

illumina®

illumina TruPath Genome

Termékdokumentáció

AZ ILLUMINA TULAJDONA

Dokumentumszám: 200065852 v00

2026. február

Kizárólag kutatási célokra használható. Diagnosztikai eljárásokhoz nem használható.

A jelen dokumentum és annak tartalma az Illumina, Inc. és annak leányvállalatai („Illumina”) tulajdonát képezi, és kizárólag a jelen dokumentumban ismertetett termék(ek) szerződésszerű működtetéséhez használható. Egyéb célokra nem használható. A dokumentum és annak tartalma az Illumina előzetes írásos engedélye nélkül ettől eltérő célokra nem használható és forgalmazható, továbbá semmilyen formában nem kommunikálható, hozható nyilvánosságra vagy reprodukálható. Az Illumina a jelen dokumentummal nem biztosít licencet a termék vásárlójának a harmadik felek szabadalmi, védjegyjogi, szerzői jogi, szokásjogi vagy egyéb oltalom alatt álló jogosultságaihoz.

A jelen dokumentumban szereplő utasításokat a kvalifikált és megfelelően képzett személyzetnek szigorúan be kell tartania az itt ismertetett termék(ek) megfelelő és biztonságos használata érdekében. A termék(ek) használata előtt a felhasználó köteles átolvasni és értelmezni a jelen dokumentumban leírtakat.

AZ ITT SZEREPLŐ INFORMÁCIÓK ELOLVASÁSÁNAK VAGY AZ UTASÍTÁSOK BETARTÁSÁNAK ELMULASZTÁSA ESETÉN A TERMÉK(EK) MEGSÉRÜLHET(NEK), ILLETVE SZEMÉLYI SÉRÜLÉS KÖVETKEZHET BE, IDEÉRTVE A FELHASZNÁLÓKAT ÉS MÁSOkat IS, ILLETVE EGYÉB ANYAGI KÁROK KÖVETKEZHETNEK BE. EZENFELÜL ILYEN ESETEKben A TERMÉK (EK)RE VONATKOZÓ GARANCIA ÉRVÉNYÉT VESZTI.

AZ ILLUMINA SEMMIFÉLE FELELŐSSÉGET NEM VÁLLAL AZ ITT BEMUTATOTT TERMÉK(EK) HELYTELEN HASZNÁLATÁBÓL FAKADÓ KÁROKÉRT (AZ ALKATRÉSZEKET ÉS A SZOFTVERT IS IDEÉRTVE).

© 2026 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

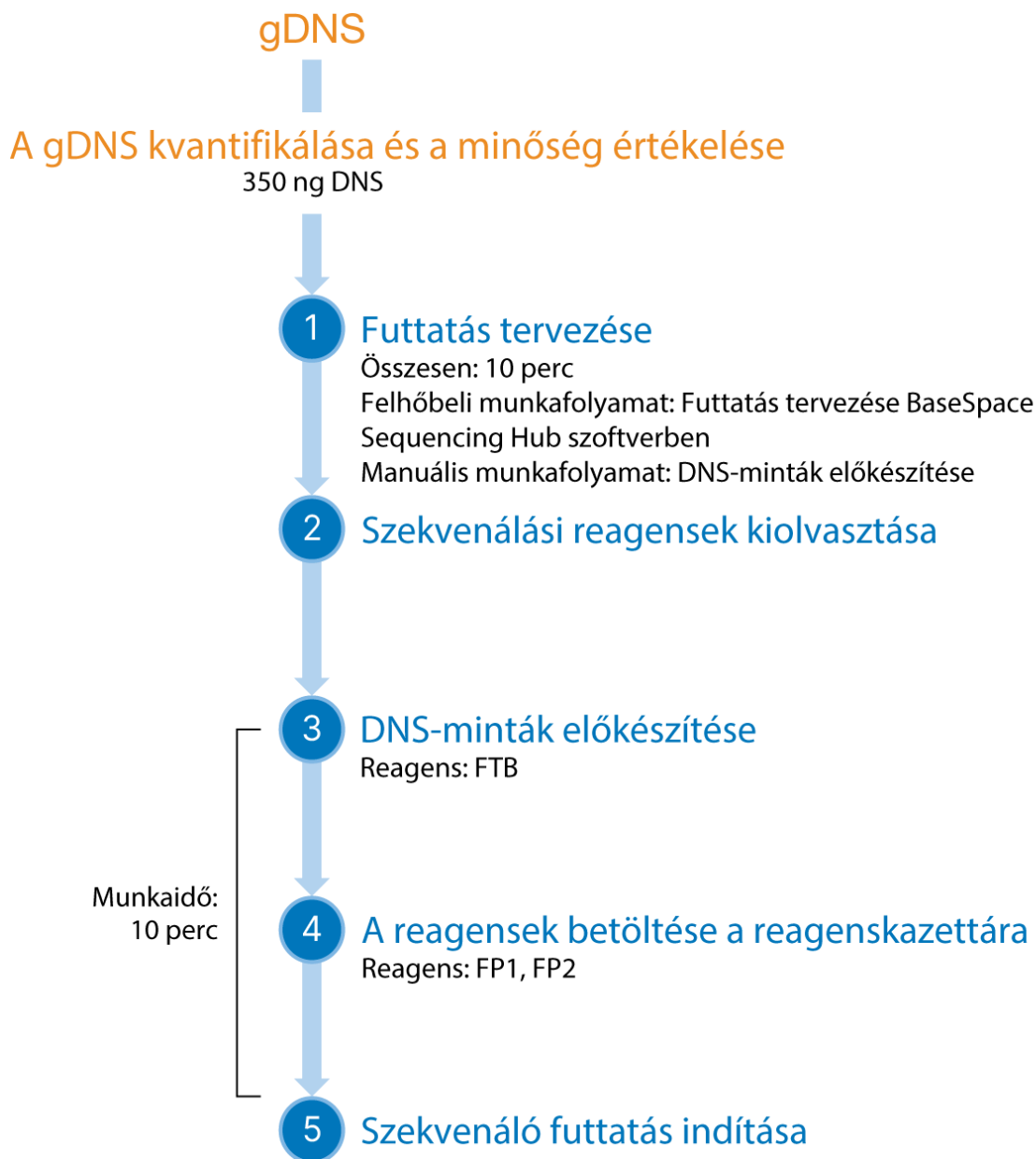
Minden védjegy az Illumina, Inc., illetve az adott jogtulajdonosok tulajdonát képezi. A védjegyekkel kapcsolatos információkat lásd a www.illumina.com/company/legal.html weboldalon.

Tartalomjegyzék

Áttekintés	1
DNS bemeneti ajánlások	2
Fogyóeszközök és felszerelések	4
TruPath Genome Fogyóeszközök/reagensek	4
A felhasználó által biztosított fogyóeszközök és felszerelések	5
Protokoll	7
A gDNS kvantifikálása és a minőség értékelése	7
Futtatás tervezése	7
Szekvenálási reagensek kiolvasztása	7
DNS-minták előkészítése	8
A reagensek betöltése a reagenskazettára	9
Erőforrások és hivatkozások	11
Módosítási előzmények	11

Áttekintés

Ez a termékdokumentáció részletezi az Illumina TruPath Genome munkafolyamatát, és az alábbi ábra szemlélteti a munkafolyamatot.



DNS bemeneti ajánlások

Genomi DNS minősége

A TruPath Genome munkafolyamathoz tisztított genomi DNS-t (gDNS) kell kivonni a sejtekből vagy vérből K2EDTA mintavételi kémcsövekbe, a mintatípusnak megfelelő készlettel. A mintatípusok szélesebb skáláját lásd a [TruPath Genome Teljesítőképeség különböző típusú és minőségű minták esetén](#) műszaki tájékoztatásban. Ez a munkafolyamat nem alkalmas FFPE gDNS-mintákhoz vagy cfDNS-extrakciókhoz. Értékelje a gDNS minőségét a következő módszerek egyikével:

- **Agilent gDNS ScreenTape vizsgálat** – Használja a régióelemző eszközt a 10 kb-nál és 60 kb-nál nagyobb fragmentumok arányának értékelésére. A mintának legalább a 10 kb-nál nagyobb DNS-fragmentumok 50%-át kell tartalmaznia. Az alacsonyabb minőségű minták továbbra is elfogadható rövid leolvasási szekvenálási adatokat érhetnek el, de minimális további közelségi adatokat biztosítanak. A közelségi adatokkal kapcsolatos legjobb teljesítmény érdekében használjon olyan mintát, amely legalább 70%-ban tartalmaz 10 kb és 500 kb közötti DNS-fragmentumokat, és legalább 40%-ban 60 kb és 500 kb közötti DNS-fragmentumokat.
- **Agilent Femto Pulse gDNS 165 kb kit** – A mintának legalább 5,0 GQN értéket kell elérnie. Az alacsonyabb minőségű minták továbbra is elfogadható rövid leolvasási szekvenálási adatokat érhetnek el, de minimális további közelségi adatokat biztosítanak. A közelségadatokkal kapcsolatos legjobb teljesítmény érdekében használjon legalább 7,0 GQN-értékű mintát a 10 kb küszöbértéknél és legalább 4,0 értékű mintát a 60 kb küszöbértéknél.

Az Agilent TapeStation vagy Agilent Femto Pulse használatával kapcsolatos utasításokat lásd a gyártó webhelyén. A DNS-minőség és a TruPath Genome közelségi mérőszámainak javítása érdekében használjon nagy molekulatömegű (HMW) DNS-extrakciós készletet.

Genomi DNS mennyisége

Az TruPath Genome 350 ng mennyiségű gDNS DNS-bemenetet javasol mintánként és sávonként. A alacsonyabb, 175 ng-ig terjedő bemeneti minták közelségi lefedettségi adatokat hoznak létre, de az autoszomális lefedettség mélysége csökkenhet.

- Az extrakció előtt a vérmintákat legfeljebb három napig tárolja 2–8 °C-on. Ha a mintákat három napnál hosszabb ideig tárolja, tárolja a mintákat -25 °C és -15 °C között.
- Kerülje a több mint 10 fagyasztási-felolvasztási ciklust a DNS esetén.
- Mérje meg az egyes minták DNS-koncentrációját Qubit fluorométerrel a dsDNS készlet Qubit vizsgálatával. Lásd a gyártó webhelyét.

A DNS kezelése

- HMW DNS használata esetén viszkózus lehet és szálakat képezhet, ami megnehezíti a < 20 µl-es mennyiség pipettázását. Nyomja a pipettahegyet a cső aljához, hogy eltörje a minta szálait, és lehetővé tegye a pontos pipettázást.

- Ne vortexelje a HMW DNS-t.
- A DNS keverésekor használjon széles nyílású pipettahegyeket, hogy elkerülje az elnyíródást.

Fogyóeszközök és felszerelések

A TruPath Genome protokoll a következő fogyóeszközöket és berendezéseket igényli:

- Egy C2 áramlási cella (két mintához, sávonként egy) NovaSeq X 1.5B reagenskazettával párosítva, vagy egy C8 áramlási cella (nyolc mintához, sávonként egy) NovaSeq X 10B reagenskazettával párosítva.
- TruPath Genome reagensek.
- A felhasználó által beszerzett különféle fogyóeszközök és berendezések.

TruPath Genome Fogyóeszközök/reagensek

Kétmintás készlet fogyóeszközei

Illumina Katalógusszám: 20157406

A készlet összetevői	Tárolási hőmérséklet
TruPath Genome Reagenskészlet	-25 °C és -15 °C között
NovaSeq X sorozatú C2 áramlási cella	2 °C és 8 °C között
NovaSeq X sorozatú 1.5B liobetét	-25 °C és -15 °C között
NovaSeq X sorozatú 1.5B reagenskazetta (300 ciklus)	-25 °C és -15 °C között
NovaSeq X sorozatú 1.5B könyvtári kémcsősor	Szobahőmérséklet
NovaSeq X sorozatú pufferkazetta	Szobahőmérséklet

Nyolcmintás készlet fogyóeszközei

Illumina Katalógusszám: 20157405

A készlet összetevői	Tárolási hőmérséklet
TruPath Genome Reagenskészlet	-25 °C és -15 °C között
NovaSeq X sorozatú C8 áramlási cella	2 °C és 8 °C között

A készlet összetevői	Tárolási hőmérséklet
NovaSeq X sorozatú 10B liobetét	-25 °C és -15 °C között
NovaSeq X sorozatú 10B reagenskazetta (300 ciklus)	-25 °C és -15 °C között
NovaSeq X sorozatú 10B/25B könyvtári kémcsősor	Szobahőmérséklet
NovaSeq X sorozatú pufferkazetta	Szobahőmérséklet

TruPath Genome Reagenskészlet

Illumina Katalógusszám: 20138424

Reagens	Tárolási hőmérséklet
FP1 (Flow Cell Prep Mix 1)	-25 °C és -15 °C között
FT2 (Flow Cell Transposome 2)	-25 °C és -15 °C között
FTB (FC Tagment Buffer)	-25 °C és -15 °C között

A felhasználó által biztosított fogyóeszközök és felszerelések

Fogyóeszközök/felszerelések	Beszállító
Mikrocentrifuga	Általános laboratóriumi beszállító
Qubit 4 fluorométer	Thermo Fisher Scientific, katalógusszám: Q33238
Qubit dsDNS vizsgálati készlet, HS vagy BR	A kvantifikálási módszertől függően az alábbiak egyike: HS vizsgálat, Thermo Fisher Scientific, katalógusszám: Q32851 vagy Q32854 BR vizsgálat, Thermo Fisher Scientific, katalógusszám: Q32850 vagy Q32853
Nukleázmentes víz	Általános laboratóriumi beszállító
Egycsatornás pipetta, 1 vagy 5 ml	Általános laboratóriumi beszállító
Egycsatornás pipetta, 200 µl	Általános laboratóriumi beszállító

Fogyóeszközök/felszerelések	Beszállító
Széles nyílású pipettahegyek, 200 µl*	Általános laboratóriumi beszállító
Egycsatornás pipetta, 20 µl	Általános laboratóriumi beszállító
Széles nyílású pipettahegyek, 20 µl*	Általános laboratóriumi beszállító

*Széles nyílású hegyek használata javasolt HMW DNS kezelésekor. A standard hegyek a DNS fragmentációját okozhatják, ami a szükségesnél kisebb DNS-méretprofilhoz vezethet. Ha nem állnak rendelkezésre széles lyukú pipettahegyek, a szokásos hegyek használhatók; kerülje az ismételt aspirációs/adagolási ciklusokat.

Erősen ajánlott a gDNS minőségének értékelése, hogy megbizonyosodjon arról, hogy a DNS-minta megfelel a megállapított minőségi küszöbértékeknek. A következő berendezések és fogyóeszközök alkalmasak a DNS méretezésére.

Fogyóeszközök/berendezések (opcionális)	Beszállító
TapeStation	Agilent, katalógusszám: G2991BA vagy G2992AA
Genomi DNS-elemzés	Agilent, katalógusszám: 5067-5366 és 5067-5365
Femto Pulse rendszer	Agilent, katalógusszám: M5330AA
Femto Pulse gDNS 165kb elemzési készlet	Agilent, katalógusszám: FP-1002-0275

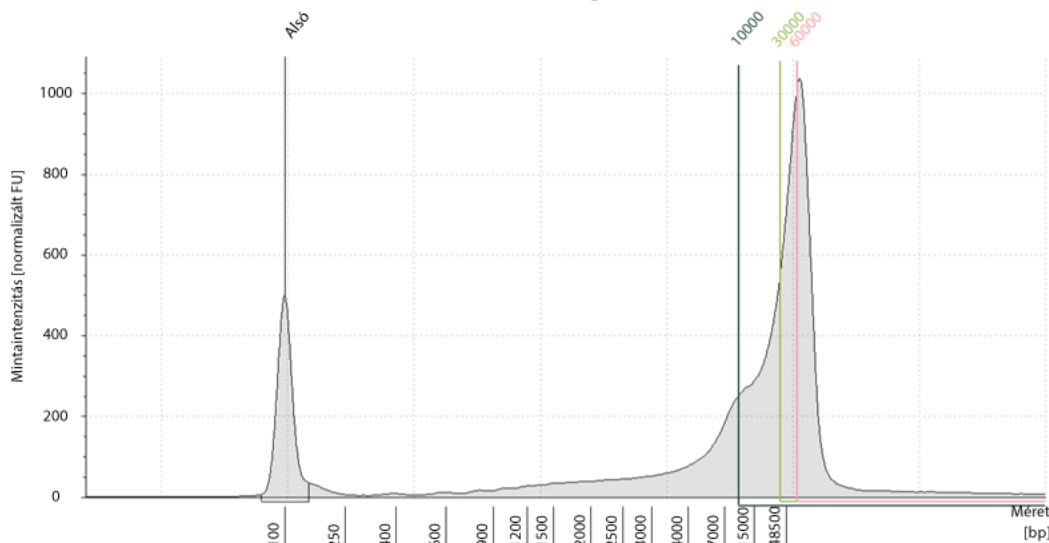
Protokoll

Ez a rész a(z) TruPath Genome protokollt ismerteti.

A gDNS kvantifikálása és a minőség értékelése

1. Kvantifikálja a DNS-t Qubit fluorométerrel egy dsDNS törzsoldattal. Az Illumina 100 ng/μl-nél kisebb koncentrációjú gDNS törzsoldat használatát javasolja a nagyon pontos kvantitatív meghatározás, minőségértékelés és a pipettázás érdekében a protokoll későbbi szakaszaiban. A végső betöltési bemenet célértéke 350 ng.
2. Az Illumina a DNS QC-hez a TapeStation (gDNS-szalag) vagy Femto Pulse-t (gDNS 165 kb kit) ajánlja. A minőségi specifikációkat lásd: [DNS bemeneti ajánlások a\(z\) 2. oldalon](#).

1. ábra A gDNS-bemenet méretprofilozása az Agilent TapeStation segítségével



Futtatás tervezése


A BaseSpace Sequence Hub-ban történő futtatás megtervezésére vagy a mintalap elkészítésére vonatkozó részletes utasításokat lásd a [TruPath Genome szoftver felhasználói útmutatójában](#).

Szekvenálási reagensek kiolvasztása

A reagensek kiolvasztására vonatkozó részletes utasításokat lásd: [NovaSeq X sorozat termékdokumentációja \(dokumentumszám: 200027529\)](#).

DNS-minták előkészítése

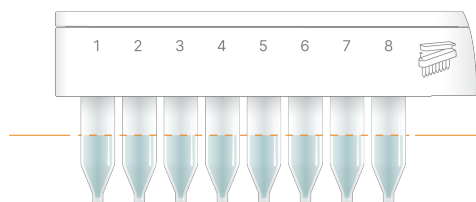
- Vegye ki a TruPath Genome reagenseket a készletből, és olvassa ki szobahőmérsékleten 20 percig.
 - FP1 (kék csík a címkén)
 - FT2 (vörös csík a címkén)
 - FTB (átlátszó csík a címkén)
- Kiolvasztás után a reagenseket jégen tárolja legfeljebb négy órán át. Tegye vissza a reagenseket a fagyasztóba, ha nem használják őket.
- Lassan pipettázza ötször az FTB teljes térfogatát, és rövid ideig centrifugálja asztali centrifugával.
- Győződjön meg arról, hogy a DNS törzsoldat megfelelően kiolvadt. Lassan pipettázza ötször, hogy teljesen újraszuszpendáljon, különösen HMW DNS esetén.
200 µl-es, széles nyílású hegy ajánlott.
- Vegye le a kupakot a könyvtári kémcsősorról.
- Mintánként adja hozzá a következőket a könyvtári kémcsősor **egyetlen** mintacsövéhez az alábbi sorrendben:

 Győződjön meg arról, hogy a mintacső megfelel a mintalapon kijelölt megfelelő sávnak.

Rendelés	Reagens	Térfogat
1	Nukleázmentes víz	Változó (153 µl – 350 ng gDNS törzsoldat térfogat)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gDNS törzsoldat	Változó (a gDNS készletkoncentrációjától függően)
Teljes térfogat:		170 µl

Például, ha a gDNS törzsoldat koncentrációja 100 ng/µl, akkor a 350 ng-os gDNS törzsoldat térfogata 3,5 µl lesz ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng}/\mu\text{l}$). A nukleázmentes víz térfogata 149,5 µl ($153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l}$ -es gDNS törzsoldat).

- Állítsa a P200 pipettát 150 µl-re.
- Mintánként egy új pipettahegy segítségével lassan pipettázza ötször az összekeveréshez, elkerülve a buborékok képződését. Győződjön meg arról, hogy az alján nincsenek légrések.
200 µl-es, széles nyílású hegy ajánlott. Ne használjon P1000 hegyet.
- Helyezze vissza a kupakot a könyvtári kémcsősorra.
- Opcionális** Rövid ideig centrifugálja a kémcsősort, és győződjön meg arról, hogy nincsenek légrések a kémcső alján. Lásd: [NovaSeq X sorozat termékdokumentációja \(dokumentumszám: 200027529\)](#).
- Győződjön meg arról, hogy a térfogat minden kémcsőben egyenletes.



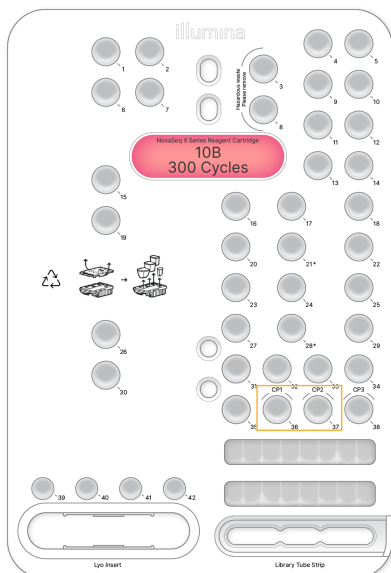
- Helyezze be a könyvtári kémcsősort a reagenskazettába, és nyomja le. Egy enyhe kattánás jelzi, hogy a könyvtári kémcsősor a helyén van. Győződjön meg arról, hogy a könyvtári kémcsősor sík a kazettában.

A reagensek betöltése a reagenskazettára

Az alábbi utasításokban megadott reagenstérfogatok az 1.5B és a 10B kazetták esetében azonosak.

! Az FP1 vagy FT2 hozzáadása után ne fordítsa meg a kiolvasztott reagenskazettát. Lásd: [NovaSeq X sorozat termékdokumentációja \(dokumentumszám: 200027529\)](#).

- Tiszta pipettaheggyel szűrje át a reagenskazetta CP1 és CP2 pozícióinak fóliatömítését. A CP1 és CP2 pozíciók a következő képen kiemelve láthatók.



i A CP3 pozíció nem használatos a TruPath Genome munkafolyamathoz.

- Óvatosan fordítsa meg többször az FP1-et (kék csík a címkén) a összekeveréshez.
- Pipettával vigyen át 3 ml FP1-et a kazetta CP1 pozíciójába.
A teljes töltési térfogat 3 ml. Ez az FP1 cső teljes tartalmát felhasználhatja, de nem feltétlenül.
- Óvatosan fordítsa meg többször az FT2-t (vörös csík a címkén) a összekeveréshez.
- Pipettával vigyen át 2,6 ml FT2-t a kazetta CP2 pozíciójába.
A teljes töltési térfogat 2,6 ml. Ez az FT2 cső teljes tartalmát felhasználhatja, de nem feltétlenül.

6. Helyezze be a liobetétet a reagenskazettába, és nyomja le. Kattanó hang jelzi, ha a liobetét a helyére került.
7. Folytassa a műszer standard betöltési eljárásával. Lásd: [NovaSeq X sorozat termékdokumentációja \(dokumentumszám: 200027529\)](#).

Erőforrások és hivatkozások

Az [Illumina webhelyén](#) a támogatási oldalakon szoftverek, képzési anyagok, termékkompatibilitási információk és az alábbi dokumentáció található. A legfrissebb verzióért minden esetben látogasson el a támogatási oldalakra.

További információforrások

Információforrás	Leírás
NovaSeq X sorozat termékdokumentációja	Műszaki információkat nyújt a Illumina NovaSeq X sorozat használatához.
Illumina TruPath Genome Szoftver felhasználói útmutatója	Műszaki információkat nyújt az Illumina TruPath Genome szoftver használatához.
TruPath Genome Teljesítőképeség különböző típusú és minőségű minták esetén	Műszaki információkat nyújt a mintatípusok szélesebb köréhez a TruPath Genome segítségével.
Illumina TruPath Genome Adatlap	Műszaki információkat nyújt a TruPath Genome funkcióiról.

Módosítási előzmények

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
Dokumentumszám: 200065852 v00	2026. február	Első kiadás.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (Észak-Amerikán kívül)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Kizárólag kutatási célokra használható. Diagnosztikai eljárásokhoz nem használható.

© 2026 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

illumina®