

illumina®

Illumina TruPath Genome

Produktdokumentation

ILLUMINA – EIGENTUMSRECHTLICH GESCHÜTZT

Dokument-Nr. 200065852 v00

Februar 2026

Nur für Forschungszwecke. Nicht zur Verwendung in Diagnoseverfahren.

Dieses Dokument und sein Inhalt sind Eigentum von Illumina, Inc. sowie deren Partner-/Tochterunternehmen („Illumina“) und ausschließlich für den bestimmungsgemäßen Gebrauch durch den Kunden in Verbindung mit der Verwendung des hier beschriebenen Produkts/der hier beschriebenen Produkte und für keinen anderen Bestimmungszweck ausgelegt. Dieses Dokument und sein Inhalt dürfen ohne schriftliches Einverständnis von Illumina zu keinem anderen Zweck verwendet oder verteilt bzw. anderweitig übermittelt, offengelegt oder auf irgendeine Weise reproduziert werden. Illumina überträgt mit diesem Dokument keinerlei Lizenzen unter seinen Patent-, Marken-, Urheber- oder Gewohnheitsrechten bzw. ähnlichen Rechten Dritter.

Die Anweisungen in diesem Dokument müssen von qualifiziertem und entsprechend ausgebildetem Personal genau befolgt werden, damit die in diesem Dokument beschriebene Verwendung des Produkts/der Produkte sicher und ordnungsgemäß erfolgt. Vor der Verwendung dieser Produkte muss der Inhalt dieses Dokuments vollständig gelesen und verstanden worden sein.

FALLS NICHT ALLE HIERIN AUFGEFÜHRTEN ANWEISUNGEN VOLLSTÄNDIG GELESEN UND BEFOLGT WERDEN, KÖNNEN PRODUKTSCHÄDEN, VERLETZUNGEN DER BENUTZER UND ANDERER PERSONEN SOWIE ANDERWEITIGE SACHSCHÄDEN EINTRETEN UND JEDLICHE FÜR DAS PRODUKT/DIE PRODUKTE GELTENDE GEWÄHRLEISTUNG ERLISCHT.

ILLUMINA ÜBERNIMMT KEINERLEI HAFTUNG FÜR SCHÄDEN, DIE AUS DER UNSACHGEMÄSSEN VERWENDUNG DER HIERIN BESCHRIEBENEN PRODUKTE (EINSCHLIESSLICH TEILEN HIERVON ODER DER SOFTWARE) ENTSTEHEN.

© 2026 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

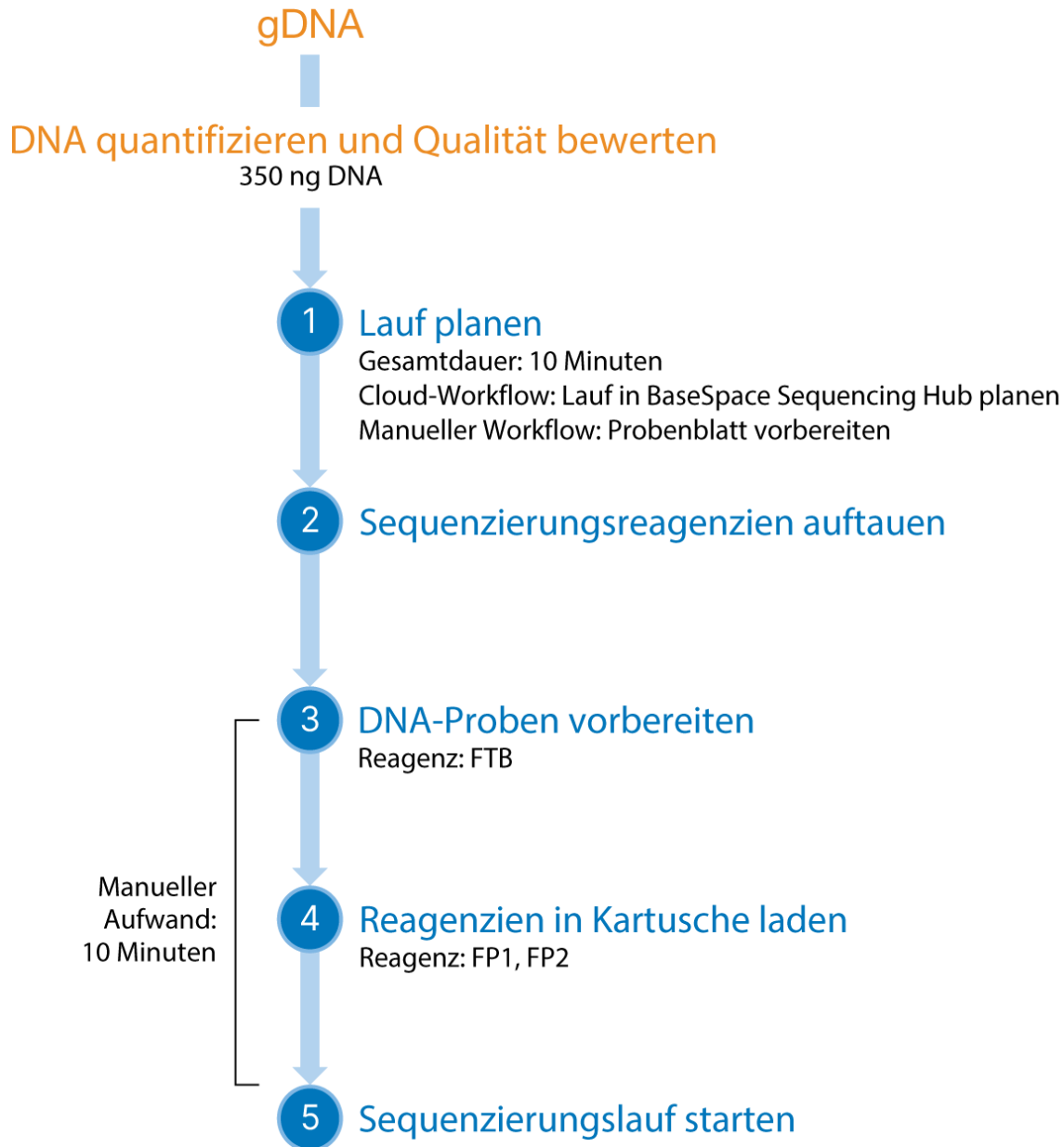
Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.

Inhaltsverzeichnis

Überblick	1
Empfehlungen für DNA-Zugaben	2
Verbrauchsmaterialien und Ausrüstung	4
TruPath Genome Verbrauchsmaterialien/Reagenzien	4
Vom Benutzer bereitgestellte Verbrauchsmaterialien/Ausrüstung	5
Protokoll	7
gDNA quantifizieren und Qualität bewerten	7
Lauf planen	7
Sequenzierungsreagenzien auftauen	7
DNA-Proben vorbereiten	8
Reagenzien in Kartusche laden	9
Ressourcen und Verweise	11
Versionsverlauf	11

Überblick

Diese Produktdokumentation beschreibt den Illumina TruPath Genome-Workflow und das folgende Diagramm veranschaulicht den Workflow.



Empfehlungen für DNA-Zugaben

Qualität der genomischen DNA

Für den TruPath Genome-Workflow wird bereinigte genomische DNA (gDNA) benötigt, die aus Zellen oder Blut in K2EDTA-Entnahmeröhrchen extrahiert wird, mit einem geeigneten Kit je nach Probentyp. Informationen für ein breiteres Spektrum an Probentypen finden Sie in der technischen Mitteilung [TruPath Genome Performance with Samples of Varying Type and Quality \(Leistung mit Proben unterschiedlicher Art und Qualität\)](#). Dieser Workflow eignet sich nicht für FFPE-gDNA-Proben oder cfDNA-Extraktionen. Bewerten Sie die Qualität der gDNA mit einer der folgenden Methoden:

- **Agilent gDNA ScreenTape Assay** – Verwenden Sie das Regionsanalyse-Tool, um Anteile von Fragmenten von mehr als 10 kb und 60 kb zu bewerten. Die Probe sollte mindestens 50 % DNA-Fragmente mit mehr als 10 kb enthalten. Proben geringerer Qualität können zwar noch akzeptable Sequenzierungsdaten für kurze Reads erzielen, ergeben jedoch nur minimale zusätzliche Proximitätsdaten. Verwenden Sie eine Probe mit mindestens 70 % DNA-Fragmenten zwischen 10 kb und 500 kb und mindestens 40 % Fragmenten zwischen 60 kb und 500 kb, um Proximitätsdaten mit der besten Leistung zu erhalten.
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb Kit** – Die Probe sollte mindestens einen GQN-Wert von 5,0 erreichen. Proben geringerer Qualität können zwar noch akzeptable Sequenzierungsdaten für kurze Reads erzielen, ergeben jedoch nur minimale zusätzliche Proximitätsdaten. Verwenden Sie eine Probe mit einem GQN-Wert von mindestens 7,0 beim Schwellenwert von 10 kb und mindestens 4,0 beim Schwellenwert von 60 kb, um Proximitätsdaten mit der besten Leistung zu erhalten.

Anweisungen zur Verwendung von Agilent TapeStation bzw. Agilent Femto Pulse finden Sie auf der Website des Herstellers. Verwenden Sie ein DNA-Extraktionskit mit hohem Molekulargewicht (HMW), um die DNA-Qualität und die TruPath Genome-Proximitätsmetriken zu verbessern.

Quantität der genomischen DNA

TruPath Genome empfiehlt eine DNA-Zugabe von 350 ng gDNA pro Probe und Lane. Proben mit geringerer Zugabe bis zu 175 ng liefern Daten zur Proximitäts-Coverage, eventuell wird jedoch die Tiefe der Autosomen-Coverage reduziert.

- Bewahren Sie Blutproben vor der Extraktion bis zu drei Tage lang bei 2 °C bis 8 °C auf. Wenn Proben länger als drei Tage gelagert werden, die Proben bei -25 °C bis -15 °C aufbewahren.
- Vermeiden Sie mehr als 10 Einfrier-Auftau-Zyklen der DNA.
- Messen Sie die DNA-Konzentration jeder Probe mit einem Qubit-Fluorometer mit dem Qubit-Assay des dsDNA-Kits. Siehe Website des Herstellers.

Handhabung von DNA

- Bei Verwendung von HMW-DNA kann diese viskos sein und Fäden bilden, was die Pipettierung von < 20 µl erschwert. Drücken Sie die Pipettenspitze an den Boden des Röhrchens, um die Fäden der Probe zu trennen und eine genaue Pipettierung zu ermöglichen.
- Mischen Sie HMW-DNA nicht mit dem Vortexer.
- Verwenden Sie beim Mischen von DNA Pipettenspitzen mit großem Durchmesser, um Scherwirkung zu vermeiden.

Verbrauchsmaterialien und Ausrüstung

Für das TruPath Genome-Protokoll sind die folgenden Verbrauchsmaterialien und Ausrüstungsteile erforderlich:

- Entweder eine C2-Fließzelle (für zwei Proben, eine pro Lane) gepaart mit einer NovaSeq X 1.5B-Reagenzienkartusche oder eine C8-Fließzelle (für acht Proben, eine pro Lane) gepaart mit einer NovaSeq X 10B-Reagenzienkartusche
- TruPath Genome-Reagenzien
- Diverse vom Benutzer bereitzustellende Verbrauchsmaterialien und Ausrüstungsteile

TruPath Genome Verbrauchsmaterialien/Reagenzien

Verbrauchsmaterialien für Kits für zwei Proben

Illumina Katalog-Nr. 20157406

Kit-Komponente	Lagerungstemperatur
TruPath Genome Reagenzien-Kit	-25 °C bis -15 °C
NovaSeq X Series C2 Fließzelle	2 °C bis 8 °C
NovaSeq X Series 1.5B Lyo-Rasteinsatz	-25 °C bis -15 °C
NovaSeq X Series 1.5B Reagenzienkartusche (300 Zyklen)	-25 °C bis -15 °C
NovaSeq X Series 1.5B Bibliotheksrohrchenstreifen	Raumtemperatur
NovaSeq X Series Pufferkartusche	Raumtemperatur

Verbrauchsmaterialien für Kits für acht Proben

Illumina Katalog-Nr. 20157405

Kit-Komponente	Lagerungstemperatur
TruPath Genome Reagenzien-Kit	-25 °C bis -15 °C
NovaSeq X Series C8 Fließzelle	2 °C bis 8 °C
NovaSeq X Series 10B Lyo-Rasteinsatz	-25 °C bis -15 °C
NovaSeq X Series 10B Reagenzienkartusche (300 Zyklen)	-25 °C bis -15 °C
NovaSeq X Series 10B/25B Bibliotheksrohrchenstreifen	Raumtemperatur
NovaSeq X Series Pufferkartusche	Raumtemperatur

TruPath Genome Reagenzien-Kit

Illumina Katalog-Nr. 20138424

Reagenz	Lagerungstemperatur
FP1 (Flow Cell Prep-Mix 1)	-25 °C bis -15 °C
FT2 (Flow Cell Transposom 2)	-25 °C bis -15 °C
FTB (FC Tagment-Puffer)	-25 °C bis -15 °C

Vom Benutzer bereitgestellte Verbrauchsmaterialien/Ausrüstung

Verbrauchsmaterialien/Ausrüstung	Lieferant
Mikrozentrifuge	Allgemeiner Laborlieferant
Qubit 4 Fluorometer	Thermo Fisher Scientific, Katalog-Nr. Q33238
Qubit dsDNA Assay Kit, HS oder BR	Einer der folgenden, je nach Quantifizierungsmethode: HS Assay, Thermo Fisher Scientific, Katalog-Nr. Q32851 oder Q32854 BR Assay, Thermo Fisher Scientific, Katalog-Nr. Q32850 oder Q32853
Nukleasefreies Wasser	Allgemeiner Laborlieferant
Einkanalpipette, 1 oder 5 ml	Allgemeiner Laborlieferant
Einkanalpipette, 200 µl	Allgemeiner Laborlieferant
Pipettenspitzen mit großem Durchmesser, 200 µl*	Allgemeiner Laborlieferant
Einkanalpipette, 20 µl	Allgemeiner Laborlieferant
Pipettenspitzen mit großem Durchmesser, 20 µl*	Allgemeiner Laborlieferant

*Für die Handhabung von HMW-DNA werden Spitzen mit großem Durchmesser empfohlen. Standardspitzen können eine DNA-Fragmentierung verursachen, was zu einem kleineren DNA-Größenprofil als erforderlich führt. Wenn keine Pipettenspitzen mit großem Durchmesser verfügbar sind, können reguläre Spitzen verwendet werden. Vermeiden Sie jedoch wiederholte Aspirations-/Dispensierungszyklen.

Es wird dringend empfohlen, die gDNA-Qualität zu bewerten, um sicherzustellen, dass die DNA-Probe die festgelegten Qualitätsschwellenwerte erfüllt. Die folgenden Ausrüstungsteile und Verbrauchsmaterialien eignen sich für die DNA-Größenbestimmung.

Verbrauchsmaterialien/Ausrüstungsteile (optional)	Lieferant
TapeStation	Agilent, Katalog-Nr. G2991BA oder G2992AA
Analyse der genomischen DNA	Agilent, Katalog-Nr. 5067-5366 und 5067-5365
Femto Pulse System	Agilent, Katalog-Nr. M5330AA
Femto Pulse gDNA 165 kb Analysekit	Agilent, Katalog-Nr. FP-1002-0275

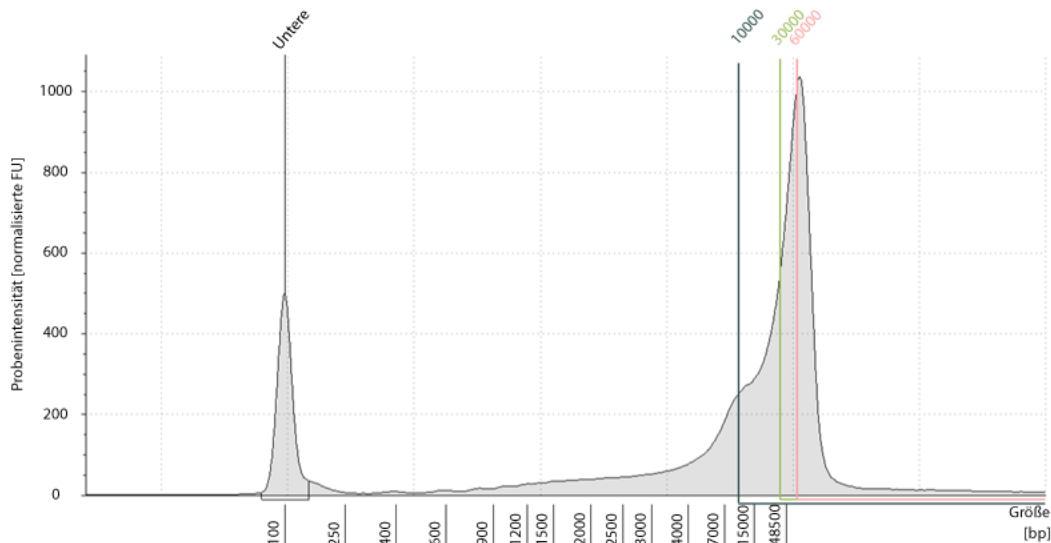
Protokoll

Dieser Abschnitt beschreibt das TruPath Genome-Protokoll.

gDNA quantifizieren und Qualität bewerten

1. Quantifizieren Sie DNA mit einem Qubit-Fluorometer mit einem dsDNA-Kit. Illumina empfiehlt die Verwendung von gDNA-Bestandsmaterial mit weniger als 100 ng/ μ l, um eine hochpräzise Quantifizierung, Qualitätsbewertung und Pipettierung im späteren Protokoll zu ermöglichen. Angestrebt wird eine endgültige Zugabe von 350 ng.
2. Illumina empfiehlt eine Qualitätskontrolle der DNA auf TapeStation (gDNA-Band) oder Femto Pulse (gDNA 165 kb Kit). Zu den Qualitätsspezifikationen siehe [Empfehlungen für DNA-Zugaben auf Seite 2](#).

Abbildung 1 Größenprofilierung der gDNA-Zugabe über die Agilent TapeStation



Lauf planen


Für detaillierte Anweisungen zur Planung eines Laufs in BaseSpace Sequence Hub oder zur Vorbereitung eines Probenblatts siehe das [Benutzerhandbuch für die TruPath Genome Software](#).

Sequenzierungsreagenzien auftauen

Für ausführliche Anweisungen zum Auftauen der Reagenzien siehe [NovaSeq X Series Produktdokumentation \(Dokument-Nr. 200027529\)](#).

DNA-Proben vorbereiten

- Nehmen Sie die TruPath Genome Reagenzien aus dem Kit und tauen Sie sie 20 Minuten lang bei Raumtemperatur auf.
 - FP1 (blauer Streifen auf dem Etikett)
 - FT2 (roter Streifen auf dem Etikett)
 - FTB (transparenter Streifen auf dem Etikett)
- Bewahren Sie die Reagenzien nach dem Auftauen bis zu vier Stunden auf Eis auf. Stellen Sie die Reagenzien wieder in den Gefrierschrank, wenn sie nicht verwendet werden.
- Pipettieren Sie das gesamte Volumen an FTB fünf Mal langsam und zentrifugieren Sie es kurz mit einer Tischzentrifuge.
- Stellen Sie sicher, dass der DNA-Bestand korrekt aufgetaut ist. Pipettieren Sie fünf Mal langsam, um sicherzustellen, dass er vollständig resuspendiert ist, insbesondere bei HMW-DNA. Empfohlen wird eine 200- μ l-Spitze mit großem Durchmesser.
- Entfernen Sie die Kappe des Bibliotheksröhrchenstreifens.
- Geben Sie pro Probe Folgendes in der angegebenen Reihenfolge in ein **einzelnes** Probenröhrchen des Bibliotheksröhrchenstreifens:

 Stellen Sie sicher, dass das Probenröhrchen mit der richtigen Lane übereinstimmt, wie im Probenblatt zugewiesen.

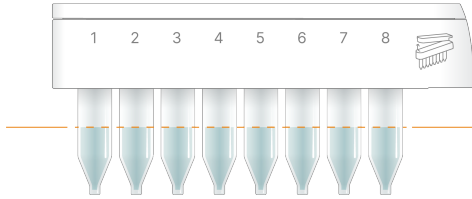
Reihenfolge	Reagenz	Volumen
1	Nukleasefreies Wasser	Variabel (153 μ l – 350 ng gDNA-Bestandsvolumen)
2	FTB	17 μ l
3	350 ng gDNA-Bestand	Variabel (abhängig von der gDNA-Bestandskonzentration)
Gesamtvolumen:		170 μl

Wenn die gDNA-Bestandskonzentration beispielsweise 100 ng/ μ l beträgt, beträgt das Volumen für 350 ng gDNA-Bestand 3,5 μ l (350 ng \div 100 ng/ μ l). Das Volumen des nukleasefreien Wassers beträgt 149,5 μ l (153 μ l – 3,5 μ l gDNA-Bestand).

- Stellen Sie eine P200-Pipette auf 150 μ l ein.
- Pipettieren Sie mit einer neuen Pipettenspitze für jede Probe fünf Mal langsam. Vermeiden Sie Blasenbildung. Stellen Sie sicher, dass keine Lufteinschlüsse am Boden vorhanden sind. Empfohlen wird eine 200- μ l-Spitze mit großem Durchmesser. Verwenden Sie keine P1000-Spitze.
- Setzen Sie die Kappe des Bibliotheksröhrchenstreifens auf.

10. **Optional** Zentrifugieren Sie den Röhrenstreifen kurz und stellen Sie sicher, dass an den Röhrenböden keine Luftschlüsse vorhanden sind. Siehe [NovaSeq X Series Produktdokumentation \(Dokument-Nr. 200027529\)](#).

11. Stellen Sie sicher, dass das Volumen über alle Röhren hinweg konsistent ist.



12. Setzen Sie den Bibliotheks-Röhrenstreifen in die Reagenzienkartusche und drücken Sie ihn nach unten. Ein leises Klicken gibt an, dass der Bibliotheks-Röhrenstreifen richtig positioniert ist. Stellen Sie sicher, dass der Bibliotheks-Röhrenstreifen flach in der Kartusche ist.

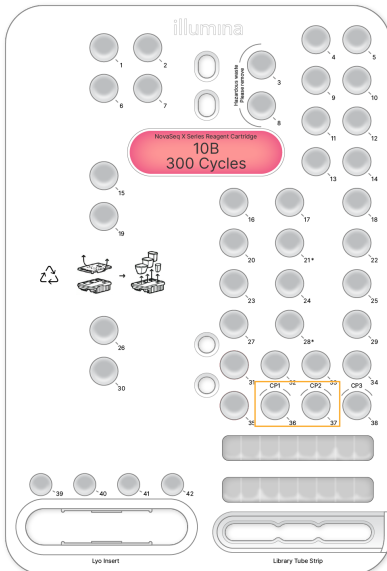
Reagenzien in Kartusche laden

Die in den folgenden Anweisungen angegebenen Reagenzienvolumina sind für 1.5B- und 10B-Kartuschen identisch.

! Drehen Sie die aufgetaute Reagenzienkartusche nach Zugabe von FP1 bzw. FT2 nicht um. Siehe [NovaSeq X Series Produktdokumentation \(Dokument-Nr. 200027529\)](#).

1. Durchstechen Sie mit einer sauberen Pipettenspitze die Verschlussfolie der Positionen CP1 und CP2 der Reagenzienkartusche.

Die Positionen CP1 und CP2 sind in der folgenden Abbildung markiert.



i Die Position CP3 wird für den TruPath Genome-Workflow nicht verwendet.

2. Drehen Sie das FP1 (blauer Streifen auf dem Etikett) zum Mischen mehrmals vorsichtig um.

3. Transferieren Sie mit einer Pipette 3 ml FP1 in die Position CP1 der Kartusche.
Das volle Füllvolumen beträgt 3 ml. Dazu ist nicht unbedingt der gesamte Inhalt des FP1-Röhrchens erforderlich.
4. Drehen Sie das FT2 (roter Streifen auf dem Etikett) zum Mischen mehrmals vorsichtig um.
5. Transferieren Sie mit einer Pipette 2,6 ml FT2 in die Position CP2 der Kartusche.
Das volle Füllvolumen beträgt 2,6 ml. Dazu ist nicht unbedingt der gesamte Inhalt des FT2-Röhrchens erforderlich.
6. Setzen Sie den Lyo-Rasteinsatz in die Reagenzienkartusche und drücken Sie ihn nach unten. Ein hörbares Klicken gibt an, dass der Lyo-Rasteinsatz richtig positioniert ist.
7. Fahren Sie mit dem Standardverfahren zum Laden des Geräts fort. Siehe [NovaSeq X Series Produktdokumentation \(Dokument-Nr. 200027529\)](#).

Ressourcen und Verweise

Auf den Supportseiten zu [Illumina auf der Website von](#) finden Sie Software, Schulungsmaterialien, Angaben zur Produktkompatibilität sowie die folgende Dokumentation. Vergewissern Sie sich stets auf den Supportseiten, dass Sie über die aktuellen Versionen verfügen.

Weitere Ressourcen

Ressource	Beschreibung
NovaSeq X Series Produktdokumentation	Enthält technische Informationen zur Verwendung der Illumina NovaSeq X Series.
Illumina TruPath Genome Software-Benutzerhandbuch	Enthält technische Informationen zur Verwendung der Illumina TruPath Genome Software.
TruPath Genome Performance with Samples of Varying Type and Quality (Leistung mit Proben unterschiedlicher Art und Qualität).	Enthält technische Informationen für ein breiteres Spektrum an Probentypen mit dem TruPath Genome.
Illumina TruPath Genome Datenblatt	Enthält technische Informationen zu den Funktionen des TruPath Genome.

Versionsverlauf

Dokument	Datum	Beschreibung der Änderung
Dokument-Nr. 200065852 v00	Februar 2026	Erste Version.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
92122 San Diego, California, USA
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (außerhalb von Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Nur für Forschungszwecke. Nicht zur Verwendung in Diagnoseverfahren.

© 2026 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

illumina®