

Sistema di sequenziamento MiniSeqTM

Il sequenziamento efficace
Illumina in uno strumento
di ricerca accessibile

- Strumento economico da acquistare la cui gestione è efficace in termini di costi, anche con un basso numero di campioni
- Soluzione dalla libreria ai risultati semplificata con analisi dei dati integrata
- Facile passaggio tra le applicazioni di sequenziamento di DNA e di RNA grazie alla elevata flessibilità

illumina®

Introduzione

Il sistema MiniSeq (Figura 1) offre la qualità e l'affidabilità della tecnologia di sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS) Illumina in un sequenziatore da banco compatto, efficace e accessibile. Questo sistema piccolo ed efficace converte un'ampia gamma di metodi NGS in convenienti strumenti di ricerca di facile utilizzo e consente ai ricercatori di avere il pieno controllo dei progetti di sequenziamento. Con il sistema MiniSeq non è necessario attendere il raggruppamento dei campioni in batch per sequenziarli su uno strumento a elevata processività; i ricercatori possono sequenziare in base alle necessità. Il sistema evita l'analisi lunga e iterativa del sequenziamento Sanger e della qPCR, fornendo l'interrogazione a partire da singoli geni fino ai percorsi completi con la copertura esaustiva del gene. I laboratori di qualsiasi dimensione possono eseguire una gamma di metodi di sequenziamento per fornire risultati e andare avanti nei propri studi.



Figura 1: Il sistema MiniSeq: sfruttando i vantaggi della chimica SBS e dei flussi di lavoro semplici e ottimizzati, il sistema MiniSeq fornisce una soluzione dalla libreria ai risultati efficaci e di facile utilizzo.

Sequenziamento efficace ma semplice

Il sistema MiniSeq dispone di un flusso di lavoro dalla libreria ai risultati semplice e integrato che consente il sequenziamento sia del DNA che dell'RNA con interventi manuali minimi (Figura 2). È ideale per le applicazioni di ricerca mirate come il sequenziamento per il cancro e il profilo dell'espressione genica. Grazie all'analisi dei dati integrata sullo strumento e gestita con un touch-screen e all'utilizzo di un'interfaccia utente semplice e intuitiva non sono necessarie apparecchiature specializzate o esperienza in bioinformatica. Gli scienziati Illumina sono sempre al vostro fianco con il supporto e l'assistenza, per permettere ai ricercatori di concentrarsi sulla loro nuova scoperta rivoluzionaria.

Flusso di lavoro ottimizzato

Il sistema MiniSeq dispone di un'interfaccia utente intuitiva e di un funzionamento "carica e vai" che ne semplificano l'utilizzo. Il sistema integra in un unico strumento l'amplificazione clonale, il sequenziamento e l'analisi dei dati, eliminando così la necessità di acquistare e gestire apparecchiature accessorie e specializzate. Le librerie vengono preparate grazie a un apposito kit di preparazione delle librerie Illumina semplice e ottimizzato, quindi caricate nel sistema MiniSeq che esegue il sequenziamento automatizzato.

Sono sufficienti meno di cinque minuti per caricare e impostare una corsa sul sistema MiniSeq. Le corse vengono completate in meno di un giorno e l'analisi dei dati è integrata sullo strumento o eseguita in BaseSpace™ Sequence Hub, l'ambiente di calcolo genomico Illumina. Una suite di strumenti di analisi dei dati e un elenco di app BaseSpace di terze parti (App) in continua crescita consentono ai ricercatori di eseguire facilmente la fase informatica.

Grazie alla chimica di sequenziamento SBS (Sequencing By Synthesis, SBS) Illumina e alle convenzioni per il formato dei file, il sistema MiniSeq permette ai clienti di accedere a un ampio ecosistema di protocolli, flussi di lavoro, set di dati e strumenti di analisi dei dati affermati.

Supporto per un'ampia gamma di applicazioni

Il sistema MiniSeq unisce la tecnologia NGS Illumina leader nel settore ad un'ampia gamma di soluzioni per la preparazione delle librerie e per l'analisi dei dati che consentono di fornire strumenti NGS efficaci in una esperienza utente semplice e intuitiva. La flessibilità tra i metodi offerta dal sistema permette una semplice transizione tra i progetti di sequenziamento sia per le applicazioni per il DNA che per l'RNA. Sono disponibili flussi di lavoro dimostrati e ottimizzati per la scoperta dell'RNA piccolo, per il risequenziamento mirato, per il sequenziamento mirato dell'RNA e per la profilazione di tumori solidi ed ematologici (Tabella 1).



Figura 2: Flusso di lavoro di sequenziamento del sistema MiniSeq: il sistema MiniSeq offre un flusso di lavoro di sequenziamento semplice e integrato a partire dalla preparazione delle librerie fino all'analisi dei dati. Le durate dei flussi di lavoro variano in base all'esperimento e al tipo di saggio. I dettagli mostrati sono di una corsa di sequenziamento per la quale è stata utilizzata una soluzione di sequenziamento AmpliSeq™ for Illumina e una lunghezza di lettura di 2 × 150 bp.

Tabella 1: Flessibilità per più applicazioni

Applicazione	Kit di reagenti High Output		Kit di reagenti Mid Output	
	N. di campioni	Durata della corsa ^a	N. di campioni	Durata della corsa
Sequenziamento mirato dell'amplicone del DNA 207 ampliconi 500× di copertura 2 × 150 bp	96	24 ore	32	17 ore
Profilo dell'espressione genica mirata 65 target 1 × 50 bp	384	7 ore	123	6 ore
Pannello Enrichment 1 Mb di regione 100× di copertura 2 × 75 bp	23	13 ore	7	12 ore
Pannello Viral Pathogen 1 milione di letture per campione 1 × 100 bp (Rapid Kit)	20	Meno di 5 ore	N/A ^b	N/A ^b
Sequenziamento microRNA 5 milioni di letture per campione 1 × 36 bp	5	4 ore	2	4 ore
Sequenziamento dell'intero genoma piccolo 5 Mb di genoma 30× di copertura 2 × 150 bp	50	24 ore	16	17 ore

a. Le durate delle corse non comprendono gli indici.
b. N/A: non applicabile.

Il sistema MiniSeq offre un tempo di elaborazione inferiore a un giorno per numerosi metodi di sequenziamento. L'output del sistema consente ai ricercatori di sequenziare un'ampia gamma di campioni per corsa:

- 1-96 campioni per i pannelli mirati
- 1-384 campioni per il profilo dell'espressione genica
- 1-12 campioni per la profilazione dell'RNA piccolo (miRNA)
- 1-20 campioni per l'arricchimento dell'RNA patogeno virale

Il sistema MiniSeq è supportato da una gamma completa di soluzioni Illumina per la preparazione delle librerie, offrendo compatibilità delle librerie sul portafoglio di sequenziamento Illumina. Questo permette ai ricercatori di scalare facilmente gli studi sui sistemi di sequenziamento a processività più elevata della serie NextSeq™ o di eseguire studi di follow-up sui sistemi della serie MiSeq™.

Elevata accuratezza grazie alla chimica SBS leader nel settore

Alla base del sistema MiniSeq vi è la chimica SBS Illumina leader nel settore: la tecnologia NGS più ampiamente adottata al mondo.¹ Questo metodo basato su terminatori reversibili di proprietà permette il sequenziamento massivo in parallelo di milioni 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). Il basso costo per base consente il sequenziamento più profondo e offre maggiore sensibilità e superiore accuratezza (Tabella 2).

Analisi dei dati semplificata e bioinformatica ottimizzata

Il sistema MiniSeq dispone dell'analisi dei dati integrata sullo strumento grazie a un'interfaccia utente intuitiva. Il computer dello strumento elabora le identificazioni delle basi e i punteggi qualitativi generati durante la corsa di sequenziamento. I ricercatori dispongono di diverse opzioni per l'analisi dei dati.

Il software Local Run Manager è una soluzione multifunzionale integrata sullo strumento. Local Run Manager non solo permette agli utenti di creare una corsa di sequenziamento, monitorare lo stato e visualizzare i dati ma anche di analizzare i dati. Vi si accede facilmente mediante un browser Web e si integra con il software di controllo dello strumento. I campioni da sequenziare e i file di input dell'analisi vengono registrati e l'analisi dei dati integrata sullo strumento viene eseguita automaticamente al completamento della corsa di sequenziamento. In questo modo, per ogni campione vengono generate informazioni su: allineamento, varianti strutturali, analisi dell'espressione, analisi dell'RNA piccolo e molto altro, in base al flusso di lavoro di analisi specificato dall'utente.

Tabella 2: Parametri delle prestazioni del sistema MiniSeq

Configurazione della cella a flusso ^a	Lunghezza lettura (ciclo)	Output (Gb)	Durata della corsa ^b	Qualità dei dati ^c
High Output Kit Fino a 25 milioni di letture unidirezionali Fino a 50 milioni di letture paired-end	300	Circa 7,5	Circa 24 ore	Q30 > 80%
	150	Circa 4	Circa 13 ore	Q30 > 85%
	75	Circa 2	Circa 7 ore	Q30 > 85%
Rapid Kit Fino a 20 milioni di letture unidirezionali	100	Circa 2	Meno di 5 ore	Q30 > 85%
Mid Output Kit Fino a 8 milioni di letture unidirezionali Fino a 16 milioni di letture paired-end	300	Circa 2,5	Circa 17 ore	Q30 > 80%

a. Gli effettivi parametri delle prestazioni possono variare in base al tipo di campione, alla qualità del campione e ai cluster che attraversano il filtro.

b. Le durate comprendono la generazione di cluster, il sequenziamento e l'identificazione delle basi con punteggi qualitativi su un sistema MiniSeq.

c. La percentuale di basi con punteggio qualitativo superiore a Q30 rappresenta la media dell'intera corsa.

I dati della corsa di sequenziamento possono inoltre essere analizzati su un'ampia gamma di strumenti commerciali od open-source sviluppata per i dati Illumina oppure trasferiti, analizzati e archiviati in modo istantaneo e sicuro in BaseSpace Sequence Hub. BaseSpace Sequence Hub è un ecosistema sul cloud che offre l'integrazione diretta dello strumento e consente il trasferimento diretto e automatico dei dati codificati dallo strumento all'ecosistema sul cloud per l'analisi, l'archiviazione, la condivisione e altre forme di gestione dei dati. Inoltre, gli utenti di BaseSpace Sequence Hub possono monitorare lo stato delle corse mediante il portale sul cloud o mediante [l'applicazione iOS per BaseSpace](#).

Riepilogo

Il sistema MiniSeq è un sequenziatore da banco compatto ed efficace che consente alla tecnologia NGS di diventare lo strumento di utilizzo quotidiano in laboratori di tutto il mondo. Grazie ai miglioramenti della chimica SBS, il sistema MiniSeq è flessibile e fornisce funzionamento semplificato e flussi di lavoro ottimizzati dalla libreria ai risultati. In questo modo i ricercatori possono eseguire le applicazioni NGS più comunemente utilizzate. Il costo e il funzionamento efficace in termini di costi, anche con un basso numero di campioni, rende il comprovato ed efficiente sequenziamento Illumina accessibile come mai prima d'ora.

Maggiori informazioni

Sistema MiniSeq, illumina.com/systems/sequencing-platforms/miniseq.html.

Specifiche del sistema MiniSeq

Parametro	Specifica
Configurazione dello strumento	Monitoraggio RFID dei materiali di consumo
Computer di controllo dello strumento (interno) ^a	Unità base: Intel Core i7-4700EQ con CPU da 2,4 GHz Memoria: 16 GB di RAM DDR3L Disco rigido: 1 Tb Sistema operativo: Windows 10 Embedded Standard
Ambiente operativo	Temperatura: da 19 °C a 25 °C (22 °C ± 3 °C) Umidità: 20-80% senza condensa, umidità relativa Altitudine: inferiore a 2.000 m Qualità dell'aria: grado di inquinamento II, livello di pulizia del particolato aereo in base alla norma ISO9 (aria normale di una stanza), o migliore Ventilazione: fino a 2.048 BTU/ora @ 600 W Per uso esclusivo in interni
Diodo a emissione luminosa (LED)	515 nm, 650 nm
Dimensioni	L×P×A: 45,6 cm × 48 cm × 51,8 cm Peso: 45 kg Peso con imballaggio: 56,5 kg
Requisiti di alimentazione	100-120 Volt c.a. - 15 amp con messa a terra 220-240 Volt c.a. - 10 amp con messa a terra
Identificazione a radio frequenza (RFID)	Frequenza: 13,56 MHz Potenza: alimentazione 3,3 V c.d. ± 5%, corrente fornita 120 mA, potenza di output RF 200 mW
Sicurezza e conformità del prodotto	Certificato secondo IEC 61010-1 da un NRTL (Nationally Recognized Testing Laboratory) Marcatura CE per la Direttiva relativa alla bassa tensione 2006/95/CE Approvato FCC/IC

a. Specifiche del computer soggette a modifica.

Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
Sistema di sequenziamento MiniSeq	SY-420-1001
MiniSeq High Output Kit (75 cicli)	FC-420-1001
MiniSeq High Output Kit (150 cicli)	FC-420-1002
MiniSeq High Output Kit (300 cicli)	FC-420-1003
MiniSeq Rapid Kit (100 cicli)	20044338
MiniSeq Mid Output Kit (300 cicli)	FC-420-1004

Bibliografia

1. Calcoli dei dati in archivio. Illumina, Inc., 2017.

illumina[®]

Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2021 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per specifiche informazioni sui marchi, consultate www.illumina.com/company/legal.html.
M-NA-00006 ITA v1.0