

illumina®

Illumina TruPath Genome

Документация за продукта

ПАТЕНТОВАНА ИНФОРМАЦИЯ НА ILLUMINA

Документ № 200065852 в.00

февруари 2026 г.

Само за изследователска употреба. Не е предназначено за употреба в диагностични процедури.

Настоящият документ и съдържанието му са собственост на Illumina, Inc. и нейните филиали („Illumina“) и са предназначени само за употреба по силата на договор от страна на клиента ѝ във връзка с използването на продукта(ите), описан(и) в настоящия документ, и с никаква друга цел. Този документ и съдържанието му не трябва да се използват или разпространяват за никаква друга цел и/или по друг начин да бъдат съобщавани, разкривани или възпроизвеждани по какъвто и да е начин без предварителното писмено съгласие от страна на Illumina. Illumina не предоставя посредством този документ никакъв лиценз за свой патент, търговска марка, авторско право или права по силата на общото право, нито подобни права на която и да е трета страна.

Инструкциите в този документ трябва да се следват строго и изрично от страна на квалифициран и правилно обучен персонал, за да се гарантират правилната и безопасната употреба на продукта(ите), описан(и) в настоящия документ. Цялото съдържание на този документ трябва да бъде прочетено и разбрано напълно, преди да се използва(т) такъв(такива) продукт(и).

АКО ВСИЧКИ ИНСТРУКЦИИ, СЪДЪРЖАЩИ СЕ В НАСТОЯЩИЯ ДОКУМЕНТ, НЕ БЪДАТ НАПЪЛНО ПРОЧЕТИ И ИЗРИЧНО СПАЗВАНИ, ТОВА МОЖЕ ДА ДОВЕДЕ ДО ПОВРЕДА НА ПРОДУКТА(ИТЕ), НАРАНЯВАНЕ НА ЛИЦАТА, ВКЛЮЧИТЕЛНО НА ПОТРЕБИТЕЛИТЕ ИЛИ ДРУГИ ЛИЦА, И УВРЕЖДАНЕ НА ДРУГО ИМУЩЕСТВО, И ЩЕ ОТМЕНИ ВСЯКАКВА ГАРАНЦИЯ, ПРИЛОЖИМА ЗА ПРОДУКТА(ИТЕ).

ILLUMINA НЕ ПОЕМА НИКАКВА ОТГОВОРНОСТ В РЕЗУЛТАТ НА НЕПРАВИЛНАТА УПОТРЕБА НА ПРОДУКТА(ИТЕ), ОПИСАН(И) В НАСТОЯЩИЯ ДОКУМЕНТ (ВКЛЮЧИТЕЛНО ТЕХНИ ЧАСТИ ИЛИ СОФТУЕР).

© 2026 г. Illumina, Inc. Всички права запазени.

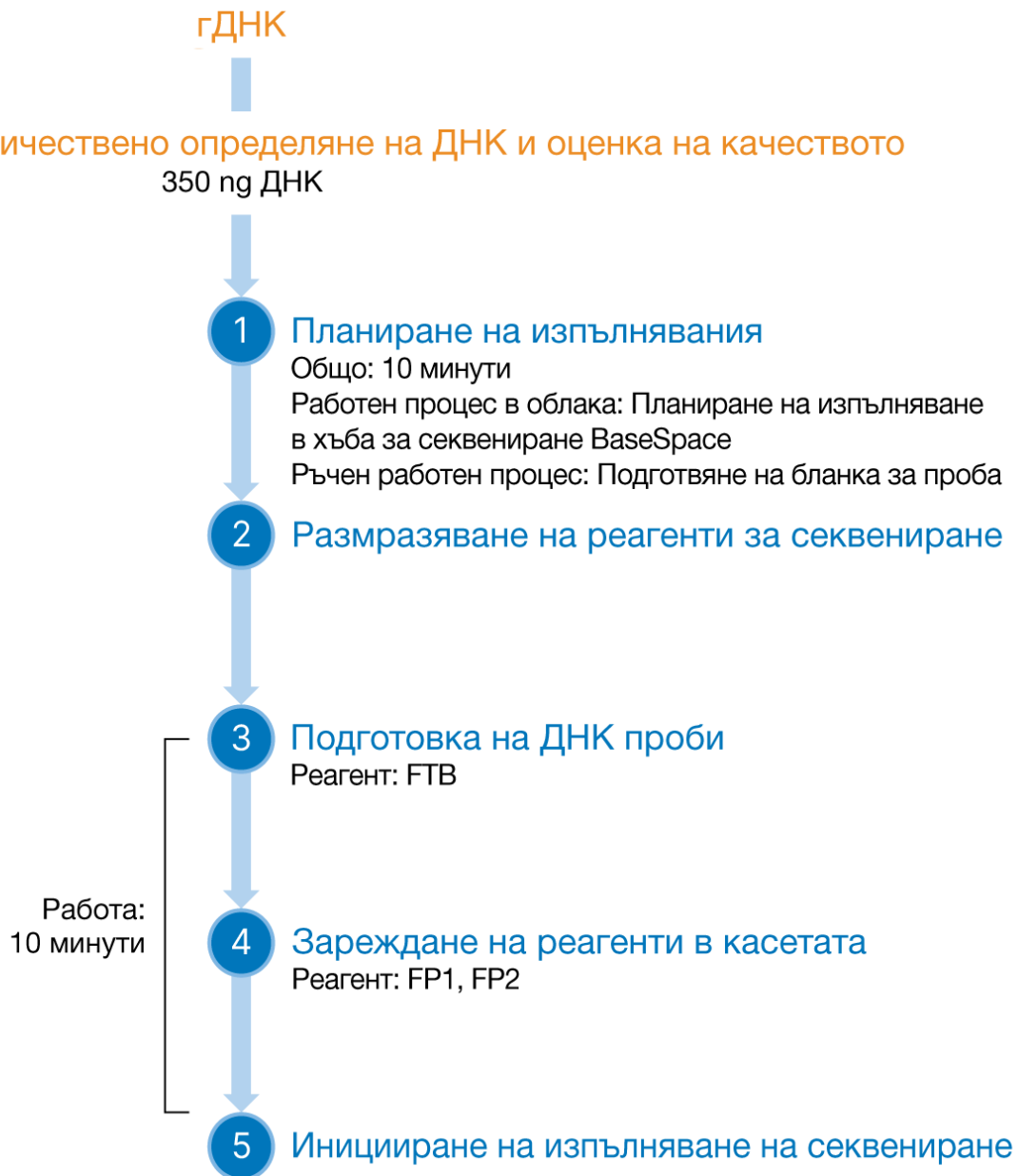
Всички търговски марки са собственост на Illumina, Inc. или съответните си притежатели. За специфична информация относно търговските марки посетете www.illumina.com/company/legal.html.

Съдържание

Общ преглед	1
Препоръки за въвеждане на ДНК	2
Консумативи и оборудване	4
Консумативи/реагенти TruPath Genome	4
Консумативи/оборудване, които се набавят от потребителя	5
Протокол	7
Количествено определяне на гДНК и оценка на качеството	7
Планиране на изпълнявания	7
Размразяване на реагенти за секвениране	8
Подготовка на ДНК проби	8
Зареждане на реагенти в касетата	9
Източници и справочна литература	11
Хронология на редакциите	11

Общ преглед

Тази документация за продукта описва работния процес на Illumina TruPath Genome, а следната диаграма илюстрира работния процес.



Препоръки за въвеждане на ДНК

Геномно ДНК качество

Работният процес на TruPath Genome изисква пречистена геномна ДНК (гДНК), извлечена от клетки, или кръв в K2EDTA епруветки за събиране, с подходящ комплект за тип проба. Вижте техническата бележка за [Производителност на TruPath Genome с проби от различен тип и качество](#) за по-широк спектър от типове проби. Този работен процес не е подходящ за FFPE гДНК проби или сцДНК екстракции. Оценете качеството на гДНК с някои от следните методи:

- **Анализ Agilent gDNA ScreenTape**—Използвайте инструмента за анализ на региона, за да оцените пропорциите на фрагменти, по-големи от 10 kb и 60 kb. Като минимум пробата трябва да съдържа 50% от ДНК фрагментите, по-големи от 10 kb. Проби с по-ниско качество все още могат да постигнат приемливи данни за кратко разчитане на секвениране, но да дадат минимални допълнителни данни за близост. За най-добре представящи се данни за близост използвайте проба със 70% или повече от ДНК фрагменти между 10 kb и 500 kb и 40% или повече от фрагменти между 60 kb и 500 kb.
- **Комплект Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb**—Като минимум пробата трябва да получи стойност на GQN от 5,0. Проби с по-ниско качество все още могат да постигнат приемливи данни за кратко разчитане на секвениране, но да дадат минимални допълнителни данни за близост. За най-добре представящи се данни за близост използвайте проба със стойност на GQN най-малко 7,0 при праг от 10 kb и най-малко 4,0 при праг от 60 kb.

За инструкции относно използването на Agilent TapeStation или Agilent Femto Pulse, вижте уебсайта на производителя. За да подобрите показателите за качество на ДНК и близост на TruPath Genome, използвайте комплект за екстракция на ДНК с високо молекулярно тегло (HMW).

Количество геномно ДНК

TruPath Genome препоръчва ДНК вход от 350 ng гДНК на проба, на лента. По-ниските входящи проби до 175 ng генерират данни за покритието на близостта, но дълбочината на автозомното покритие може да бъде намалена.

- Преди екстракция съхранявайте кръвните проби до три дни при температура от 2°C до 8°C. Ако ще съхранявате пробите за повече от три дни, съхранявайте пробите при -25°C до -15°C.
- Избягвайте повече от 10 цикъла на замразяване и размразяване на ДНК.
- Измерете концентрацията на ДНК на всяка проба с флуорометър Qubit, като използвате анализа Qubit на комплекта за двДНК. Вижте уебсайта на производителя.

Обработка на ДНК

- Ако използвате НМВ ДНК, тя може да бъде вискозна и да образува нишки, което прави пипетирането на < 20 µl предизвикателство. Натиснете накрайника на пипетата до дъното на епруветката, за да разкъсате нишките на пробата и да позволите точно пипетиране.
- Не завихряйте НМВ ДНК.
- Когато смесвате ДНК, използвайте накрайници за пипета с широк отвор, за да избегнете срязване.

Консумативи и оборудване

Протоколът на TruPath Genome изисква следните консумативи и оборудване:

- Или поточна клетка C2 (за две проби, по една на лента), сдвоена с касета с реагент NovaSeq X 1.5B, или поточна клетка C8 (за осем проби, по една на лента), сдвоена с касета с реагент NovaSeq X 10B.
- Реагенти TruPath Genome.
- Различни консумативи и оборудване, които се набавят от потребителя.

Консумативи/реагенти TruPath Genome

Консумативи на комплект с две проби

Illumina Каталожен № 20157406

Компонент на комплектите	Температура на съхранение
Комплект реагенти TruPath Genome	-25°C до -15°C
Поточна клетка NovaSeq X серия C2	2°C до 8°C
Лино вложка NovaSeq X серия 1.5B	-25°C до -15°C
Касета с реагенти NovaSeq X серия 1.5B (300 цикъла)	-25°C до -15°C
Лента с библиотечни епруветки NovaSeq X серия 1.5B	Стайна температура
Буферна касета NovaSeq X серия	Стайна температура

Консумативи на комплект с осем проби

Illumina Каталожен № 20157405

Компонент на комплектите	Температура на съхранение
Комплект реагенти TruPath Genome	-25°C до -15°C
Поточна клетка NovaSeq X серия C8	2°C до 8°C
Лино вложка NovaSeq X серия 10B	-25°C до -15°C
Касета с реагенти NovaSeq X серия 10B (300 цикъла)	-25°C до -15°C
Лента с библиотечни епруветки NovaSeq X серия 10B/25B	Стайна температура
Буферна касета NovaSeq X серия	Стайна температура

Комплект реагенти TruPath Genome

Illumina Каталожен № 20138424

Реагент	Температура на съхранение
FP1 (Подготвителна смес за поточна клетка 1)	-25°C до -15°C
FT2 (Транспозома на поточна клетка 2)	-25°C до -15°C
FTB (FC тагментен буфер)	-25°C до -15°C

Консумативи/оборудване, които се набавят от потребителя

Консуматив/оборудване	Доставчик
Микроцентрифуга	Общ лабораторен доставчик
Флуорометър Qubit 4	Thermo Fisher Scientific, каталожен № Q33238
Комплект за анализ Qubit двДНК, HS или BR	Едно от следните в зависимост от метода за количествено определяне: Анализ HS, Thermo Fisher Scientific, каталожен № Q32851 или Q32854 Анализ BR, Thermo Fisher Scientific, каталожен № Q32850 или Q32853
Вода без нуклеаза	Общ лабораторен доставчик
Едноканална пипета, 1 или 5 ml	Общ лабораторен доставчик
Едноканална пипета, 200 µl	Общ лабораторен доставчик
Накрайници за пипета с широк отвор, 200 µl*	Общ лабораторен доставчик
Едноканална пипета, 20 µl	Общ лабораторен доставчик
Накрайници за пипета с широк отвор, 20 µl*	Общ лабораторен доставчик

* При работа с HMW ДНК се препоръчват накрайници с широк отвор. Стандартните накрайници могат да причинят фрагментация на ДНК, което води до профил на ДНК с по-малък размер от необходимия. Ако няма налични накрайници за пипета с широк отвор, могат да се използват регулярните накрайници; въпреки това избягвайте повтарящи се цикли на аспириране/разпределение.

Силно се препоръчва да се оцени качеството на гДНК, за да се гарантира, че ДНК пробата отговаря на установените прагове за качество. Следното оборудване и консумативи са подходящи за оразмеряване на ДНК.

Консуматив/Оборудване (незадължително)	Доставчик
TapeStation	Agilent, каталожен № G2991BA или G2992AA
Геномен ДНК анализ	Agilent, каталожен № 5067-5366 и 5067-5365
Система Femto Pulse	Agilent, каталожен № M5330AA
Комплект за анализ на гДНК Femto Pulse 165 kb	Agilent, каталожен № FP-1002-0275

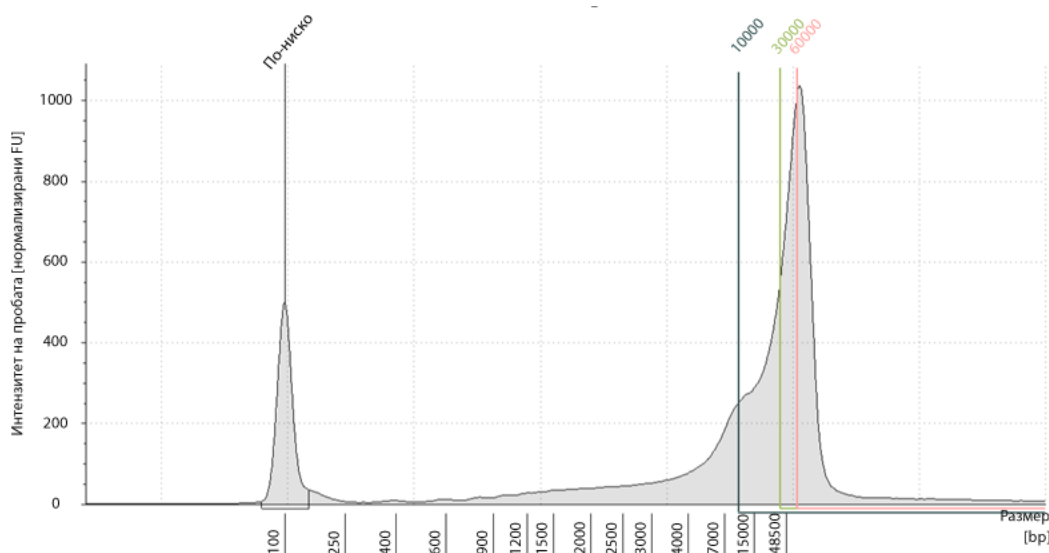
Протокол

Този раздел описва протокола за TruPath Genome.

Количествено определяне на гДНК и оценка на качеството

1. Количествено определяне на ДНК с помощта на флуорометър Qubit с комплект двДНК. Illumina препоръчва използването на запаси от гДНК, които са по-малки от 100 ng/μl, за да се даде възможност за количествено определяне с висока точност, оценка на качеството и пипетиране по-нататък в протокола. Целевият краен вход за зареждане е 350 ng.
2. Illumina препоръчва КК на ДНК или на TapeStation (гДНК лента), или на Femto Pulse (комплект гДНК 165 kb). Вижте [Препоръки за въвеждане на ДНК на страница 2](#) за спецификациите за качество.

Фигура 1 Профилиране на размера на гДНК входа чрез Agilent TapeStation




Планиране на изпълнявания

За подробни инструкции как да планирате изпълняване в BaseSpace Sequence Hub или да подготвите бланка с проби, вижте [Ръководство за потребителя на софтуера TruPath Genome](#).

Размразяване на реагенти за секвениране

За подробни инструкции за размразяване на реагентите, вижте [Продуктова документация за серия NovaSeq X \(документ № 200027529\)](#).

Подготовка на ДНК проби

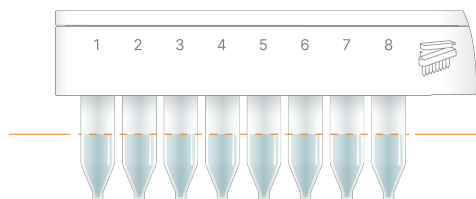
- Извадете реагентите TruPath Genome от комплекта и размразете на стайна температура в продължение на 20 минути.
 - FP1 (синя лента на етикета)
 - FT2 (червена лента на етикета)
 - FTB (прозрачна лента на етикета)
- След размразяване съхранявайте реагентите върху лед до четири часа. Върнете реагентите във фризерното хранилище, ако не се използват.
- Бавно пипетирайте пълния обем на FTB пет пъти и за кратко центрофугирайте с центрофуга на плота.
- Уверете се, че запасите от ДНК са правилно размразени. Бавно пипетирайте пет пъти, за да се уверите, че е напълно ресуспендирана, особено HMW ДНК. Препоръчва се 200 µl накрайник с широк отвор.
- Отваряне на капачката на лентата с библиотечни епруветки.
- За проба добавете следното към **единична** епруветка с проба от лентата с библиотечни епруветки в посочения ред:
 -  Уверете се, че епруветката за проба съвпада с правилната лента, определена в листа с проби.

Ред	Реагент	Обем
1	Вода без нуклеаза	Променлива (153 µl – 350 ng обем на запасите от гДНК)
2	FTB	17 µl
3	350 ng запаси от гДНК	Променлива (в зависимост от концентрацията на запасите от гДНК)
	Общ обем:	170 µl

Например, ако концентрацията на запасите от гДНК е 100 ng/µl, тогава обемът на запасите от 350 ng гДНК ще бъде 3,5 µl (350 ng ÷ 100 ng/µl). Обемът на водата без нуклеаза ще бъде 149,5 µl (153 µl – 3,5 µl гДНК запаси).

- Задайте пипета P200 на 150 µl.

8. Като използвате нов накрайник на пипетата за всяка проба, бавно пипетирайте пет пъти, за да смесите, като избягвате образуването на мехурчета. Уверете се, че няма въздушни възглавници в долната част.
Препоръчва се 200 µl накрайник с широк отвор. Не използвайте накрайник P1000.
9. Затваряне на капачката на лентата с библиотечни епруветки.
10. **Опционално** Завъртете за кратко лентата с епруветки надолу и се уверете, че няма въздушни възглавници в долната част на епруветките. Вижте [Продуктова документация за серия NovaSeq X \(документ № 200027529\)](#).
11. Уверете се, че обемът е консистентен във всички епруветки.

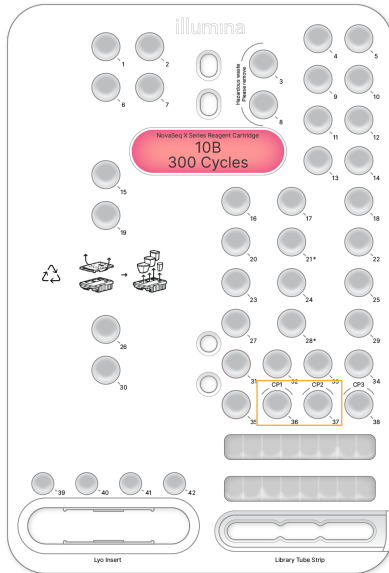


12. Поставете лентата с библиотечни епруветки в касетата с реактив и натиснете надолу. Леко щракване посочва, че лентата с библиотечни епруветки е на мястото си. Уверете се, че лентата с библиотечни епруветки приляга в касетата.

Зареждане на реагенти в касетата

Обемите на реагентите, посочени в следващите инструкции, са еднакви както за касети 1.5B, така и за касети 10B.

- ! | Не обръщайте размразената касета с реагенти след добавяне на FP1 или FT2. Вижте [Продуктова документация за серия NovaSeq X \(документ № 200027529\)](#).
1. С чист накрайник на пипета пробийте фолиото на позициите CP1 и CP2 на касетата с реагент. Позициите CP1 и CP2 са маркирани в следното изображение.



i | Позицията CP3 не се използва в работния процес на TruPath Genome.

2. Внимателно обърнете FP1 (синята лента върху етикета) няколко пъти, за да смесите.
3. Използвайте пипета, за да прехвърлите 3 ml FP1 в позицията CP1 на касетата. Обемът на пълно напълване е 3 ml. Може да се използва или да не се използва цялото съдържание на FP1 епруветката.
4. Внимателно обърнете FT2 (червената лента на етикета) няколко пъти, за да смесите.
5. Използвайте пипета, за да прехвърлите 2,6 ml FT2 в позицията CP2 на касетата. Обемът на пълно напълване е 2,6 ml. Може да се използва или да не се използва цялото съдържание на FP2 епруветката.
6. Поставете лио вложката в касетата за реактив и натиснете надолу. Чува се щракване, което посочва, че лио вложката е на мястото си.
7. Продължете със стандартната процедура за зареждане на инструмента. Вижте [Продуктова документация за серия NovaSeq X \(документ № 200027529\)](#).

Източници и справочна литература

Страниците за поддръжка на [Illumina на уеб сайта на](#) съдържат софтуер, ресурси за обучение, информация за съвместимост на продукта и следната документация. Винаги проверявайте страниците за поддръжка за най-актуалните версии.

Допълнителни ресурси

Ресурс	Описание
Продуктова документация за серия NovaSeq X	Предоставя техническа информация за използването на серията NovaSeq X на Illumina.
Illumina TruPath Genome Ръководство за потребителя на софтуера	Предоставя техническа информация за използване на софтуера Illumina TruPath Genome.
TruPath Genome Производителност с проби от различен тип и качество	Предоставя техническа информация за по-широк диапазон от типове проби при TruPath Genome.
Illumina TruPath Genome Информационен лист	Предоставя техническа информация за характеристиките на TruPath Genome.

Хронология на редакциите

Документ	Дата	Описание на промяната
Документ № 200065852 в.00	февруари 2026 г.	Първоначално издание.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122, САЩ
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (извън Северна Америка)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Само за изследователска употреба. Не е предназначено за употреба в диагностични процедури.

© 2026 г. Illumina, Inc. Всички права запазени.

illumina[®]