



Illumina TruPath Genome

產品文件

ILLUMINA 所屬財產

文件編號 200065852 v01

2026 年 5 月

僅供研究使用。不提供使用於診斷程序中。

本文件與其內容為 Illumina, Inc. 與其分支機構 (「Illumina」) 之專有財產, 僅供客戶針對本文件所述之產品用途於契約規範內使用, 不得移作他用。本文件與其內容不得基於其他用途而使用或散播, 和/或在未事先取得 Illumina 的書面同意下, 以任何方式流通、揭露或複製。Illumina 並未藉由本文件傳遞其專利、商標、版權或任何普通法權利或任何第三方之類似權利的任何授權。

本文件的說明必須由受過適當訓練的合格人員嚴格且明確遵守, 以確保此處所述之產品的適當與安全使用。在使用該產品之前, 必須完整閱讀與了解文件的所有內容。

若未詳閱並明確遵守此處的所有說明, 可能造成產品損壞、人員受傷 (包括使用者或其他人), 以及其他財產損壞, 並導致產品保固失效。

對於不當使用本文所述產品 (包括其零件或軟體) 而造成的損失, Illumina 不承擔任何責任。

© 2026 Illumina, Inc. 保留一切權利。

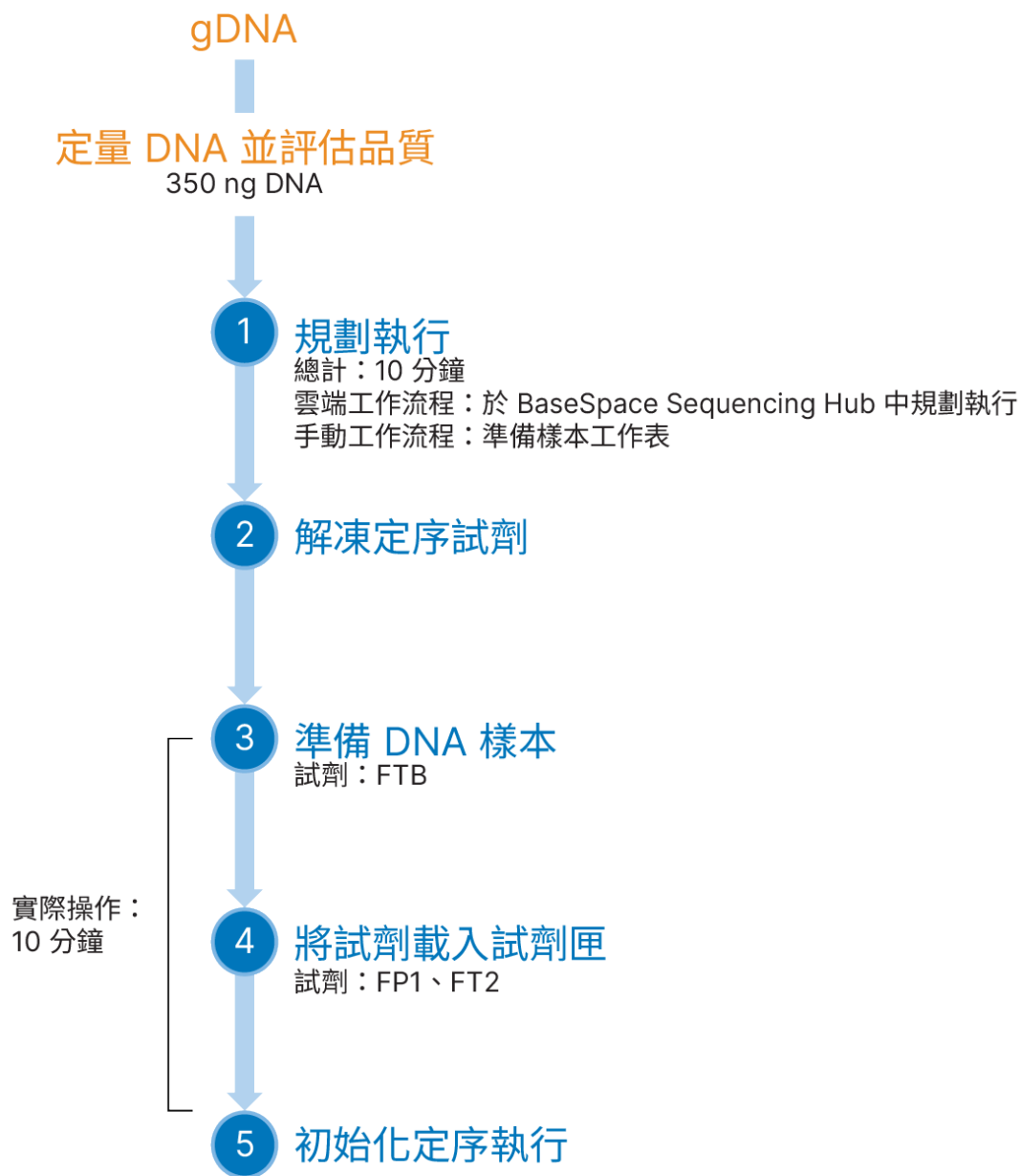
所有商標均為 Illumina, Inc. 或其各自所有權人所擁有。特定商標資訊, 請參考 www.illumina.com/company/legal.html。

目錄

概覽	1
DNA 投入量建議	2
耗材與設備	3
TruPath Genome 耗材/試劑	3
使用者自備之耗材/設備	4
操作程序	5
定量 gDNA 並評估品質	5
規劃執行	5
解凍定序試劑	5
準備 DNA 樣本	6
將試劑載入試劑匣	7
資源與參考資料	8
修訂記錄	8

概覽

本產品文件詳細說明 IlluminaTruPath Genome 工作流程，下圖為此流程之示意圖。



DNA 投入量建議

基因組 DNA 品質

此 TruPath Genome 工作流程需要使用從細胞或 K2EDTA 採血管中的血液所提取的純化基因組 DNA (gDNA)，並使用適合該樣本類型之試劑組。更多樣本類型請參閱[TruPath Genome 於不同類型與品質樣本之表現](#)技術說明。本工作流程不適用於 FFPE gDNA 樣本或 cfDNA 提取物。請使用下列任一種方法評估 gDNA 之品質：

- **Agilent gDNA ScreenTape 分析法** — 使用區域分析工具評估大於 10 kb 及 60 kb 之片段所佔比例。樣本中至少應包含 50% 大於 10 kb 之 DNA 片段。品質較低之樣本仍可獲得可接受之短讀取定序資料，但鄰近資料之產出將顯著減少。欲獲得最佳鄰近資料表現，請使用 DNA 片段在 10 kb 至 500 kb 之間佔比達 70% 以上，且在 60 kb 至 500 kb 之間佔比達 40% 以上之樣本。
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb 試劑組** — 在 10 kb 閾值下樣本之 GQN 值至少應達到 5.0。品質較低之樣本仍可獲得可接受之短讀取定序資料，但鄰近資料之產出將顯著減少。欲獲得最佳鄰近資料表現，請使用在 10 kb 閾值下 GQN 值至少為 7.0，且在 60 kb 閾值下 GQN 值至少為 4.0 之樣本。

有關使用 Agilent TapeStation 或 Agilent Femto Pulse 之說明，請參閱製造商的網站。為了改善 DNA 品質和臨近指標，請使用高分子量 (HMW) DNA 萃取試劑盒。為提升 DNA 品質及 TruPath Genome 之鄰近資料指標，建議使用高分子量 (HMW) DNA 提取試劑組。

基因組 DNA 數量

TruPath Genome 建議每個樣本、每個通道投入 350 ng gDNA。投入量低至 175 ng 的樣本仍會產生鄰近區域覆蓋資料，但體染色體覆蓋深度可能會降低。

- 提取前，血液樣本請於 2°C 至 8°C 下儲存，最長不超過三天。若儲存時間超過三天，請將樣本置於 -25°C 至 -15°C 下。
- 避免 DNA 經歷超過 10 次冷凍解凍循環。
- 使用 dsDNA 試劑盒 Qubit 分析法，用 Qubit 螢光儀測量每個樣本的 DNA 濃度。請參閱製造商網站。

DNA 處理

- 若使用 HMW DNA，其可能具有黏稠性並形成絲狀物，使得移液量小於 < 20 µl 時較為困難。請將移液器吸頭壓抵到管底，以打斷樣本之絲狀物，確保移液準確。
- 請勿震盪 HMW DNA。
- 混合 DNA 時，請使用寬口移液器吸頭以避免剪切斷裂。

耗材與設備

本 TruPath Genome 操作程序需要下列耗材與設備：

- 一個 C2 流通池 (適用兩個樣本, 每個通道一個樣本) 搭配 NovaSeq X 1.5B 試劑匣, 或一個 C8 流通池 (適用八個樣本, 每個通道一個樣本) 搭配 NovaSeq X 10B 試劑匣。
- TruPath Genome 試劑。
- 多種使用者自備之耗材與設備。

TruPath Genome 耗材/試劑

雙樣本試劑組耗材

Illumina, 目錄編號 20157406

試劑組零組件	儲存溫度
TruPath Genome 試劑組	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 C2 流通池	2°C 至 8°C
NovaSeq X 1.5B 系列凍晶嵌件	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 1.5B 試劑匣 (300 次循環)	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 1.5B 基因庫排管	室溫
NovaSeq X 系列緩衝液匣	室溫

八樣本試劑組耗材

Illumina, 目錄編號 20157405

試劑組零組件	儲存溫度
TruPath Genome 試劑組	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 C8 流通池	2°C 至 8°C
NovaSeq X 系列 10B 凍晶嵌件	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 10B 試劑匣 (300 次循環)	-25°C 至 -15°C
NovaSeq X 系列 10B/25B 基因庫排管	室溫
NovaSeq X 系列緩衝液匣	室溫

TruPath Genome 試劑組

Illumina, 目錄編號 20138424

試劑	說明	儲存溫度
FP1	流通池製備混合液 1	-25°C 至 -15°C
FT2	流通池轉位組 2	-25°C 至 -15°C
FTB	FC Tagment Buffer	-25°C 至 -15°C

使用者自備之耗材/設備

耗材/設備	供應商
微量離心機	一般實驗室供應商
Qubit 4 螢光計	Thermo Fisher Scientific, 目錄編號 Q33238
Qubit dsDNA 分析試劑組、HS 或 BR	視定量方法而定, 為下列其中一種: HS 分析試劑組, Thermo Fisher Scientific, 目錄編號 Q32851 或 Q32854 BR 分析試劑組, Thermo Fisher Scientific, 目錄編號 Q32850 或 Q32853
無核酸酶水	一般實驗室供應商
單通道移液器, 1 或 5 ml	一般實驗室供應商
移液器, 單通道, 200 µl	一般實驗室供應商
寬口移液器吸頭, 200 µl*	一般實驗室供應商
移液器, 單通道, 20 µl	一般實驗室供應商

* 處理 HMW DNA 時, 建議使用寬口吸頭。標準吸頭可能導致 DNA 斷裂, 使 DNA 片段大小分布小於所需規格。若無寬口移液器吸頭, 仍可使用一般吸頭, 但應避免重複吸取 / 排出之循環。

強烈建議評估 gDNA 品質, 以確保 DNA 樣本符合既定的品質閾值。以下設備與耗材適用於 DNA 片段大小測定。

耗材/設備 (選用)	供應商
TapeStation	Agilent, 目錄編號 G2991BA 或 G2992AA
基因組 DNA 分析	Agilent, 目錄編號 5067-5366 和 5067-5365
Femto Pulse System	Agilent, 目錄編號 M5330AA
Femto Pulse gDNA 165 kb 分析試劑組	Agilent, 目錄編號 FP-1002-0275

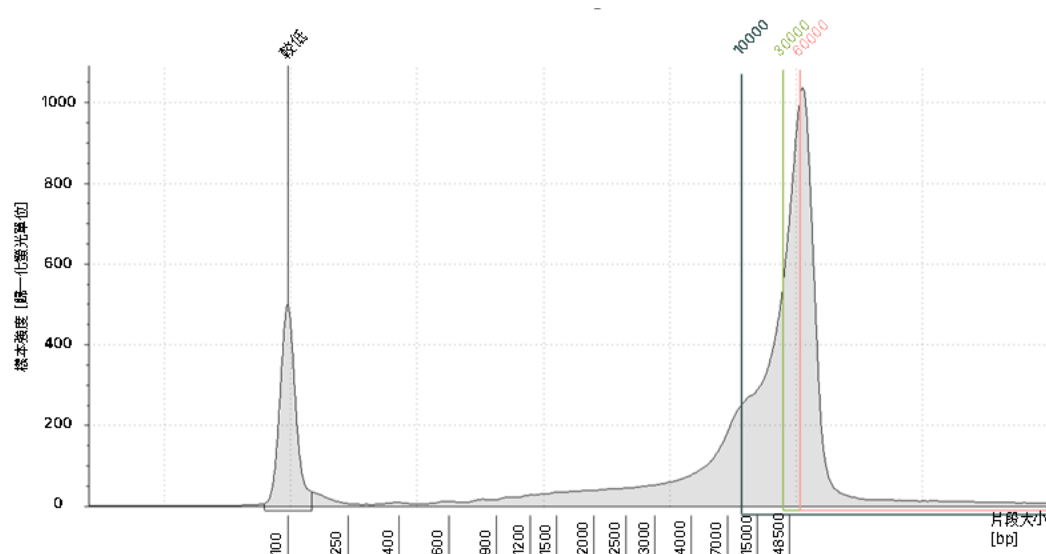
操作程序

本節介紹 TruPath Genome 操作程序。

定量 gDNA 並評估品質

1. 使用 Qubit 螢光計搭配 dsDNA 試劑組進行 DNA 定量。Illumina 建議使用濃度低於 100 ng/μl 的 gDNA 儲存液，以確保後續操作程序中定量、品質評估及移液操作的高度準確性。目標最終上樣量為 350 ng。
2. Illumina 建議使用 TapeStation (gDNA 試劑匣) 或 Femto Pulse (gDNA 165 kb 試劑組) 進行 DNA 品質管控。品質規格請參閱第 2 頁中的 [DNA 投入量建議](#)。

圖 1 使用 Agilent TapeStation 進行 gDNA 投入量之片段大小測定



規劃執行

有關如何在 BaseSpace Sequence Hub 中規劃執行或準備樣本表的詳細說明，請參閱 [TruPath Genome 軟體使用者指南](#)。

Illumina 建議以每讀取 151 個循環 (2 x 151) 設定執行作業。總循環數不得超過 302 個循環。請勿執行索引循環。

解凍定序試劑

如需解凍試劑的詳細說明，請參閱 [NovaSeq X 系列產品文件 \(文件編號 200027529\)](#)。

準備 DNA 樣本

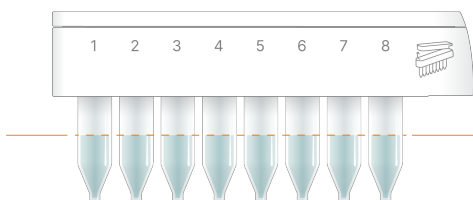
- 從試劑組中取出 TruPath Genome 試劑，在室溫下解凍 20 分鐘。
 - FP1 (標籤上有藍色條紋)
 - FT2 (標籤上有紅色條紋)
 - FTB (標籤上有透明條紋)
- 解凍後，將試劑置於冰上儲存，最長可達 4 小時。若未使用，請將試劑放回冷凍庫儲存。
- 緩慢以移液器吸排 FTB 全量五次，並使用桌上型離心機短暫離心。
- 確保 DNA 儲存液已適當解凍。緩慢吸排五次，以確保完全回溶，尤其是 HMW DNA。僅限再懸浮，建議使用 200 µl 寬口吸頭。
- 取下基因庫排管蓋。
- 每個樣本，按所示順序，將以下成分加入基因庫排管的**單**一樣本管中。此步驟不需要寬口吸頭。

! 確認樣本管與樣本表中指定的正確通道相對應。

順序	試劑	容積
1	無核酸酶水	可變 (153 µl - 350 ng gDNA 儲存液容積)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gDNA 儲存液	變數 (取決於 gDNA 儲存液濃度)
總容積:		170 µl

舉例而言，若 gDNA 儲存液濃度為 100 ng/µl，則 350 ng gDNA 儲存液容積為 3.5 µl ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng/}\mu\text{l}$)。無核酸酶水的容積則為 149.5 µl ($153 \mu\text{l} - 3.5 \mu\text{l gDNA 儲存液}$)。

- 將 P200 移液器設定為 150 µl。
- 每個樣本使用新的移液器吸頭，緩慢吸排五次以混合，避免產生氣泡。確認底部無空氣間隙。建議使用 200µl 寬口吸頭。請勿使用 P1000 吸頭。
- 蓋上基因庫排管蓋。
- [選用]** 將排管短暫離心，並確保各管底部無空氣間隙。請參閱 [NovaSeq X 系列產品文件 \(文件編號 200027529\)](#)。
- 確保所有管中的容積一致。



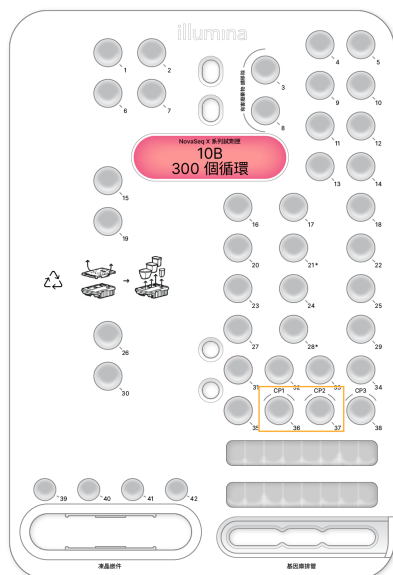
- 將基因庫排管插入試劑匣並向下壓。聽到輕微的喀噠聲即表示基因庫排管已卡入定位。確保基因庫排管平放在試劑匣內。

將試劑載入試劑匣

下列說明中所指定之試劑容積適用於 1.5B 及 10B 兩種試劑匣。

❗ 加入 FP1 或 FT2 後，請勿倒轉已解凍之試劑匣。請參閱 [NovaSeq X 系列產品文件 \(文件編號 200027529\)](#)。

1. 使用乾淨的移液器吸頭，刺穿試劑匣上 CP1 與 CP2 位置的鋁箔封膜。
CP1 和 CP2 位置在下圖中醒目提示。



i | CP3 位置不適用於 TruPath Genome 工作流程。

2. 輕輕反轉倒置 FP1 (標籤上有藍色條紋) 數次進行混合。
3. 使用移液器將 3 ml FP1 轉移到試劑匣的 CP1 位置。
充滿容積為 3 ml。此步驟可能用完 FP1 管內的全部內容物，亦可能用不完。
4. 輕輕反轉倒置 FT2 (標籤上有紅色條紋) 數次進行混合。
5. 使用移液器將 2.6 ml FT2 轉移到試劑匣的 CP2 位置。
充滿容積為 2.6 ml。此步驟可能用完 FT2 管內的全部內容物，亦可能用不完。
6. 將凍晶嵌件插入試劑匣並向下壓。聽到卡住的聲音表示凍晶嵌件已卡入定位。
7. 繼續進行標準儀器加載程序。請參閱 [NovaSeq X 系列產品文件 \(文件編號 200027529\)](#)。

資源與參考資料

[Illumina 網站](#)上的支援頁面提供軟體、訓練資源、產品相容性資訊以及下列文件。總是查看支援頁面並取得最新版本。

額外的資源

資源	說明
NovaSeq X 系列產品文件	提供關於使用 Illumina NovaSeq X Series 的技術資訊。
Illumina TruPath Genome 軟體使用者指南	提供關於使用 Illumina TruPath Genome 軟體的技術資訊。
TruPath Genome 於不同類型與品質樣本之表現	提供 TruPath Genome 於更廣泛樣本類型之技術資訊。
Illumina TruPath Genome 資料表	提供 TruPath Genome 功能之技術資訊。

修訂記錄

文件	日期	變更內容說明
文件編號 200065852 v01	2026 年 5 月	新增： - 關於 DNA 投入品質建議的釐清資訊。 - 讀數長度建議。 更新： - 圖示概觀。 - 使用者提供的耗材清單。
文件編號 200065852 v00	2026 年 2 月	初版。



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)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

僅供研究使用。不提供使用於診斷程序中。

© 2026 Illumina, Inc. 保留一切權利。

illumina®