput			✓
Oncologia	TruSight Hereditary Cancer	✓	✓	
Oncologia	TruSight RNA Pan Cancer	✓	✓	
Oncologia	TruSight RNA Fusion	✓	✓	
Doença genética	Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment		✓	✓
Doença genética	TruSight One/TruSight One Expanded		✓	✓
Doença infecciosa	Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel (RPIP)	✓	✓	
Doença infecciosa	Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit	✓	✓	
Doença infecciosa	COVIDSeq Assay	✓		

Os ensaios compatíveis nesta tabela estão em curso na data da publicação deste documento e podem estar sujeitos a alteração.



Capacitar o sequenciamento clínico em todo o mundo

A Illumina oferece soluções confiáveis, com ensaios de DIV baseados em NGS e instrumentos de sequenciamento disponíveis em mais de 55 países em todo o mundo (Figura 5). Desenvolvidas pela química de SBS da Illumina, nossas soluções produzem dados de alta qualidade com a precisão e a confiabilidade necessárias para testes de diagnóstico.

O painel genômico abrangente com NGS pode identificar variantes clinicamente mais relevantes comparado às abordagens de testes convencionais, além de reduzir consideravelmente a odisseia de diagnósticos para os pacientes.¹⁰

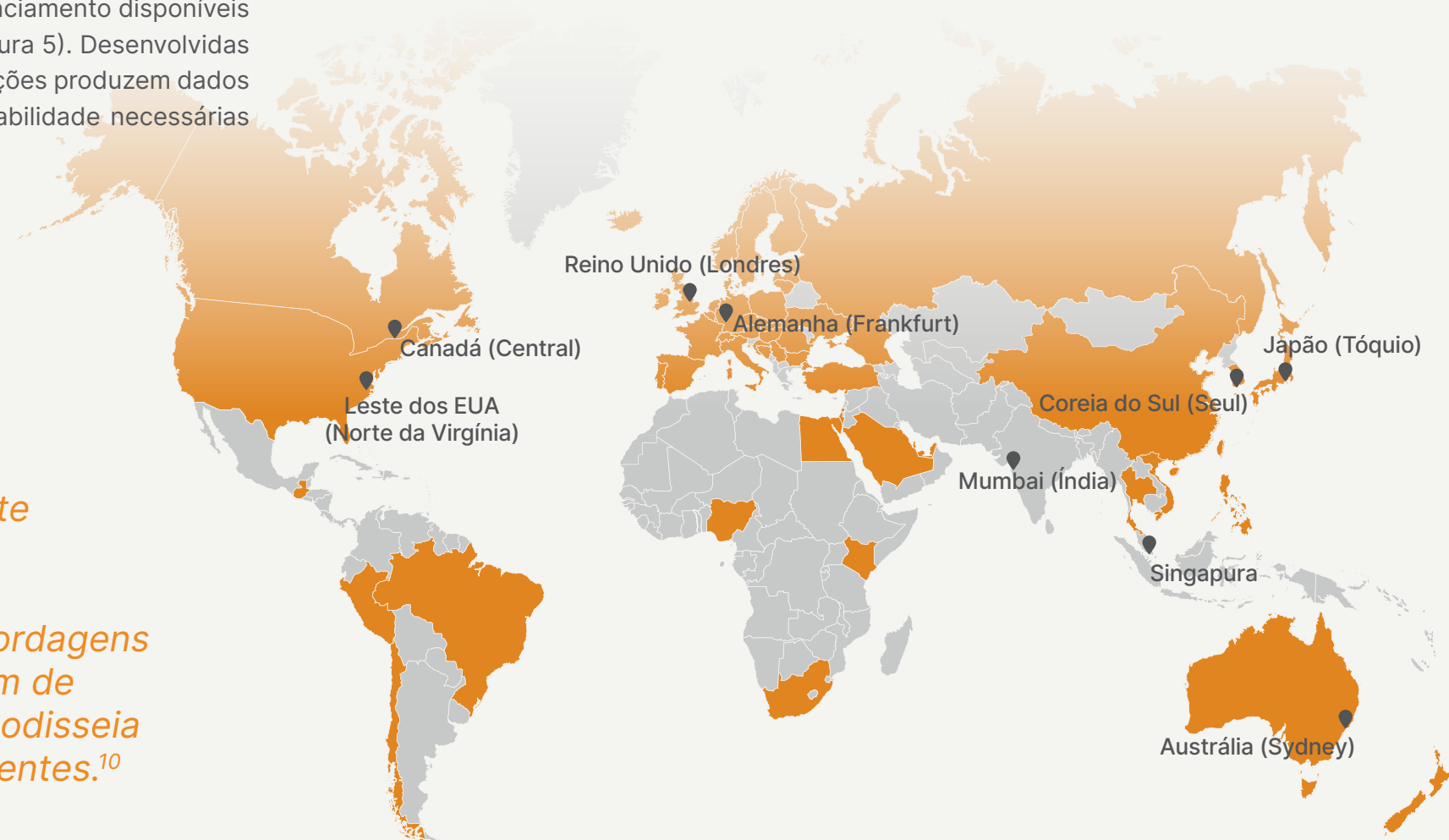


Figura 5: Distribuição global das plataformas de DIV, soluções e centros de dados da Illumina: as soluções diagnósticas da Illumina se encontram em diversos países do mundo (sombreado em laranja). A implantação de centros de dados regionais por meio do Amazon Web Services (cinza) permite que os dados sejam armazenados regionalmente de acordo com as leis e os regulamentos locais de proteção de dados.

Um mundo de suporte para você

O serviço e o suporte da Illumina começam quando o instrumento da Illumina é entregue. Os nossos cientistas e engenheiros estão prontos para ajudar com a instalação dos instrumentos e com a configuração dos laboratórios. Além do suporte no local, também estão disponíveis cursos para treinar os usuários em diversos fluxos de trabalho.

Os cientistas da Illumina estão disponíveis 24 horas por dia, cinco dias por semana globalmente para tirar suas dúvidas a cada etapa do caminho.

Entre em contato com o representante de vendas da Illumina para saber mais sobre as nossas soluções em diagnósticos.
[illumina.com/systems/ivd-instruments.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments.html)



Estamos sempre à disposição em caso de dúvidas e para obter informações.
Acesse [illumina.com](https://www.illumina.com).

1.800.809.4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1.858.202.4566

© 2023 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte www.illumina.com/company/legal.html.

Para uso em diagnóstico *in vitro*. Não disponível em todos os países e regiões.



Serviços de qualificação da Illumina

Atenda aos requisitos de conformidade, aproveitando a ampla gama de serviços de qualificação da Illumina em www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html.



Treinamento da Illumina

Obtenha resultados de alta qualidade na tecnologia da Illumina de modo ainda mais rápido com os cursos interativos conduzidos por instrutores e com as opções de treinamento on-line em www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html.

Referências

1. Illumina. [Instrumento MiSeq Dx](#). Acessado em 20 de maio de 2022.
2. Illumina. [Instrumento NextSeq 550Dx](#). Acessado em 20 de maio de 2022.
3. Illumina. [Instrumento NovaSeq 6000Dx](#). Acessado em 20 de maio de 2022.
4. Illumina. [TruSight Cystic Fibrosis](#). Acessado em 20 de maio de 2022.
5. Illumina. [VeriSeq NIPT Solution v2](#). Acessado em 20 de maio de 2022.
6. Illumina. [Instruções de Uso do Illumina COVIDSeq Test](#). Acessado em 20 de maio de 2022.
7. Illumina. [Illumina DNA Prep with Enrichment Dx](#). Acessado em 20 de maio de 2022.
8. Illumina. [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\)](#). Acessado em 20 de maio de 2022.