

illumina®

# Illumina TruPath Genome

產品文件

ILLUMINA 所屬財產

文件編號 # 200065852 v00

2026 年 2 月

僅供研究使用。不提供使用於診斷程序中。

本文件與其內容為 Illumina, Inc. 與其分支機構(「Illumina」)之專有財產, 僅供客戶針對本文件所述之產品用途於契約規範內使用, 不得移作他用。本文件與其內容不得基於其他用途而使用或散播, 和/或在未事先取得 Illumina 的書面同意下, 以任何方式流通、揭露或複製。Illumina 並未藉由本文件傳遞其專利、商標、版權或任何普通法權利或任何第三方之類似權利的任何授權。

本文件的說明必須由受過適當訓練的合格人員嚴格且明確遵守, 以確保此處所述之產品的適當與安全使用。在使用該產品之前, 必須完整閱讀與了解文件的所有內容。

若未詳閱並明確遵守此處的所有說明, 可能造成產品損壞、人員受傷(包括使用者或其他人), 以及其他財產損壞, 並導致產品保固失效。

對於不當使用本文所述產品(包括其零件或軟體)而造成的損失, Illumina 不承擔任何責任。

© 2026 Illumina, Inc. 保留一切權利。

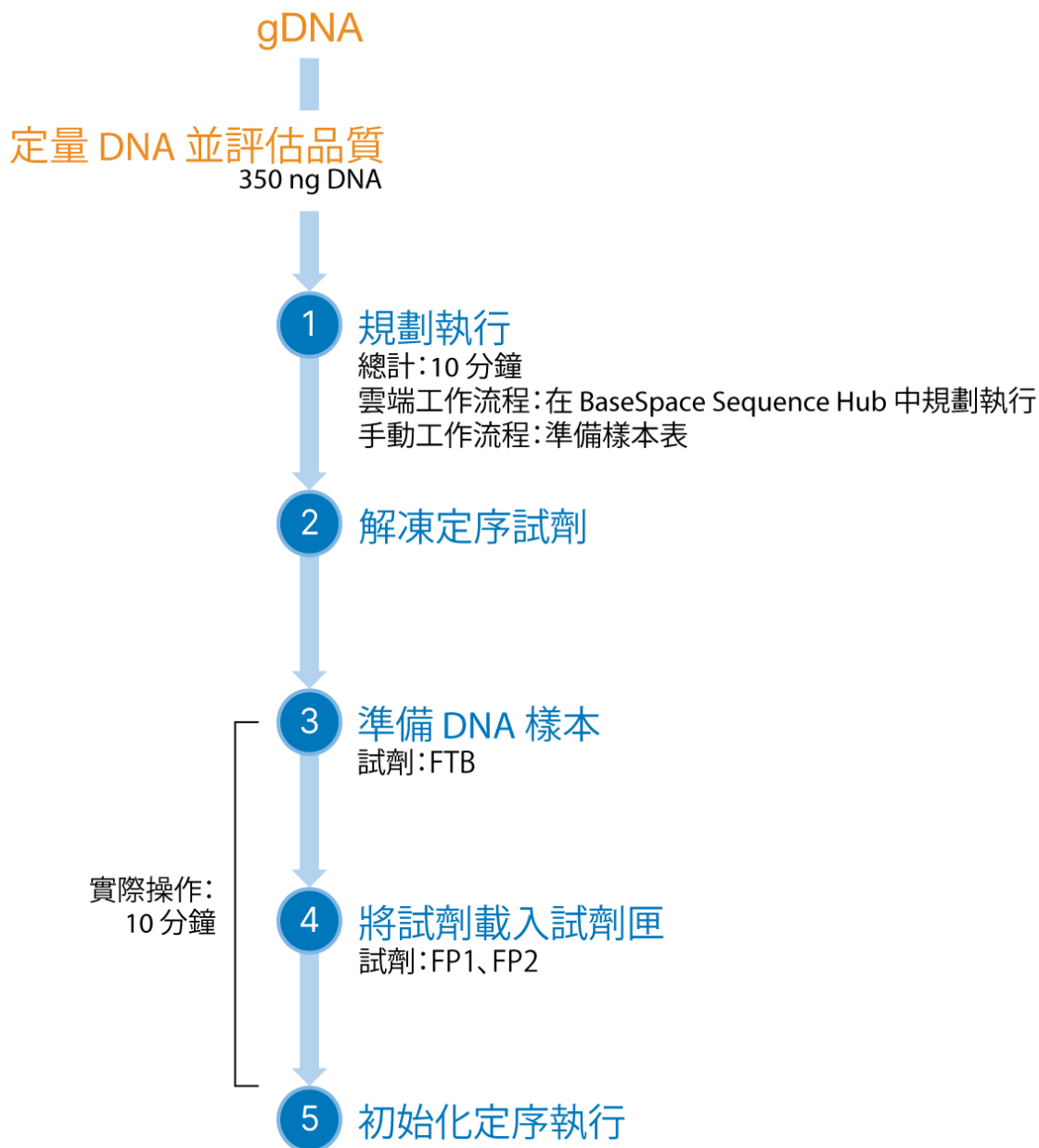
所有商標均為 Illumina, Inc. 或其各自所有權人所擁有。特定商標資訊, 請參考 [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html)。

# 目錄

概覽 .....	1
DNA 投入量建議 .....	2
耗材與設備 .....	3
TruPath Genome 耗材/試劑 .....	3
使用者自備之耗材/設備 .....	4
操作程序 .....	5
定量 gDNA 並評估品質 .....	5
規劃執行 .....	5
解凍定序試劑 .....	5
準備 DNA 樣本 .....	5
將試劑載入試劑匣 .....	6
資源與參考資料 .....	8
修訂記錄 .....	8

# 概覽

本產品文件詳細說明 IlluminaTruPath Genome 工作流程, 下圖為此流程之示意圖。



# DNA 投入量建議

## 基因組 DNA 品質

此 TruPath Genome 工作流程需要使用從細胞或 K2EDTA 採血管中的血液所提取的純化基因組 DNA (gDNA)，並使用適合該樣本類型之試劑組。更多樣本類型請參閱 [TruPath Genome 於不同類型與品質樣本之表現](#) 技術說明。本工作流程不適用於 FFPE gDNA 樣本或 cfDNA 提取物。請使用下列任一種方法評估 gDNA 之品質：

- **Agilent gDNA ScreenTape 分析法** — 使用區域分析工具評估大於 10 kb 及 60 kb 之片段所佔比例。樣本中至少應包含 50% 大於 10 kb 之 DNA 片段。品質較低之樣本仍可獲得可接受之短讀取定序資料，但鄰近資料之產出將顯著減少。欲獲得最佳鄰近資料表現，請使用 DNA 片段在 10 kb 至 500 kb 之間佔比達 70% 以上，且在 60 kb 至 500 kb 之間佔比達 40% 以上之樣本。
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb 試劑組** — 樣本之 GQN 值至少應達到 5.0。品質較低之樣本仍可獲得可接受之短讀取定序資料，但鄰近資料之產出將顯著減少。欲獲得最佳鄰近資料表現，請使用在 10 kb 閾值下 GQN 值至少為 7.0，且在 60 kb 閾值下 GQN 值至少為 4.0 之樣本。

有關使用 Agilent TapeStation 或 Agilent Femto Pulse 之說明，請參閱製造商的網站。為了改善 DNA 品質和臨近指標，請使用高分子量 (HMW) DNA 萃取試劑盒。為提升 DNA 品質及 TruPath Genome 之鄰近資料指標，建議使用高分子量 (HMW) DNA 提取試劑組。

## 基因組 DNA 數量

TruPath Genome 建議每個樣本、每個通道投入 350 ng gDNA。投入量低至 175 ng 的樣本仍會產生鄰近區域覆蓋資料，但體染色體覆蓋深度可能會降低。

- 提取前，血液樣本請於 2°C 至 8°C 下儲存，最長不超過三天。若儲存時間超過三天，請將樣本置於 -25°C 至 -15°C 下。
- 避免 DNA 經歷超過 10 次冷凍解凍循環。
- 使用 dsDNA 試劑盒 Qubit 分析法，用 Qubit 螢光儀測量每個樣本的 DNA 濃度。請參閱製造商網站。

## DNA 處理

- 若使用 HMW DNA，其可能具有黏稠性並形成絲狀物，使得移液量小於 < 20 µl 時較為困難。請將移液器吸頭壓抵到管底，以打斷樣本之絲狀物，確保移液準確。
- 請勿震盪 HMW DNA。
- 混合 DNA 時，請使用寬口移液吸頭以避免剪切斷裂。

## 耗材與設備

本 TruPath Genome 操作程序需要下列耗材與設備：

- 一個 C2 流通池(適用兩個樣本, 每個通道一個樣本) 搭配 NovaSeq X 1.5B 試劑匣, 或一個 C8 流通池(適用八個樣本, 每個通道一個樣本) 搭配 NovaSeq X 10B 試劑匣。
- TruPath Genome 試劑。
- 多種使用者自備之耗材與設備。

## TruPath Genome 耗材/試劑

### 雙樣本試劑組耗材

Illumina, 目錄編號 20157406

試劑組零組件	儲存溫度
TruPath Genome 試劑組	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 C2 流通池	2°C 至 8°C
NovaSeq X 1.5B 系列凍晶嵌件	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 1.5B 試劑匣 (300 次循環)	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 1.5B 基因庫排管	室溫
NovaSeq X 系列緩衝液匣	室溫

### 八樣本試劑組耗材

Illumina, 目錄編號 20157405

試劑組零組件	儲存溫度
TruPath Genome 試劑組	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 C8 流通池	2°C 至 8°C
NovaSeq X 系列 10B 凍晶嵌件	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 10B 試劑匣 (300 次循環)	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 10B/25B 基因庫排管	室溫
NovaSeq X 系列緩衝液匣	室溫

### TruPath Genome 試劑組

Illumina, 目錄編號 20138424

試劑	儲存溫度
FP1(流通池製備混合液 1)	-25°C 至 -15°C
FT2(流通池轉位組 2)	-25°C 至 -15°C
FTB (FC Tagment Buffer)	-25°C 至 -15°C

## 使用者自備之耗材/設備

耗材/設備	供應商
微量離心機	一般實驗室供應商
Qubit 4 螢光計	Thermo Fisher Scientific, 目錄編號 Q33238
Qubit dsDNA 分析試劑組、HS 或 BR	視定量方法而定, 為下列其中一種: HS 分析試劑組, Thermo Fisher Scientific, 目錄編號 Q32851 或 Q32854 BR 分析試劑組, Thermo Fisher Scientific, 目錄編號 Q32850 或 Q32853
無核酸酶水	一般實驗室供應商
單通道移液器, 1 或 5 ml	一般實驗室供應商
移液器, 單通道, 200 µl	一般實驗室供應商
寬口移液器吸頭, 200 µl*	一般實驗室供應商
移液器, 單通道, 20 µl	一般實驗室供應商
寬口移液器吸頭, 20 µl*	一般實驗室供應商

\*處理 HMW DNA 時, 建議使用寬口吸頭。標準吸頭可能導致 DNA 斷裂, 使 DNA 片段大小分布小於所需規格。若無寬口移液器吸頭, 仍可使用一般吸頭, 但應避免重複吸取 / 排出之循環。

強烈建議評估 gDNA 品質, 以確保 DNA 樣本符合既定的品質閾值。以下設備與耗材適用於 DNA 片段大小測定。

耗材/設備(選用)	供應商
TapeStation	Agilent, 目錄編號 G2991BA 或 G2992AA
基因組 DNA 分析	Agilent, 目錄編號 5067-5366 和 5067-5365
Femto Pulse System	Agilent, 目錄編號 M5330AA
Femto Pulse gDNA 165kb 分析試劑盒	Agilent, 目錄編號 FP-1002-0275

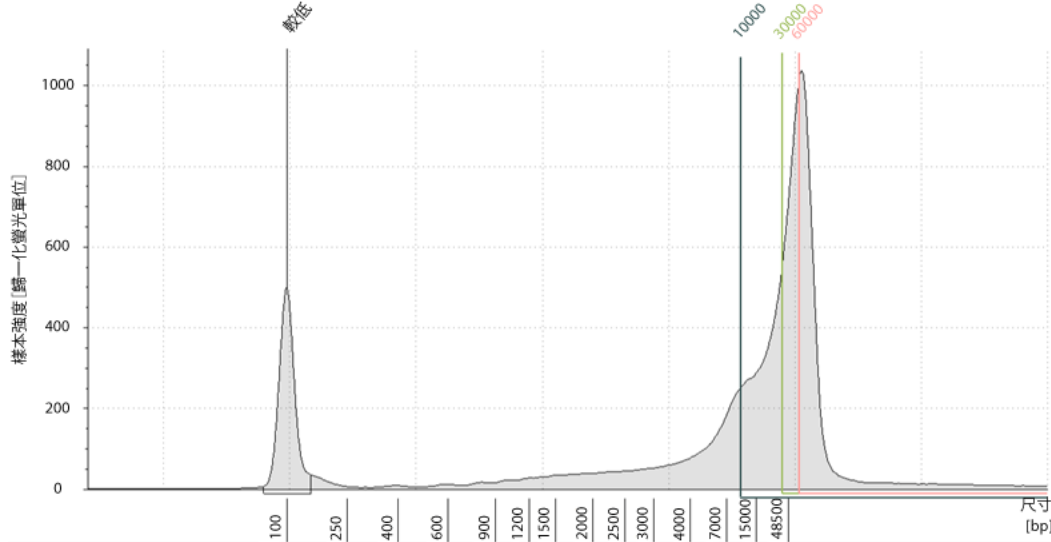
# 操作程序

本節介紹 TruPath Genome 操作程序。

## 定量 gDNA 並評估品質

1. 使用 Qubit 螢光計搭配 dsDNA 試劑組進行 DNA 定量。Illumina 建議使用濃度低於 100 ng/μl 的 gDNA 儲存液，以確保後續操作程序中定量、品質評估及移液操作的高度準確性。目標最終上樣量為 350 ng。
2. Illumina 建議使用 TapeStation(gDNA 試劑匣) 或 Femto Pulse(gDNA 165 kb 試劑組) 進行 DNA 品質管控。品質規格請參閱第 2 頁中的 [DNA 投入量建議](#)。

圖 1 使用 Agilent TapeStation 進行 gDNA 投入量之片段大小測定



## 規劃執行

有關如何在 BaseSpace Sequence Hub 中規劃執行或準備樣本表的詳細說明，請參閱 [TruPath Genome 軟體使用者指南](#)。

## 解凍定序試劑

如需解凍試劑的詳細說明，請參閱 [NovaSeq X 系列產品文件\(文件編號 200027529\)](#)。

## 準備 DNA 樣本

1. 從試劑組中取出 TruPath Genome 試劑，在室溫下解凍 20 分鐘。

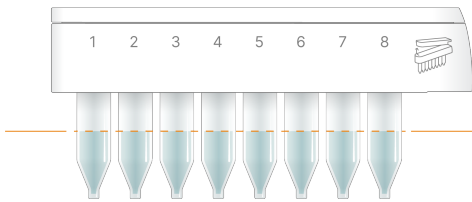
- FP1( 標籤上有藍色條紋)
  - FT2( 標籤上有紅色條紋)
  - FTB( 標籤上有透明條紋)
2. 解凍後，將試劑置於冰上儲存，最長可達四小時。若未使用，請將試劑放回冷凍庫儲存。
  3. 緩慢以移液器吸排 FTB 全量五次，並使用桌上型離心機短暫離心。
  4. 確保 DNA 儲存液已適當解凍。緩慢吸排五次，以確保完全回溶，尤其是 HMW DNA。建議使用 200µl 寬口吸頭。
  5. 取下基因庫排管蓋。
  6. 每個樣本，按所示順序，將以下成分加入基因庫排管的**單一**樣本管中：

**!** 確認樣本管與樣本表中指定的正確通道相對應。

順序	試劑	容積
1	無核酸酶水	可變( 153 µl - 350 ng gDNA 儲存液容積)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gDNA 儲存液	變數( 取決於 gDNA 儲存液濃度)
<b>總容積：</b>		<b>170 µl</b>

舉例而言，若 gDNA 儲存液濃度為 100 ng/µl，則 350 ng gDNA 儲存液容積為 3.5 µl( 350 ng ÷ 100 ng/µl)。無核酸酶水的容積則為 149.5 µl( 153 µl – 3.5 µl gDNA 儲存液)。

7. 將 P200 移液器設定為 150 µl。
8. 每個樣本使用新的移液器吸頭，緩慢吸排五次以混合，避免產生氣泡。確認底部無空氣間隙。建議使用 200µl 寬口吸頭。請勿使用 P1000 吸頭。
9. 蓋上基因庫排管蓋。
10. 選用 將排管短暫離心，並確保各管底部無空氣間隙。請參閱 [NovaSeq X 系列產品文件\( 文件編號 200027529\)](#)。
11. 確保所有管中的容積一致。



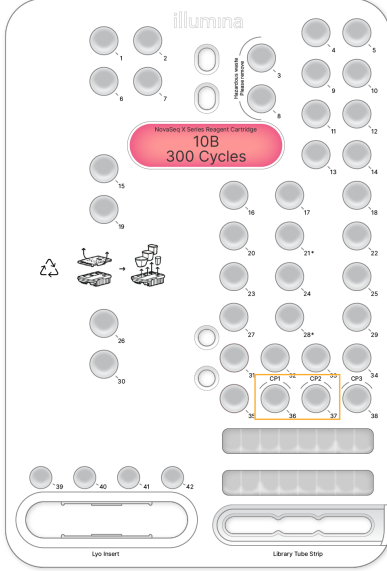
12. 將基因庫排管插入試劑匣並向下壓。聽到輕微的喀噠聲即表示基因庫排管已卡入定位。確保基因庫排管平放在試劑匣內。

## 將試劑載入試劑匣

下列說明中所指定之試劑容積適用於 1.5B 及 10B 兩種試劑匣。

加入 FP1 或 FT2 後，請勿倒轉已解凍之試劑匣。請參閱 [NovaSeq X 系列產品文件\(文件編號 200027529\)](#)。

1. 使用乾淨的移液器吸頭，刺穿試劑匣上 CP1 與 CP2 位置的鋁箔封膜。  
CP1 和 CP2 位置在下圖中醒目提示。



**i** | CP3 位置不適用於 TruPath Genome 工作流程。

2. 輕輕反轉倒置 FP1(標籤上有藍色條紋)數次進行混合。
3. 使用移液器將 3 ml FP1 轉移到試劑匣的 CP1 位置。  
充滿容積為 3 ml。此步驟可能用完 FP1 管內的全部內容物，亦可能用不完。
4. 輕輕反轉倒置 FT2(標籤上有紅色條紋)數次進行混合。
5. 使用移液器將 2.6 ml FT2 轉移到試劑匣的 CP2 位置。  
充滿容積為 2.6 ml。此步驟可能用完 FT2 管內的全部內容物，亦可能用不完。
6. 將凍晶嵌件插入試劑匣並向下壓。聽到卡住的聲音表示凍晶嵌件已卡入定位。
7. 繼續進行標準儀器加載程序。請參閱 [NovaSeq X 系列產品文件\(文件編號 200027529\)](#)。

## 資源與參考資料

Illumina 網站上的支援頁面提供軟體、訓練資源、產品相容性資訊以及下列文件。總是查看支援頁面並取得最新版本。

### 額外的資源

資源	說明
<a href="#">NovaSeq X 系列產品文件</a>	提供關於使用 Illumina NovaSeq X Series 的技術資訊。
<a href="#">Illumina TruPath Genome 軟體使用者指南</a>	提供關於使用 Illumina TruPath Genome 軟體的技術資訊。
<a href="#">TruPath Genome TruPath Genome 於不同類型與品質樣本之表現</a>	提供 TruPath Genome 於更廣泛樣本類型之技術資訊。
<a href="#">Illumina TruPath Genome 資料表</a>	提供 TruPath Genome 功能之技術資訊。

### 修訂記錄

文件	日期	變更內容說明
文件編號 # 200065852 v00	2026 年 2 月	初版。



Illumina, Inc.  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 U.S.A.  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566(北美以外)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

僅供研究使用。不提供使用於診斷程序中。

© 2026 Illumina, Inc. 保留一切權利。

illumina®