

illumina®

Illumina TruPath Genome

Produktdokumentation

TILLHÖR ILLUMINA

Dokumentnr 200065852 v00

Februari 2026

Endast för forskningsbruk. Ej för användning i diagnostiska procedurer.

Dokumentet och dess innehåll tillhör Illumina, Inc. och dess dotterbolag ("Illumina") och är endast avsett för användning enligt avtal i samband med kundens bruk av produkterna som beskrivs häri och inte för något annat ändamål. Dokumentet och dess innehåll får ej användas eller distribueras i något annat syfte och/eller återges, delges eller reproduceras på något vis utan föregående skriftligt tillstånd från Illumina. I och med detta dokument överlåter Illumina inte någon licens som hör till dess patent, varumärke eller upphovsrätt, eller någon rättighet i enlighet med rättspraxis eller liknande tredjepartsrättigheter.

Instruktionerna i detta dokument ska följas noggrant och uttryckligen av kvalificerad och lämpligt utbildad personal för att säkerställa rätt och säker produktanvändning i enlighet med beskrivningen häri. Hela innehållet i dokumentet ska läsas och förstås i sin helhet innan produkterna används.

UNDERLÅTENHET ATT LÄSA OCH FÖLJA ALLA INSTRUKTIONER HÄRI I SIN HELHET KAN MEDFÖRA SKADA PÅ PRODUKTERNA, PERSONSKADA, INKLUSIVE SKADA PÅ ANVÄNDAREN/ANVÄNDARNA ELLER ANDRA PERSONER SAMT SKADA PÅ ANNAN EGENDOM OCH LEDER TILL ATT EVENTUELL GARANTI FÖR PRODUKTERNA BLIR OGILTIG.

ILLUMINA KAN INTE ÅLÄGGAS NÅGOT ANSVAR SOM UPPKOMMER GENOM FELAKTIG ANVÄNDNING AV PRODUKTERNA SOM BESKRIVS HÄRI (INKLUSIVE DELAR DÄRI ELLER PROGRAMVARAN).

© 2026 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

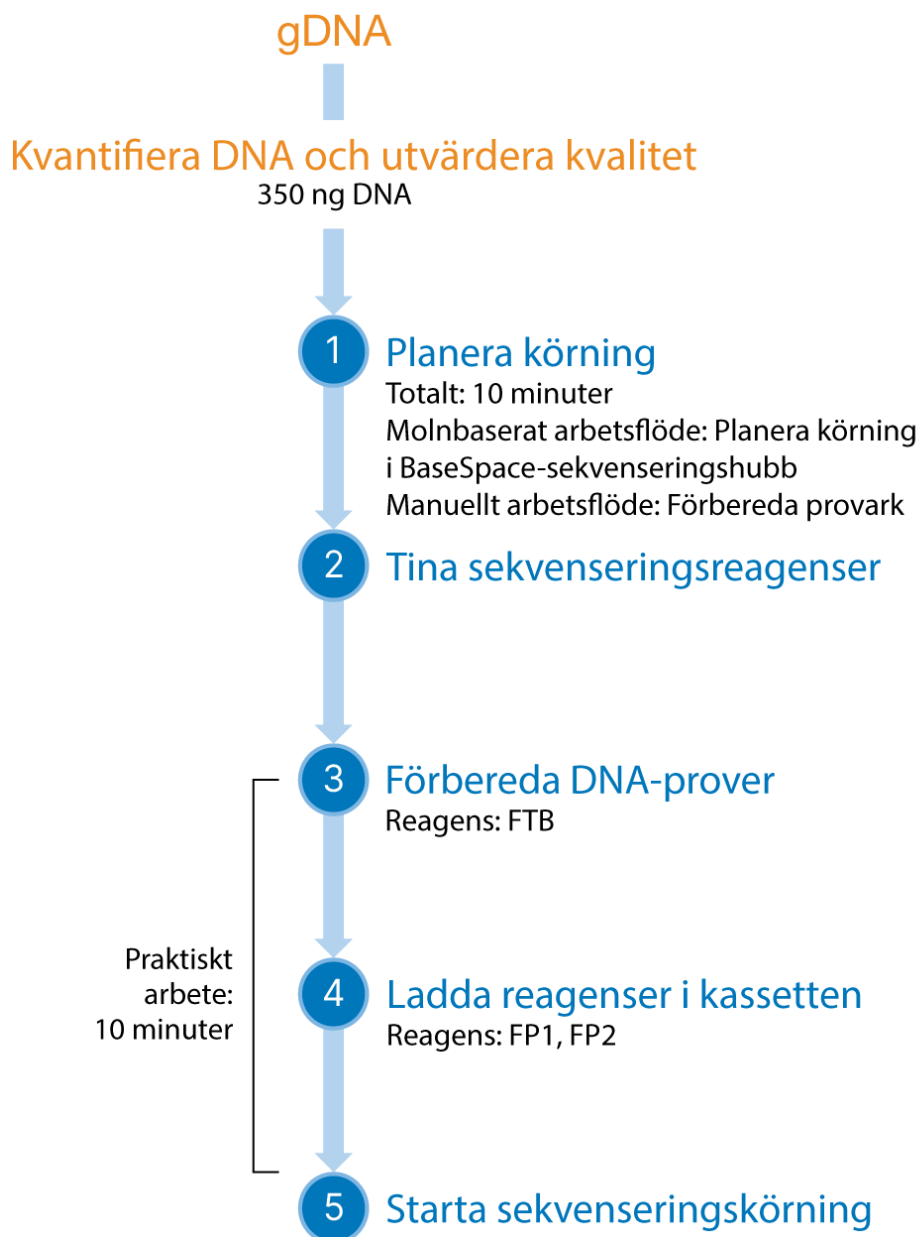
Alla varumärken tillhör Illumina, Inc. eller respektive ägare. Specifik varumärkesinformation finns på www.illumina.com/company/legal.html.

Innehållsförteckning

Översikt	1
Rekommendationer DNA-inmatning	2
Förbrukningsmaterial och utrustning	4
Förbrukningsmaterial/reagenser för TruPath Genome	4
Förbrukningsmaterial/utrustning som tillhandahålls av användaren	5
Protokoll	7
Kvantifiera gDNA och bedöm kvalitet	7
Planera körning	7
Tina sekvenseringsreagenser	7
Förbereda DNA-prover	8
Ladda reagenser i kassetten	9
Resurser och referenser	11
Revisionshistorik	11

Översikt

Denna produktdokumentation beskriver arbetsflödet för Illumina TruPath Genome och följande diagram illustrerar arbetsflödet.



Rekommendationer DNA-inmatning

Genomisk DNA-kvalitet

Arbetsflödet för TruPath Genome kräver renat genomiskt DNA (gDNA) extraherat från celler eller blod i K2EDTA-provtagningsrör, med en lämplig sats per provtyp. Se den tekniska anmärkningen [TruPath Genome Prestanda med prover av olika typer och kvalitet](#) för ett bredare urval av provtyper. Detta arbetsflöde är inte lämpligt för FFPE gDNA-prover eller cfDNA-extraktioner. Bedöm kvaliteten på gDNA med någon av följande metoder:

- **Agilent gDNA ScreenTape-analys** – Använd regionsanalysverktyget för att bedöma proportioner av fragment större än 10 kb och 60 kb. Som ett minimum bör provet innehålla 50 % DNA-fragment större än 10 kb. Prover av lägre kvalitet kan fortfarande uppnå acceptabla sekvenseringsdata med kort avläsning, men ger minimala ytterligare närhetsdata. Använd ett prov med 70 % eller mer av DNA-fragmenten mellan 10 kb och 500 kb och 40 % eller mer av fragmenten mellan 60 kb och 500 kb för närhetsdata av bästa prestanda.
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb sats** – Som ett minimum bör provet erhålla ett GQN-värde på 5,0. Prover av lägre kvalitet kan fortfarande uppnå acceptabla sekvenseringsdata med kort avläsning, men ger minimala ytterligare närhetsdata. Använd ett prov med ett GQN-värde på minst 7,0 vid tröskelvärdet på 10 kb och minst 4,0 vid tröskelvärdet på 60 kb för närhetsdata av bästa prestanda.

Instruktioner om hur du använder antingen Agilent TapeStation eller Agilent Femto Pulse finns på tillverkarens webbplats. Använd en DNA-extraktionssats med hög molekylvikt (HMW) för att förbättra DNA-kvalitet och närhetsmått för TruPath Genome.

Genomisk DNA-kvantitet

TruPath Genome rekommenderar en DNA-inmatning på 350 ng gDNA per prov och spår. Lägre inmatningsprover ned till 175 ng ger data om närhetstäckning, men djupet på autosomal täckning kan bli reducerat.

- Förvara blodproverna i upp till tre dagar vid 2 °C till 8 °C före extraktion. Förvara proverna vid -25 °C till -15 °C om proverna förvaras längre än tre dagar.
- Undvik fler än 10 cykler av frysning/tining av DNA.
- Mät DNA-koncentrationen i varje prov med en Qubit-fluorometer med hjälp av dsDNA-satsens Qubit-analys. Se tillverkarens webbplats.

Hantering av DNA

- Om HMW DNA används kan det vara visköst och bilda trådar, vilket gör pipettering av < 20 µl utmanande. Tryck pipettspetsen till botten av röret för att bryta provets trådar och möjliggöra korrekt pipettering.
- Vortexblanda inte HMW DNA.

- Använd pipettspetsar med bred öppning för att undvika klippning när DNA blandas.

Förbrukningsmaterial och utrustning

TruPath Genome-protokollet kräver följande förbrukningsmaterial och utrustning:

- Antingen en C2-flödescell (för två prover, en per spår) parad med en NovaSeq X 1,5B-reagenskassett eller en C8-flödescell (för åtta prover, en per spår) parad med en NovaSeq X 10B-reagenskassett.
- TruPath Genome-reagenser.
- Olika förbrukningsmaterial och utrustning som tillhandahålls av användaren.

Förbrukningsmaterial/reagenser för TruPath Genome

Förbrukningsmaterial för sats med två prover

Illumina katalognr 20157406

Satskomponent	Förvaringstemperatur
Reagenssats för TruPath Genome	-25 °C till -15 °C
C2-flödescell för NovaSeq X-serien	2 °C till 8 °C
1,5 B lyoinsats för NovaSeq X-serien	-25 °C till -15 °C
1,5 B reagenskassett (300 cykler) för NovaSeq X-serien	-25 °C till -15 °C
1,5 B biblioteksrorremsa för NovaSeq X-serien	Rumstemperatur
Buffertkassett för NovaSeq X-serien	Rumstemperatur

Förbrukningsmaterial för sats med åtta prover

Illumina katalognr 20157405

Satskomponent	Förvaringstemperatur
Reagenssats för TruPath Genome	-25 °C till -15 °C
C8-flödescell för NovaSeq X-serien	2 °C till 8 °C
10 B lyoinsats för NovaSeq X-serien	-25 °C till -15 °C
10 B reagenskassett (300 cykler) för NovaSeq X-serien	-25 °C till -15 °C
10 B/25 B biblioteksrorremsa för NovaSeq X-serien	Rumstemperatur
Buffertkassett för NovaSeq X-serien	Rumstemperatur

Reagenssats för TruPath Genome

Illumina katalognr 20138424

Reagens	Förvaringstemperatur
FP1 (flödescell prepareringsblandning 1)	-25 °C till -15 °C
FT2 (flödescell transposom 2)	-25 °C till -15 °C
FTB (FC tagmentation buffer)	-25 °C till -15 °C

Förbrukningsmaterial/utrustning som tillhandahålls av användaren

Förbrukningsmaterial/utrustning	Leverantör
Mikrocentrifug	Valfri laboratorieleverantör
Qubit 4-fluorometer	Thermo Fisher Scientific, katalognr Q33238
Qubit dsDNA-analyssats, HS eller BR	Ett av följande, beroende på kvantifieringsmetod: HS-analys, Thermo Fisher Scientific, katalognr Q32851 eller Q32854 BR-analys, Thermo Fisher Scientific, katalognr Q32850 eller Q32853
Nukleasfritt vatten	Valfri laboratorieleverantör
Enkanalspipett, 1 eller 5 ml	Valfri laboratorieleverantör
Enkanalspipett, 200 µl	Valfri laboratorieleverantör
Pipettspetsar med bred öppning, 200 µl*	Valfri laboratorieleverantör
Enkanalspipett, 20 µl	Valfri laboratorieleverantör
Pipettspetsar med bred öppning, 20 µl*	Valfri laboratorieleverantör

*Pipettspetsar med bred öppning rekommenderas vid hantering av HMW DNA. Standardspetsar kan orsaka DNA-fragmentering, vilket leder till en mindre storleksprofil av DNA än vad som krävs. Om pipettspetsar med bred öppning inte finns tillgängliga kan vanliga spetsar användas. Undvik dock upprepade aspirerings-/dispenseringscykler.

Det rekommenderas starkt att utvärdera gDNA-kvaliteten för att säkerställa att DNA-provet uppfyller fastställda kvalitetströskelvärden. Följande utrustning och förbrukningsmaterial är lämpliga för storleksbestämning av DNA.

Förbrukningsmaterial/utrustning (valfritt)	Leverantör
TapeStation	Agilent, katalognr G2991BA eller G2992AA
Genomisk DNA-analys	Agilent, katalognr 5067-5366 och 5067-5365
Femto Pulse System	Agilent, katalognr M5330AA
Femto Pulse gDNA 165 kb analyssets	Agilent, katalognr FP-1002-0275

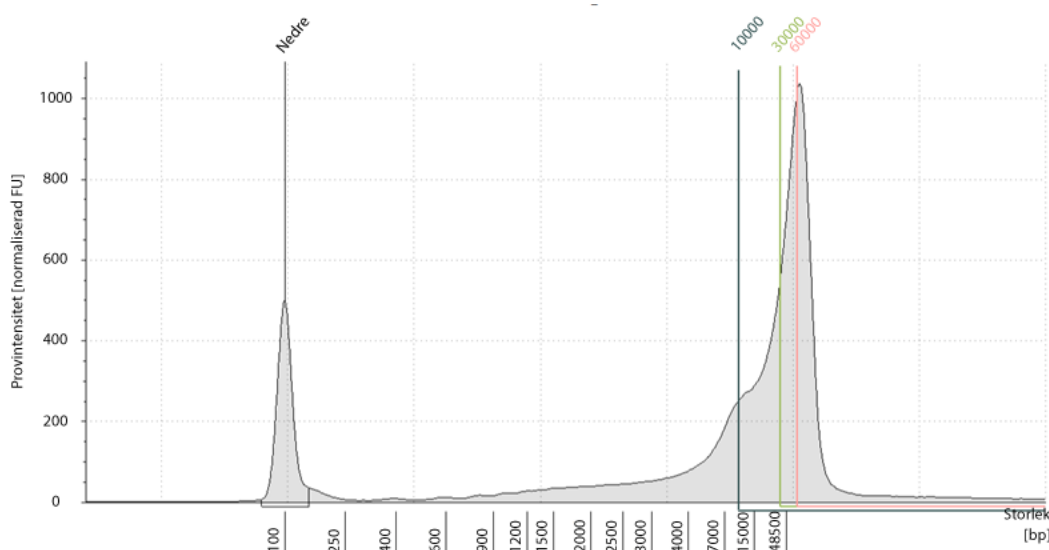
Protokoll

Detta avsnitt beskriver protokollet för TruPath Genome.

Kvantifiera gDNA och bedöm kvalitet

1. Kvantifiera DNA med en Qubit-fluorometer med en dsDNA-sats. Illumina rekommenderar användning av gDNA-stam som är mindre än 100 ng/μl för att möjliggöra mycket exakt kvantifiering, kvalitetsbedömning och pipettering längre fram i protokollet. Målet för slutlig laddningsinmatning är 350 ng.
2. Illumina rekommenderar kvalitetskontroll av DNA på antingen TapeStation (gDNA-tejp) eller Femto Pulse (sats med gDNA 165 kb). Se [Rekommendationer DNA-inmatning på sidan 2](#) för kvalitets-specifikationer.

Figur 1 Storleksprofilering av gDNA-inmatning via Agilent TapeStation



Planera körning


Detaljerade instruktioner om hur du planerar en körning i BaseSpace Sequence Hub eller förbereder ett provark finns i [TruPath Genome användarhandbok för programvaran](#).

Tina sekvenseringsreagenser

Detaljerade instruktioner om hur du tinar reagenserna finns i [NovaSeq X Series Produktdokumentation \(dokumentnr 200027529\)](#).

Förbereda DNA-prover

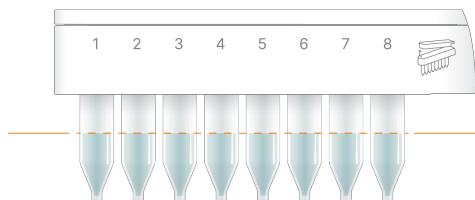
1. Ta ut TruPath Genome-reagenserna ur satsen och tina dem i rumstemperatur i 20 minuter.
 - FP1 (blå remsa på märkning)
 - FT2 (röd remsa på märkning)
 - FTB (genomskinlig remsa på märkning)
2. Förvara reagenserna på is i upp till fyra timmar efter upptining. Sätt tillbaka reagenserna i frysförvaringen om de inte används.
3. Pipettera långsamt hela volymen av FTB fem gånger och centrifugera kort med en bänkcentrifug.
4. Se till att DNA-stammen är ordentligt upptinad. Pipettera långsamt fem gånger för att säkerställa att det är helt resuspenderat, särskilt HMW DNA.
En spets till 200 µl med bred öppning rekommenderas.
5. Ta bort locket på biblioteksrorremsan.
6. Tillsätt följande per prov till ett **enskilt** provrör på biblioteksrorremsan i den ordning som visas:

 Se till att provröret matchar rätt spår som tilldelats i provarket.

Ordning	Reagens	Volym
1	Nukleasfritt vatten	Variabel (153 µl – 350 ng gDNA-stamvolym)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gDNA-stam	Variabel (beroende på gDNA-stamkoncentration)
Total volym:		170 µl

Om exempelvis gDNA-stamkoncentrationen är 100 ng/µl kommer 350 ng gDNA-stamvolymen att vara 3,5 µl ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng}/\mu\text{l}$). Volymen av nukleasfritt vatten kommer att vara 149,5 µl ($153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l gDNA-stam}$).

7. Ställ in en P200-pipett på 150 µl.
8. Använd en ny pipettspets per prov och pipettera långsamt fem gånger för att blanda och undvik att bubblor bildas. Kontrollera att det inte finns några luftfickor i botten.
En spets till 200 µl med bred öppning rekommenderas. Använd inte en P1000-spets.
9. Sätt ett lock på biblioteksrorremsan.
10. **Valfritt** Centrifugera kort ner rörremsan och se till att det inte finns några luftfickor i botten av rören.
Se [NovaSeq X Series Produktdokumentation \(dokumentnr 200027529\)](#).
11. Säkerställ att volymen är jämn i samtliga rör.



12. För in biblioteksrörremsan i reagenskassetten och tryck ned. Ett lätt klick indikerar att biblioteksrörremsan är på plats. Kontrollera att biblioteksrörremsan är platt i kassetten.

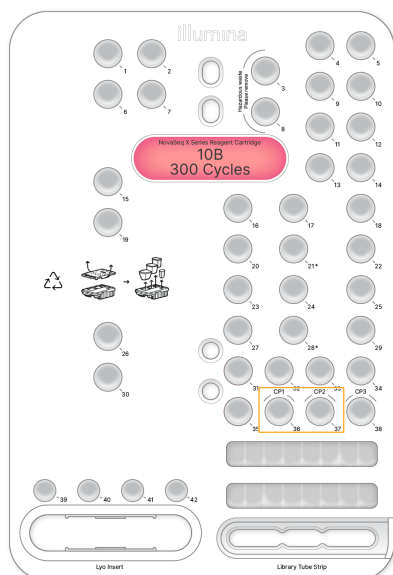
Ladda reagenser i kassetten

Reagensvolymerna som anges i följande instruktioner är desamma för både 1,5 B- och 10 B-kassetter.

- !** Vänd inte på den upptinade reagenskassetten när du har tillsatt FP1 eller FT2. Se [NovaSeq X Series Produktdokumentation \(dokumentnr 200027529\)](#).

1. Använd en ren pipettspets för att genomborra folieförseglingen på reagenskassetten CP1- och CP2-positioner.

CP1- och CP2-positioner markeras på följande bild.



- i** CP3-positionen används inte för TruPath Genome-arbetsflödet.

2. Vänd försiktigt på FP1 (blå remsa på märkningen) flera gånger för att blanda.
3. Använd en pipett för att överföra 3 ml FP1 till kassetten CP1-position. Fyllningsvolymen är 3 ml. Denna kanske eller kanske inte fyller hela innehållet i FP1-röret.
4. Vänd försiktigt på FP2 (röd remsa på märkningen) flera gånger för att blanda.
5. Använd en pipett för att överföra 2,6 ml FT2 till kassetten CP2-position. Fyllningsvolymen är 2,6 ml. Denna kanske eller kanske inte fyller hela innehållet i FP2-röret.

6. För in lyoinsatsen i reagenskassetten och tryck ned. Ett hörbart klick indikerar att lyoinsatsen är på plats.
7. Fortsätt med standardproceduren för laddning av instrumentet. Se [NovaSeq X Series Produktdokumentation \(dokumentnr 200027529\)](#).

Resurser och referenser

Supportsidorna på [Illumina webbplatsen](#) tillhandahåller programvara, utbildningsresurser, information om produktkompatibilitet och följande dokumentation. Besök alltid supportsidorna för att kontrollera vilka de senaste versionerna är.

Ytterligare resurser

Resurs	Beskrivning
NovaSeq X Series Produktdokumentation	Tillhandahåller teknisk information för användning av Illumina NovaSeq X Series.
Illumina TruPath Genome Användarhandbok för programvara	Tillhandahåller teknisk information för användning av Illumina TruPath Genome-programvaran.
TruPath Genome Prestanda med prover av olika typ och kvalitet	Tillhandahåller teknisk information för ett bredare urval av provtyper med TruPath Genome.
Illumina TruPath Genome Datablad	Ger teknisk information om funktionerna i TruPath Genome.

Revisionshistorik

Dokument	Datum	Beskrivning av ändring
Dokumentnr 200065852 v00	Februari 2026	Första versionen.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 USA
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (utanför Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Endast för forskningsbruk. Ej för användning i diagnostiska procedurer.

© 2026 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

illumina[®]