

illumina®

Illumina TruPath Genome

Dokumentacija o izdelku

LAST DRUŽBE ILLUMINA

Dokument št. 200065852 v00

Februar 2026

Samo za raziskave. Ni namenjeno uporabi v diagnostičnih postopkih.

Ta dokument in vsebina v njem sta last družbe Illumina, Inc. in njenih podružnic (»Illumina«) ter sta namenjena le pogodbeno določeni uporabi njenih strank v povezavi z uporabo izdelkov, ki so opisani v tem dokumentu, in za noben drug namen. Tega dokumenta in vsebine v njem ne smete uporabljati ali distribuirati za kateri koli drug namen in/ali ju kakor koli drugače posredovati, razkriti ali razmnoževati brez predhodnega pisnega soglasja družbe Illumina. Illumina vam s tem dokumentom ne podeljuje nobene licence v okviru svojega patenta, blagovne znamke, avtorskih pravic ali pravic iz običajnega prava in nobenih podobnih pravic tretjih oseb.

Ustrezno kvalificirano in usposobljeno osebje mora natančno in dosledno upoštevati navodila v tem dokumentu, da zagotovi pravilno in varno uporabo izdelkov, opisanih v njem. Pred uporabo teh izdelkov morate v celoti prebrati vsebino tega dokumenta in se seznaniti z njo.

ČE NE PREBERETE VSEH NAVODIL V TEM DOKUMENTU IN JIH NE UPOŠTEVATE DOSLEDNO, LAHKO POVZROČITE OKVARO IZDELKOV, TELESNE POŠKODBE OSEB, VKLJUČNO Z UPORABNIKI IN DRUGIMI OSEBAMI, TER POŠKODBE DRUGE LASTNINE IN RAZVELJAVITE KAKRŠNO KOLI JAMSTVO, KI VELJA ZA IZDELKE.

ILLUMINA NE PREVZEMA NOBENE ODGOVORNOSTI ZA NEPRAVILNO UPORABO IZDELKOV, OPISANIH V TEM DOKUMENTU (VKLJUČNO Z NJIHOVIMI DELI IN PROGRAMSKO OPREMO).

© 2026 Illumina, Inc. Vse pravice so pridržane.

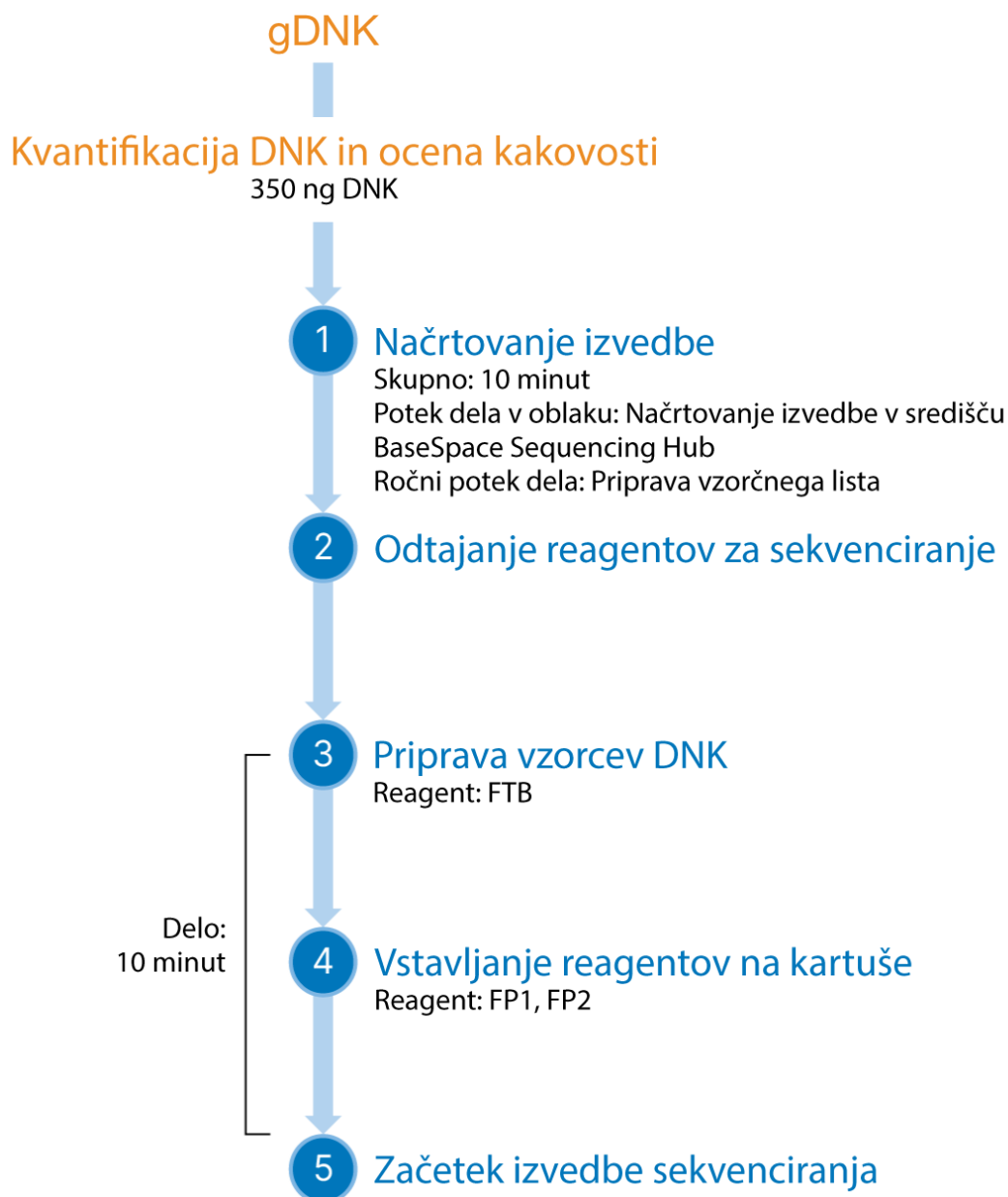
Vse blagovne znamke so last družbe Illumina, Inc. ali njihovih ustreznih lastnikov. Za informacije o določenih blagovnih znamkah glejte spletno mesto www.illumina.com/company/legal.html.

Kazalo

Pregled	1
Priporočila za vnos DNK	2
Potrošni material in oprema	4
Potrošni material/reagenti TruPath Genome	4
Potrošni material/oprema, ki ju zagotovi uporabnik	5
Protokol	7
Kvantifikacija gDNK in ocena kakovosti	7
Načrtovanje izvedbe	7
Odtajanje reagentov za sekvenciranje	7
Priprava vzorcev DNK	8
Vstavljanje reagentov na kartuše	9
Viri in sklici	11
Zgodovina revizij	11

Pregled

Ta dokumentacija izdelka podrobno opisuje potek dela Illumina TruPath Genome, naslednji diagram pa prikazuje potek dela.



Priporočila za vnos DNK

Kakovost genomske DNK

Potek dela TruPath Genome zahteva prečiščeno genomsko DNK (gDNK), pridobljeno iz celic, ali kri v epruvetah za odvzem s K2EDTA, skupaj z ustreznim kompletom za vrsto vzorca. Za širši nabor vrst vzorcev glejte tehnično opombo o [TruPath Genome učinkovitosti skupaj z vzorci različne vrste in kakovosti](#). Ta potek dela ni primeren za vzorce gDNK FFPE ali ekstrakcije cfDNK. Ocenite kakovost gDNK z eno od naslednjih metod:

- **Test Agilent gDNA ScreenTape** – uporabite lokalno analitično orodje za oceno deležev fragmentov, večjih od 10 kb in 60 kb. Vzorec mora vsebovati najmanj 50 % fragmentov DNK, večjih od 10 kb. Z vzorci manjše kakovosti je mogoče še vedno doseči sprejemljive podatke sekvenciranja kratkega odčitavanja, vendar zagotavljajo minimalne dodatne podatke bližine. Za najučinkovitejše podatke bližine uporabite vzorec s 70 % ali več fragmentov DNK med 10 kb in 500 kb ter 40 % ali več fragmentov med 60 kb in 500 kb.
- **Komplet Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb** – vzorec mora pridobiti najmanj vrednost GQN 5,0. Z vzorci manjše kakovosti je mogoče še vedno doseči sprejemljive podatke sekvenciranja kratkega odčitavanja, vendar zagotavljajo minimalne dodatne podatke bližine. Za najučinkovitejše podatke bližine uporabite vzorec z vrednostjo GQN najmanj 7,0 pri pragu 10 kb in najmanj 4,0 pri pragu 60 kb.

Za navodila o uporabi testa Agilent TapeStation ali Agilent Femto Pulse glejte spletno mesto proizvajalca. Za izboljšanje kakovosti DNK in meritev bližine TruPath Genome uporabite komplet za ekstrakcijo DNK z veliko molekularno maso (HMW).

Količina genomske DNK

TruPath Genome priporoča vnos DNK 350 ng gDNK na vzorec na pas. Manjši vhodni vzorci do 175 ng zagotavljajo podatkovno pokritost bližine, vendar se lahko globina avtosomne pokritosti zmanjša.

- Pred ekstrakcijo shranjujte vzorce krvi do tri dni pri temperaturi od 2 °C do 8 °C. Če vzorce shranjujete dlje kot tri dni, jih hranite pri temperaturi od -25 °C do -15 °C.
- Ne smete preseči več kot 10 ciklov zmrzovanja DNK.
- Izmerite koncentracijo DNK v vsakem vzorcu s fluorometrom Qubit z uporabo testa Qubit s kompletom dsDNK. Glejte spletno mesto proizvajalca.

Ravnanje z DNK

- Če uporabljate DNK HMW, je lahko viskozna in se v njej tvorijo nitke, zaradi česar je pipetiranje < 20 µl zahtevno. Pritisnite pipetno konico na dno epruvete, da razlomite niti v vzorcu in omogočite natančno pipetiranje.
- Ne vrtinčite DNK HMW.

- Pri mešanju DNK uporabite konice pipete s široko odprtino, da preprečite striženje.

Potrošni material in oprema

Protokol TruPath Genome zahteva naslednji potrošni material in opremo:

- Pretočna celica C2 (za dva vzorca, po enega na pas) skupaj s kartušo z reagentom 1.5B NovaSeq X ali pretočna celica C8 (za osem vzorcev, po enega na pas) skupaj s kartušo z reagentom 10B NovaSeq X.
- Reagenti TruPath Genome.
- Različni potrošni material in oprema, ki ju priskrbi uporabnik.

Potrošni material/reagenti TruPath Genome

Potrošni material za komplet z dvema vzorcema

Illumina kataloška št. 20157406

Sestavni del kompletov	Temperatura shranjevanja
Komplet reagentov TruPath Genome	od -25 °C do -15 °C
Pretočna celica serije C2 NovaSeq X	od 2 °C do 8 °C
Vložek serije 1.5B Lyo NovaSeq X	od -25 °C do -15 °C
Kartuša reagenta serije 1.5B NovaSeq X (300 ciklov)	od -25 °C do -15 °C
Trak epruvet s knjižnico serije 1.5B NovaSeq X	Sobna temperatura
Kartuša s pufrom serije NovaSeq X	Sobna temperatura

Potrošni material za komplet z osmimi vzorci

Illumina kataloška št. 20157405

Sestavni del kompletov	Temperatura shranjevanja
Komplet reagentov TruPath Genome	od -25 °C do -15 °C
Pretočna celica serije C8 NovaSeq X	od 2 °C do 8 °C
Vložek serije 10B Lyo NovaSeq X	od -25 °C do -15 °C
Kartuša reagenta serije 10B NovaSeq X (300 ciklov)	od -25 °C do -15 °C
Trak epruvet s knjižnico serije 10B/25B NovaSeq X	Sobna temperatura
Kartuša s pufrom serije NovaSeq X	Sobna temperatura

Komplet reagentov TruPath Genome

Illumina katalogska št. 20138424

Reagent	Temperatura shranjevanja
FP1 (mešanica za pripravo pretočnih celic 1)	od -25 °C do -15 °C
FT2 (transpozon za pretočne celice 2)	od -25 °C do -15 °C
FTB (pufer za tagmentacijo FC)	od -25 °C do -15 °C

Potrošni material/oprema, ki ju zagotovi uporabnik

Potrošni material/oprema	Dobavitelj
Mikrocentrifuga	Dobavitelj običajne laboratorijske opreme
Fluorometer Qubit 4	Thermo Fisher Scientific, katalogska št. Q33238
Komplet testa Qubit dsDNA, HS ali BR	Nekaj od naslednjega, kar je odvisno od metode kvantifikacije: Test HS, Thermo Fisher Scientific, katalogska št. Q32851 ali Q32854 Test BR, Thermo Fisher Scientific, katalogska št. Q32850 ali Q32853
Voda brez nukleaze	Dobavitelj običajne laboratorijske opreme
Pipeta z enim kanalom, 1 ali 5 ml	Dobavitelj običajne laboratorijske opreme
Pipeta z enim kanalom, 200 ml	Dobavitelj običajne laboratorijske opreme
konice pipete s široko odprtino, 200 µl*	Dobavitelj običajne laboratorijske opreme
Pipeta z enim kanalom, 20 µl	Dobavitelj običajne laboratorijske opreme
Konice pipete s široko odprtino, 20 µl*	Dobavitelj običajne laboratorijske opreme

*Pri ravnanju z DNK HMW priporočamo konice s široko odprtino. Standardne konice lahko povzročijo fragmentacijo DNK, kar lahko privede do manjšega profila velikosti DNK, kot je potrebno. Če konice pipet s široko odprtino niso na voljo, lahko uporabite navadne konice, vendar se izogibajte večkratnim ciklom aspiriranja/odmerjanja.

Zelo priporočljivo je oceniti kakovost gDNK in se tako prepričati, da vzorec DNK izpolnjuje opredeljene prage kakovosti. Naslednja oprema in potrošni material sta primerna za določanje velikosti DNK.

Potrošni material/oprema (neobvezno)	Dobavitelj
TapeStation	Agilent, kataloška št. G2991BA ali G2992AA
Analiza genomske DNK	Agilent, kataloška št. 5067-5366 in 5067-5365
Sistem Femto Pulse	Agilent, kataloška št. M5330AA
Analitični komplet Femto Pulse gDNA 165 kb	Agilent, kataloška št. FP-1002-0275

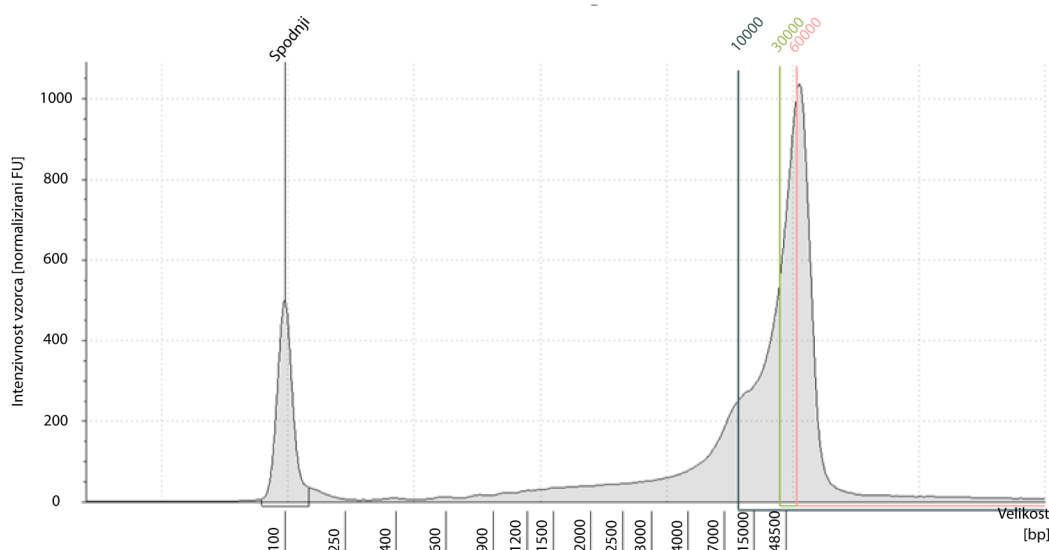
Protokol

V tem razdelku je opisan protokol TruPath Genome.

Kvantifikacija gDNK in ocena kakovosti

1. Kvantificirajte DNK s fluorometerom Qubit s kompletom dsDNA. Illumina priporoča uporabo zaloge gDNK, ki je manjša od 100 ng/ μ l, da se omogoči zelo natančna kvantifikacija, ocena kakovosti in nadaljnje pipetiranje po protokolu. Ciljna končna naložena vhodna količina je 350 ng.
2. Illumina priporoča, da se QC DNA izvede na TapeStation (trak gDNK) ali Femto Pulse (komplet gDNK 165 kb). Za specifikacije kakovosti glejte [Priporočila za vnos DNK na strani 2](#).

Slika 1 Profiliranje velikosti vnosa gDNK prek Agilent TapeStation



Načrtovanje izvedbe


Za podrobna navodila o načrtovanju izvedbe v središču BaseSpace Sequence Hub ali pripravi vzorčnega lista glejte [navodila za uporabo programske opreme TruPath Genome](#).

Odtajanje reagentov za sekvenciranje

Za podrobna navodila za odtajanje reagentov glejte [Dokumentacija o izdelku serije NovaSeq X \(dokument št. 200027529\)](#).

Priprava vzorcev DNK

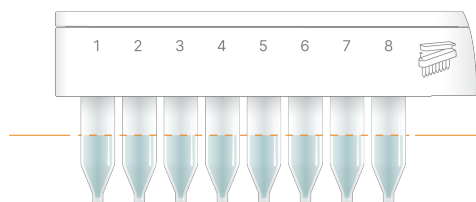
1. Reagente TruPath Genome odstranite iz kompleta in jih 20 minut tajajte pri sobni temperaturi.
 - FP1 (modri trak na etiketi)
 - FT2 (rdeči trak na etiketi)
 - FTB (prozoren trak na etiketi)
2. Reagente po odtajanju hranite na ledu do štiri ure. Če reagentov ne uporabite, jih vrnite v zamrzovalnik.
3. Petkrat počasi pipetirajte celotni volumen FTB in na kratko centrifugirajte z namizno centrifugo.
4. Prepričajte se, da je zaloga DNK pravilno odmrznjena. Petkrat počasi pipetirajte in se prepričajte, da je prišlo do popolne resuspenzije, zlasti DNK HMW. Priporočena je 200- μ l konica s široko odprtino.
5. Odstranite pokrovček traku mikrocentrifugirk s knjižnico.
6. V **eno** epruveto za vzorec s trakom epruvete knjižnice v prikazanem vrstnem redu dodajte naslednje na vzorec:

 Prepričajte se, da se epruveta za vzorec ujema s pravilnim pasom, dodeljenim na vzorčnem listu.

Naročilo	Reagent	Volumen
1	Voda brez nukleaze	Spremenljivka (153 μ l–350 ng volumna zaloge gDNK)
2	FTB	17 μ l
3	350-ng zaloga gDNK	Spremenljivka (odvisna od koncentracije zaloge gDNK)
Skupni volumen:		170 μl

Če je na primer koncentracija zaloge gDNK 100 ng/ μ l, bo volumen zaloge 350 ng gDNK 3,5 μ l (350 ng \div 100 ng/ μ l). Volumen vode brez nukleaze bo 149,5 μ l (153 μ l – 3,5 μ l gDNK).

7. Pipeto P200 nastavite na 150 μ l.
8. Z novo konico pipete na vzorec petkrat počasi pipetirajte, da premešate, pri čemer se izogibajte tvorbi mehurčkov. Prepričajte se, da na dnu ni zračnih vrzeli. Priporočena je 200- μ l konica s široko odprtino. Ne uporabite konice P1000.
9. Namestite pokrovček traku mikrocentrifugirk s knjižnico.
10. **Neobvezno** Na kratko centrifugirajte trak epruvet in se prepričajte, da na dnu epruvet ni zračnih vrzeli. Glejte [Dokumentacija o izdelku serije NovaSeq X \(dokument št. 200027529\)](#).
11. Prepričajte se, da je volumen skladen med vsemi epruvetami.



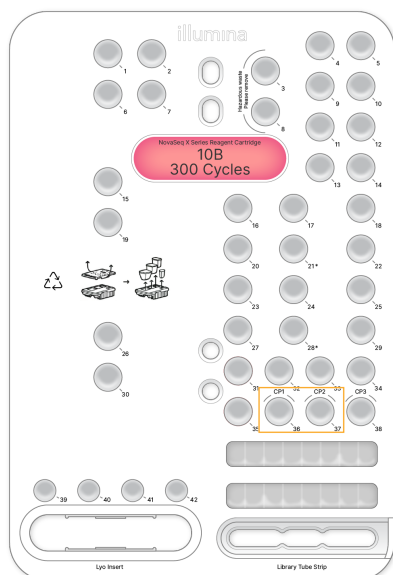
- Trak mikrocentrifugirk s knjižnico vstavite v kartušo z reagentom in pritisnite navzdol. Ko zaslišite rahel klik, je trak mikrocentrifugirk s knjižnico na svojem mestu. Prepričajte se, da je trak epruвет s knjižnico plosko znotraj vložka.

Vstavljanje reagentov na kartuše

Volumni reagentov, navedeni v naslednjih navodilih, so enaki za kartuše 1.5B in 10B.

- ! Po dodajanju FP1 ali FT2 ne obrnite odmrznjene kartuše z reagentom. Glejte [Dokumentacija o izdelku serije NovaSeq X \(dokument št. 200027529\)](#).

- S čisto konico pipete prebodite tesnilo iz folije na položajih CP1 in CP2 na kartuši za reagente. Položaja CP1 in CP2 sta označena na naslednji sliki.



- i | Položaj CP3 se ne uporablja za potek dela TruPath Genome.

- Premešajte z večkratnim nežnim obračanjem FP1 (modri trak na etiketi).
- S pipeto prenesite 3 ml FP1 na položaj CP1 na kartuši.
Celotna prostornina polnjenja je 3 ml. To lahko zahteva uporabo celotne vsebine epruvete FP1 ali pa ne.
- Premešajte z večkratnim nežnim obračanjem FT2 (rdeči trak na etiketi).
- S pipeto prenesite 2,6 ml FT2 na položaj CP2 na kartuši.

Celotna prostornina polnjenja je 2,6 ml. To lahko zahteva uporabo celotne vsebine epruvete FT2 ali pa ne.

6. Liofiliziran vložek vstavite v kartušo z reagentom in pritisnite navzdol. Ko zaslišite klik, je liofiliziran vložek na svojem mestu.
7. Nadaljujte s standardnim postopkom nalaganja instrumenta. Glejte [Dokumentacija o izdelku serije NovaSeq X \(dokument št. 200027529\)](#).

Viri in sklici

Strani s podporo na [Illumina spletnem mestu](#) vključujejo programsko opremo, vire usposabljanja, informacije o združljivosti izdelkov in naslednjo dokumentacijo. Na straneh s podporo lahko vedno najdete najnovejše različice.

Dodatni viri

Vir	Opis
Dokumentacija izdelka NovaSeq X Series	Vključuje tehnične informacije za uporabo serije NovaSeq X Illumina.
Illumina TruPath Genome Navodila za uporabo programske opreme	Vključuje tehnične informacije za uporabo programske opreme Illumina TruPath Genome.
TruPath Genome Učinkovitost skupaj z vzorci različne vrste in kakovosti	Vključuje tehnične informacije za širši nabor vrst vzorcev pri TruPath Genome.
Illumina TruPath Genome Podatkovni list	Zagotavlja tehnične informacije o značilnostih TruPath Genome.

Zgodovina revizij

Dokument	Datum	Opis spremembe
Dokument št. 200065852 v00	Februar 2026	Prva izdaja.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 ZDA
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (zunaj Severne Amerike)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Samo za raziskave. Ni namenjeno uporabi v diagnostičnih postopkih.

© 2026 Illumina, Inc. Vse pravice so pridržane.

illumina®