



Illumina TruPath Genome

产品文档

ILLUMINA 所有

文档编号 200065852 v01

2026 年 5 月

仅供科研使用。请勿用于诊断程序。

本文档及其内容归 Illumina, Inc. 及其附属公司(以下简称“Illumina”)所有, 并且仅意在供其客户联系本文所述产品的用途签订合同之用并且不用于其他目的。若事先未获得 Illumina 的书面许可, 本文档及其内容不应出于任何其他目的使用或分发, 和/或无论如何以任何方式另行传播、披露或复制。Illumina 不凭借本文档授予基于其专利、商标、版权或普通法权利及基于任何第三方类似权利的任何许可。

本文档中的说明必须严格且明确地为具备资质且受过恰当培训的人员所遵循, 旨在确保正确且安全地使用本文所述的产品。在使用此类产品之前, 必须充分阅读并理解本文档的所有内容。

未完整阅读且未明确遵循本文所含的所有说明可能导致损坏产品、伤害人员(包括用户或其他人员)以及损害其他财产, 并且将导致产品适用的保证失效。

ILLUMINA 概不承担因不当使用本文所述产品(包括其部件或软件)引起的任何责任。

© 2026 Illumina, Inc. 保留所有权利。

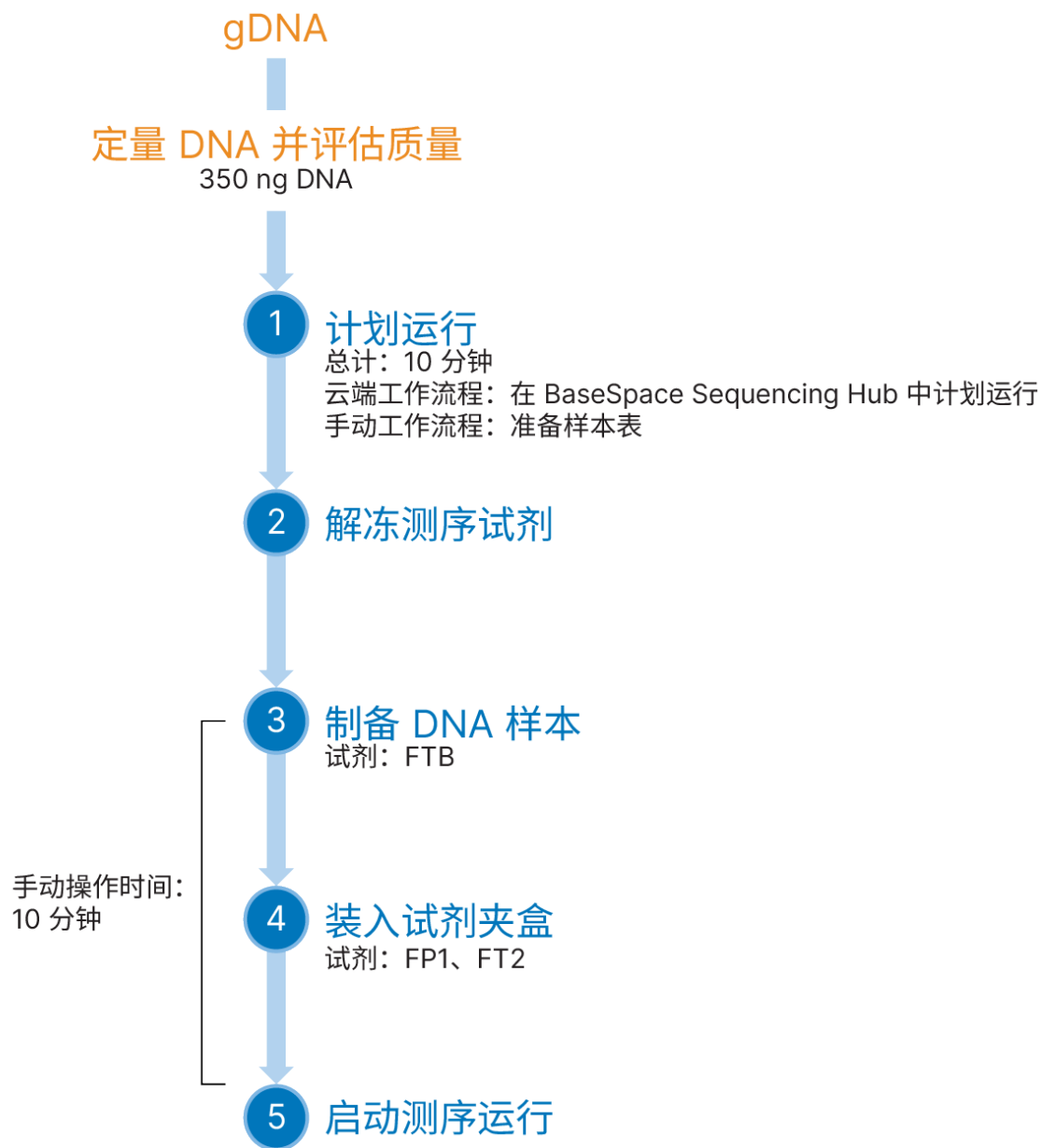
所有商标均为 Illumina, Inc. 或其各自所有者的财产。有关特定的商标信息, 请参阅 www.illumina.com/company/legal.html。

目录

概述	1
推荐的 DNA 起始量	2
耗材和设备	3
TruPath Genome 耗材/试剂	3
用户自备的耗材/设备	4
操作流程	5
定量 gDNA 并评估质量	5
计划运行	5
解冻测序试剂	5
制备 DNA 样本	6
将试剂装入夹盒	7
资源和参考文献	8
修订历史记录	8

概述

此产品文档详细介绍了 Illumina TruPath Genome 工作流程, 下图展示了该工作流程。



推荐的 DNA 起始量

基因组 DNA 质量

TruPath Genome 工作流程需要从细胞或 K2EDTA 采血管中的血液中提取纯化的基因组 DNA(gDNA), 并根据样本类型使用合适的试剂盒。有关更广泛的样本类型, 请参阅 [TruPath Genome 使用不同类型和质量样本时的性能](#) 技术说明。此工作流程不适用于 FFPE gDNA 样本或 cfDNA 提取。使用以下任一方法评估 gDNA 的质量:

- **Agilent gDNA ScreenTape assay**——使用区域分析工具评估大于 10 kb 和 60 kb 的片段比例。样本中大于 10 kb 的 DNA 片段比例至少应达到 50%。质量较低的样本仍可获得可接受的短读长测序数据, 但产生的额外邻近数据极少。为获得性能最佳的邻近数据, 请使用 10 kb 至 500 kb 之间的 DNA 片段占比不低于 70%, 且 60 kb 至 500 kb 之间的片段占比不低于 40% 的样本。
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb kit**——样本在 10 kb 阈值处的 GQN 值至少应达到 5.0。质量较低的样本仍可获得可接受的短读长测序数据, 但产生的额外邻近数据极少。为获得性能最佳的邻近数据, 请使用在 10 kb 阈值下 GQN 值至少为 7.0, 且在 60 kb 阈值下 GQN 值至少为 4.0 的样本。

有关使用 Agilent TapeStation 或 Agilent Femto Pulse 的说明, 请参阅制造商网站。为了提高 DNA 质量和 TruPath Genome 邻近指标, 请使用高分子量(HMW)DNA 提取试剂盒。

基因组 DNA 用量

TruPath Genome 建议每个通道每个样本的 DNA 起始量为 350 ng gDNA。起始量低至 175 ng 的样本虽能产生邻近覆盖数据, 但常染色体覆盖深度可能会降低。

- 在提取前, 血液样本可在 2°C 至 8°C 下储存最多三天。如果样本存储时间超过三天, 请将样本保存在 -25°C 至 -15°C 下。
- 避免 DNA 经历超过 10 次的冻融循环。
- 使用 Qubit 荧光计配合 dsDNA 试剂盒 Qubit 分析法测量每个样本的 DNA 浓度。请参阅制造商网站。

DNA 的处理

- 如果使用 HMW DNA, 由于其粘度较高并可能形成丝状物, 因此移液 <20 μ L 可能会有困难。将移液吸头压到试管底部以打断样本丝状物, 从而实现准确的移液。
- 请勿涡旋振荡 HMW DNA。
- 混合 DNA 时, 请使用宽孔移液吸头以避免剪切。

耗材和设备

完成 TruPath Genome 方案需要以下耗材和设备：

- 既可使用 C2 流动槽(两个样本, 每个通道一个)与 NovaSeq X 1.5B 试剂夹盒配对, 也可使用 C8 流动槽(八个样本, 每个通道一个)与 NovaSeq X 10B 试剂夹盒配对。
- TruPath Genome 试剂。
- 用户自备的不同耗材和设备。

TruPath Genome 耗材/试剂

双样本试剂盒耗材

Illumina 目录号 20157406

试剂盒组件	储存温度
TruPath Genome 试剂盒	-25°C 到 -15°C
NovaSeq X C2 系列流动槽	2°C 到 8°C
NovaSeq X 1.5B 系列冻干嵌件	-25°C 到 -15°C
NovaSeq X 1.5B 系列试剂夹盒(300 个循环)	-25°C 到 -15°C
NovaSeq X 1.5B 系列文库管条	室温
NovaSeq X 系列缓冲液夹盒	室温

8 样本试剂盒耗材

Illumina 目录号 20157405

试剂盒组件	储存温度
TruPath Genome 试剂盒	-25°C 到 -15°C
NovaSeq X C8 系列流动槽	2°C 到 8°C
NovaSeq X 10B 系列冻干嵌件	-25°C 到 -15°C
NovaSeq X 10B 系列试剂夹盒(300 个循环)	-25°C 到 -15°C
NovaSeq X 10B/25B 系列文库管条	室温
NovaSeq X 系列缓冲液夹盒	室温

TruPath Genome 试剂盒

Illumina 目录号 20138424

试剂	描述	存储温度
FP1	流动槽制备混合液 1	-25°C 到 -15°C
FT2	流动槽转座酶 2	-25°C 到 -15°C
FTB	FC Tagment Buffer	-25°C 到 -15°C

用户自备的耗材/设备

耗材/设备	供应商
微量离心机	一般实验室供应商
Qubit 4 荧光计	Thermo Fisher Scientific, 目录号 Q33238
Qubit dsDNA HS Assay Kit, HS 或 BR	根据使用的定量方法, 选择以下任一试剂盒: HS Assay, Thermo Fisher Scientific, 目录号 Q32851 或 Q32854 BR Assay, Thermo Fisher Scientific, 目录号 Q32850 或 Q32853
无核酸酶水	一般实验室供应商
单通道移液器, 1 或 5 ml	一般实验室供应商
单通道移液器, 200 µl	一般实验室供应商
宽孔移液吸头, 200 µl*	一般实验室供应商
单通道移液器, 20 µl	一般实验室供应商

*在处理高分子量 DNA 时, 建议使用宽孔吸头。标准吸头可能会导致 DNA 片段化, 从而导致 DNA 尺寸分布低于要求。如果没有宽孔移液吸头, 可以使用常规吸头; 但应避免重复的吸入/分配循环。

强烈建议评估 gDNA 质量, 以确保 DNA 样本符合既定的质量阈值。以下设备和耗材适用于 DNA 尺寸分析。

耗材/设备(可选)	供应商
TapeStation	Agilent, 目录号 G2991BA 或 G2992AA
基因组 DNA 分析	Agilent, 目录号 5067-5366 和 5067-5365
Femto 脉冲系统	Agilent, 目录号 M5330AA
Femto Pulse gDNA 165 kb analysis kit	Agilent, 目录号 FP-1002-0275

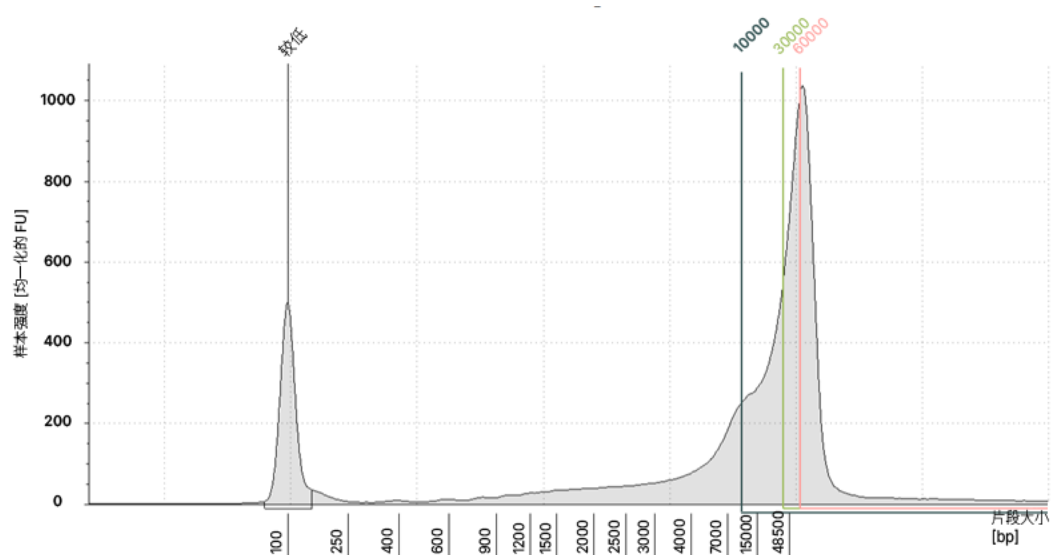
操作流程

本章节描述了 TruPath Genome 实验方案。

定量 gDNA 并评估质量

1. 使用 Qubit 荧光计和 dsDNA 试剂盒对 DNA 进行定量。Illumina 建议使用小于 100 ng/μL 的 gDNA 储备液，以便能够按照实验方案进一步进行高度准确的定量、质量评估和移液。目标最终上样起始量为 350 ng。
2. Illumina 建议使用 TapeStation(gDNA 胶带)或 Femto Pulse(gDNA 165 kb 试剂盒)对 DNA 进行质量控制。有关质量规格，请参阅第 2 页上的 [推荐的 DNA 起始量](#)。

图 1 通过 Agilent TapeStation 对 gDNA 起始量进行大小分析



计划运行

有关如何在 BaseSpace Sequence Hub 中计划运行或制作样本表的详细说明，请参阅 [TruPath Genome 软件用户指南](#)。

Illumina 建议采用每读段 151 个循环 (2 x 151) 的双端测序运行设置。总循环数不得超过 302 个。请勿运行标签循环。

解冻测序试剂

有关解冻试剂的详细说明，请参阅 [NovaSeq X 系列产品文档\(文档编号 200027529\)](#)。

制备 DNA 样本

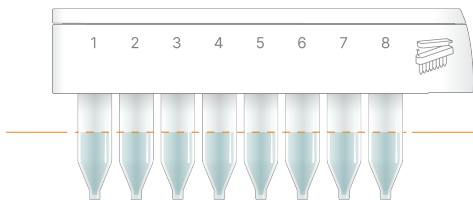
- 从试剂盒中取出 TruPath Genome 试剂, 并在室温下解冻 20 分钟。
 - FP1(标签上的蓝色条)
 - FT2(标签上的红色条)
 - FTB(标签上的透明条)
- 解冻后, 将试剂置于冰上保存, 保存时间不超过 4 小时。如果不使用试剂, 请将试剂放回冰柜。
- 缓慢吸打全部 FTB 5 次, 然后用台式离心机短暂离心。
- 确保 DNA 储备液已正确解冻。缓慢吸打 5 次, 确保完全重悬, 特别是 HMW DNA。仅用于重悬时, 建议使用 200 μ L 宽孔吸头。
- 打开文库管条盖。
- 按每个样本的顺序将以下内容添加到文库管条的**单个**样本管中。此步骤不需要使用宽孔吸头。

! 确保样本管与样本表中指定的通道相匹配。

顺序	试剂	体积
1	无核酸酶水	可变(153 μ l - 350 ng gDNA 储备液体积)
2	FTB	17 μ l
3	350 ng gDNA 储备液	可变(取决于 gDNA 储备液浓度)
总体积:		170 μ l

例如, 如果 gDNA 储备液浓度为 100 ng/ μ l, 则 350 ng gDNA 所需的储备液体积将为 3.5 μ l(350 ng $\div$ 100 ng/ μ l)。无核酸酶水的体积为 149.5 μ l(153 μ l - 3.5 μ l gDNA 储备液)。

- 将 P200 移液器设置为 150 μ l。
- 每个样本使用一个新的移液吸头, 缓慢吸打 5 次以混匀, 避免气泡形成。确保底部没有气隙。建议使用 200 μ l 宽孔吸头。请勿使用 P1000 吸头。
- 盖上文库管条盖。
- [可选]** 短暂向下旋转管条, 确保管条底部没有气隙。请参阅 [NovaSeq X 系列产品文档\(文档编号 200027529\)](#)。
- 确保所有试管的体积一致。



- 将文库管条插入试剂夹盒并向下压。文库管条放置到位时, 会发出轻微的咔哒声。确保文库管条在夹盒内平整。

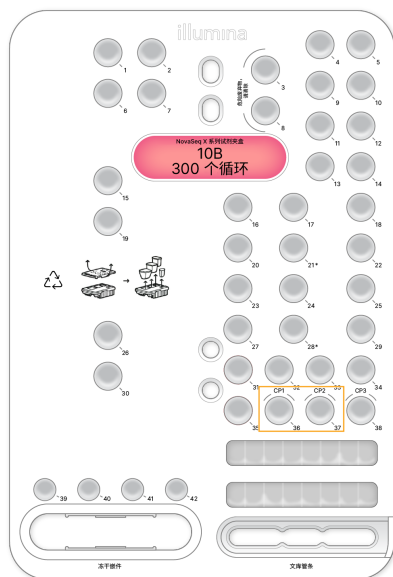
将试剂装入夹盒

以下说明中指定的试剂体积对于 1.5B 和 10B 夹盒均相同。

! 加入 FP1 或 FT2 后, 请勿倒置已解冻的试剂夹盒。请参阅 [NovaSeq X 系列产品文档\(文档编号 200027529\)](#)。

1. 用干净的移液吸头, 刺穿试剂夹盒 CP1 和 CP2 位置的铝箔密封膜。

下图高亮显示了 CP1 和 CP2 的位置。



i CP3 位置不用于 TruPath Genome 工作流程。

2. 轻轻倒置 FP1(标签上的蓝色条)数次以混匀溶液。
3. 使用移液器将 3 mL FP1 转移到夹盒的 CP1 位置。
满载体积为 3 mL。这可能会, 也可能不会用完 FP1 管的全部内容物。
4. 轻轻倒置 FT2(标签上的红色条)数次以混匀溶液。
5. 使用移液器将 2.6 mL FT2 转移到夹盒的 CP2 位置。
满载体积为 2.6 mL。这可能会, 也可能不会用完 FT2 管的全部内容物。
6. 将冻干嵌件插入试剂夹盒并按下。冻干嵌件放置到位时, 会发出咔哒声。
7. 继续执行标准仪器装入程序。请参阅 [NovaSeq X 系列产品文档\(文档编号 200027529\)](#)。

资源和参考文献

[Illumina 网站](#)上的支持页面提供了软件、培训资源、产品兼容性信息和下列文档。务必查看支持页面获取最新版本。

更多资源

资源	描述
NovaSeq X 系列产品文档	提供有关使用 Illumina NovaSeq X 系列的技术信息。
Illumina TruPath Genome 软件用户指南	提供有关使用 Illumina TruPath Genome 软件的技术信息。
TruPath Genome 使用不同类型和质量样本时的性能	为更广泛的样本类型使用 TruPath Genome 提供技术信息。
Illumina TruPath Genome 数据表	提供有关 TruPath Genome 功能的技术信息。

修订历史记录

文件	日期	对更改的描述
文档编号 200065852 v01	2026 年 5 月	添加： - 关于 DNA 起始量质量建议的补充说明。 - 推荐读长。 更新了： - 概述图。 - 用户自备耗材清单。
文档编号 200065852 v00	2026 年 2 月	初始版本。



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

仅供科研使用。请勿用于诊断程序。
© 2026 Illumina, Inc. 保留所有权利。

illumina®