



Illumina TruPath Genome

Produktdokumentation

OPHAVERETLIGT BESKYTTET AF ILLUMINA

Dokumentnr. 200065852 v01

Maj 2026

Kun til forskningsformål. Må ikke bruges til diagnostiske procedurer.

Dette dokument og dets indhold er ophavsretligt beskyttet af Illumina, Inc. og dennes datterselskaber ("Illumina") og er udelukkende beregnet til kundens kontraktmæssige brug i forbindelse med anvendelsen af de produkter, som er beskrevet heri, og til intet andet formål. Dette dokument og dets indhold må ikke bruges eller distribueres til noget andet formål og/eller på anden måde kommunikeres, offentliggøres eller reproduceres på nogen måde uden forudgående, skriftligt samtykke fra Illumina. Med dette dokument udsteder Illumina ingen licens under sit patent, varemærke, sin copyright eller sædvaneret eller lignende rettigheder tilhørende nogen tredjeparter.

Anvisningerne i dette dokument skal følges nøje og fuldstændigt af kvalificerede og uddannede medarbejdere for at sikre, at produktet/produkterne, der er beskrevet heri, anvendes korrekt og sikkert. Alt indhold i dette dokument skal læses grundigt og forstås inden brug af produktet/produkterne.

HVIS ALLE ANVISNINGERNE HERI IKKE GENNEMLÆSES OG FØLGES NØJE, KAN DETTE MEDFØRE SKADE PÅ PRODUKTET/PRODUKTERNE, SKADE PÅ PERSONER, HERUNDER BRUGERE ELLER ANDRE, OG SKADE PÅ ANDEN EJENDOM OG VIL GØRE ENHVER GARANTI GÆLDENDE FOR PRODUKTET/PRODUKTERNE UGYLDIG.

ILLUMINA PÅTAGER SIG INTET ANSVAR SOM FØLGE AF FORKERT BRUG AF PRODUKTET/PRODUKTERNE, DER ER BESKREVET HERI (HERUNDER DELE HERAF ELLER SOFTWARE).

© 2026 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

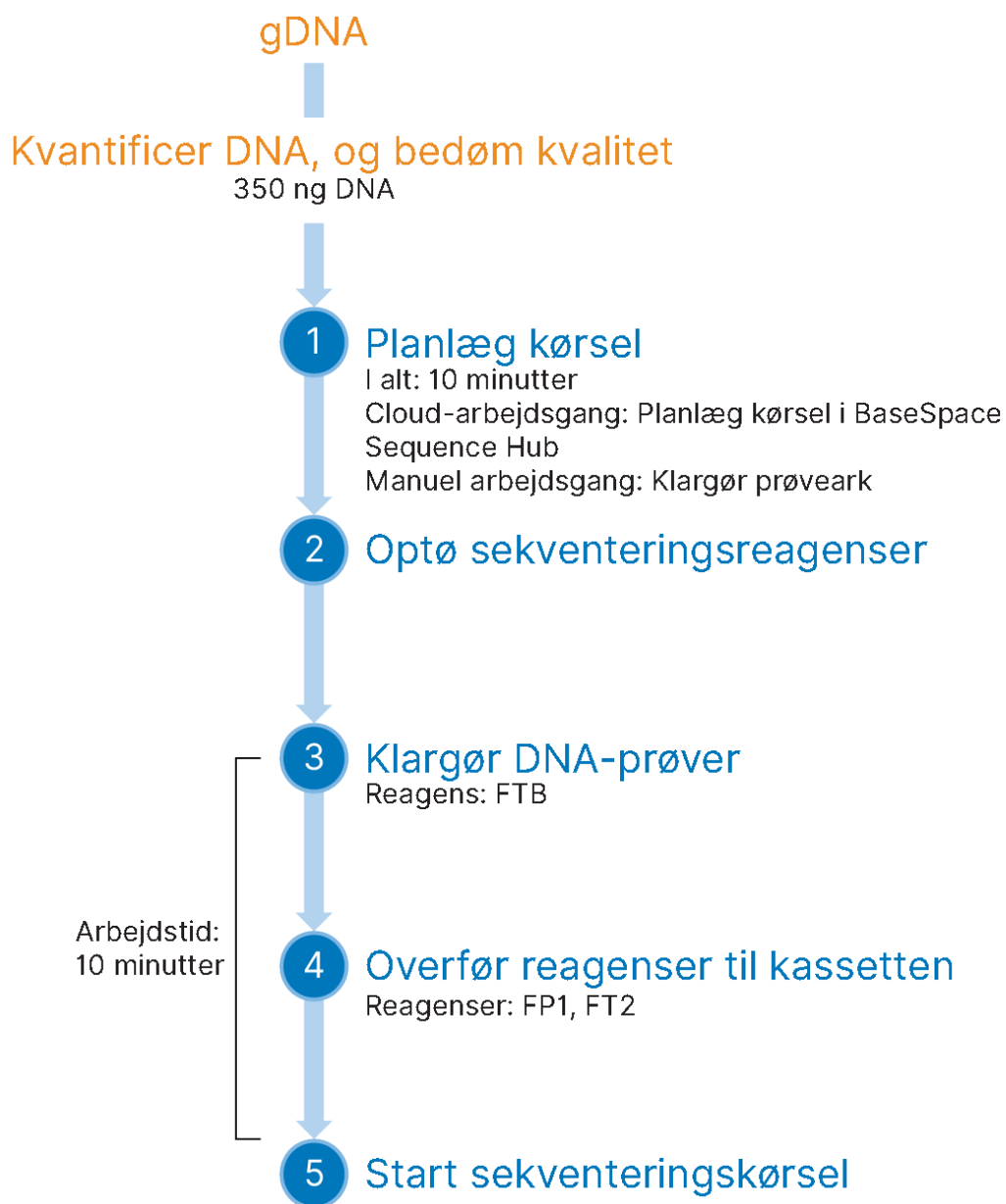
Alle varemærker tilhører Illumina, Inc. eller deres respektive ejere. Specifikke varemærkeoplysninger er tilgængelige på www.illumina.com/company/legal.html.

Indholdsfortegnelse

Oversigt	1
Anbefalinger vedrørende DNA-input	2
Forbrugsmaterialer og udstyr	4
TruPath Genome Forbrugsmaterialer/reagenser	4
Brugerleverede forbrugsmaterialer/udstyr	5
Protokol	7
Kvantificer gDNA og bedøm kvalitet	7
Planlæg kørsel	7
Optø sekventeringsreagenser	7
Klargør DNA-prøver	8
Overfør reagenser på kassetten	9
Ressourcer og referencer	11
Revideringshistorik	11

Oversigt

Denne produktdokumentation beskriver Illumina TruPath Genome arbejdsgangen, og følgende diagram illustrerer arbejdsgangen.



Anbefalinger vedrørende DNA-input

Genomisk DNA-kvalitet

TruPath Genome arbejdsgangen kræver oprenset genomisk DNA (gDNA) ekstraheret fra celler eller blod i K2EDTA-indsamlingsrør med et passende sæt pr. prøvetype. Se [TruPath Genome Ydeevne med prøver af varierende type og teknisk kvalitetsnote](#) for et bredere udvalg af prøvetyper. Denne arbejdsgang er ikke egnet til FFPE gDNA-prøver eller cfDNA-ekstraktioner. Vurder kvaliteten af gDNA med en af følgende metoder:

- **Agilent gDNA ScreenTape-analyse** —Brug områdeanalyseværktøjet til at vurdere andelen af fragmenter, der er større end 10 kb og 60 kb. Prøven skal som minimum indeholde 50 % af DNA-fragmenter, der er større end 10 kb. Prøver af lavere kvalitet kan stadig opnå acceptable kortlæsningssekventeringsdata, men giver minimale yderligere nærhedsdata. For at opnå de bedst mulige nærhedsdata skal du bruge en prøve med 70 % eller mere af DNA-fragmenter mellem 10 kb og 500 kb og 40 % eller mere af fragmenter mellem 60 kb og 500 kb.
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb-sæt** —Som minimum skal prøven opnå en GQN-værdi på 5,0 ved tærsklen på 10 kb. Prøver af lavere kvalitet kan stadig opnå acceptable kortlæsningssekventeringsdata, men giver minimale yderligere nærhedsdata. For at opnå de bedst mulige nærhedsdata skal du bruge en prøve med en GQN-værdi på mindst 7,0 ved tærsklen på 10 kb og mindst 4,0 ved tærsklen på 60 kb.

For instruktioner om brug af enten Agilent TapeStation eller Agilent Femto Pulse henvises der til producentens websted. Brug et DNA-ekstraktionssæt med høj molekylvægt (HMW) for at forbedre DNA-kvalitet og TruPath Genome nærhedsmålinger.

Genomisk DNA-kvantitet

TruPath Genome anbefaler et DNA-input på 350 ng gDNA pr. prøve, pr. bane. Lavere inputprøver ned til 175 ng giver data om nærhedsdækning, men dybden af autosomal dækning kan reduceres.

- Før ekstraktion skal blodprøverne opbevares i op til tre dage ved 2 °C til 8 °C. Hvis prøverne opbevares i mere end tre dage, skal de opbevares ved -25 °C til -15 °C.
- Undgå mere end 10 fryse-optøningscyklusser af DNA'et.
- Mål DNA-koncentrationen i hver prøve med et Qubit fluorometer ved hjælp af dsDNA sæt Qubit-analysen. Se producentens websted.

Håndtering af DNA

- Hvis der anvendes HMW DNA, kan det være viskøs og danne tråde, hvilket gør det vanskeligt at pipettere $< 20 \mu\text{l}$. Tryk pipettespidser til bunden af røret for at bryde prøvens tråde og tillade nøjagtig pipettering.
- HMW DNA må ikke blandes.
- Brug bredborede pipettespidser til at undgå afklipning ved blanding af DNA.

Forbrugsmaterialer og udstyr

TruPath Genome protokollen kræver følgende forbrugsmaterialer og udstyr:

- Enten en C2-flowcelle (for to prøver, en pr. bane) parret med en NovaSeq X 1,5B-reagenskassette eller en C8-flowcelle (for otte prøver, én pr. bane) parret med en NovaSeq X 10B-reagenskassette.
- TruPath Genome reagenser.
- Diverse brugerleverede forbrugsmaterialer og udstyr.

TruPath Genome Forbrugsmaterialer/reagenser

Forbrugsmaterialer til sæt med to prøver

Illumina Katalognr. 20157406

Sættets del	Opbevaringstemperatur
TruPath Genome Reagenssæt	-25 °C til -15 °C
NovaSeq X Serie C2 flowcelle	2 °C til 8 °C
NovaSeq X Serie 1,5B Lyo-indsats	-25 °C til -15 °C
NovaSeq X Serie 1,5B reagenskassette (300 cyklus)	-25 °C til -15 °C
NovaSeq X Serie 1,5B biblioteksørstrimmel	Rumtemperatur
NovaSeq X Series bufferkassette	Rumtemperatur

Forbrugsmaterialer til sæt med otte prøver

Illumina Katalognr. 20157405

Sættets del	Opbevaringstemperatur
TruPath Genome Reagenssæt	-25 °C til -15 °C
NovaSeq X Serie C8 flowcelle	2 °C til 8 °C
NovaSeq X Lyo-indsats i serie 10B	-25 °C til -15 °C
NovaSeq X Serie 10B reagenskassette (300 cyklus)	-25 °C til -15 °C
NovaSeq X Serie 10B/25B biblioteksørstrimmel	Rumtemperatur
NovaSeq X Series bufferkassette	Rumtemperatur

TruPath Genome Reagenssæt

Illumina Katalognr. 20138424

Reagens	Beskrivelse	Opbevaringstemperatur
FP1	Flow Cell Prep Mix 1	-25 °C til -15 °C
FT2	Flow Cell Transposome 2	-25 °C til -15 °C
FTB	FC Tagment Buffer	-25 °C til -15 °C

Brugerleverede forbrugsmaterialer/udstyr

Forbrugsmaterialer/udstyr	Leverandør
Mikrocentrifuge	Almen laboratorieleverandør
Qubit 4-fluorometer	Thermo Fisher Scientific, katalognr. Q33238
Qubit dsDNA-analysesæt, HS eller BR	En af følgende, afhængigt af kvantificeringsmetoden: HS-analyse, Thermo Fisher Scientific, katalognr. Q32851 eller Q32854 BR-analyse, Thermo Fisher Scientific, katalognr. Q32850 eller Q32853
Nukleasefrit vand	Almen laboratorieleverandør
Enkeltkanalspipette, 1 eller 5 ml	Almen laboratorieleverandør
Enkeltkanalspipette, 200 µl	Almen laboratorieleverandør
Bredborede pipettespidser, 200 µl*	Almen laboratorieleverandør
Enkeltkanalspipette, 20 µl	Almen laboratorieleverandør

* Bredborsspids anbefales ved håndtering af HMW DNA. Standardspidser kan forårsage DNA-fragmentering, hvilket fører til en mindre DNA-størrelsesprofil end nødvendigt. Hvis bredborede pipettespidser ikke er tilgængelige, kan der anvendes almindelige spidser. Undgå dog gentagne aspirations-/dispenseringscyklusser.

Det anbefales på det kraftigste at evaluere gDNA-kvaliteten for at sikre, at DNA-prøven opfylder fastlagte kvalitetstærskler. Følgende udstyr og forbrugsmaterialer er egnede til DNA-størrelsesvurdering.

Forbrugsmateriale/udstyr (valgfrit)	Leverandør
TapeStation	Agilent, katalognr. G2991BA eller G2992AA
Genomisk DNA-analyse	Agilent, katalognr. 5067-5366 og 5067-5365

Forbrugsmateriale/udstyr (valgfrit)	Leverandør
Femto Pulse System	Agilent, katalognr. M5330AA
Femto Pulse gDNA 165 kb-analysesæt	Agilent, katalognr. FP-1002-0275

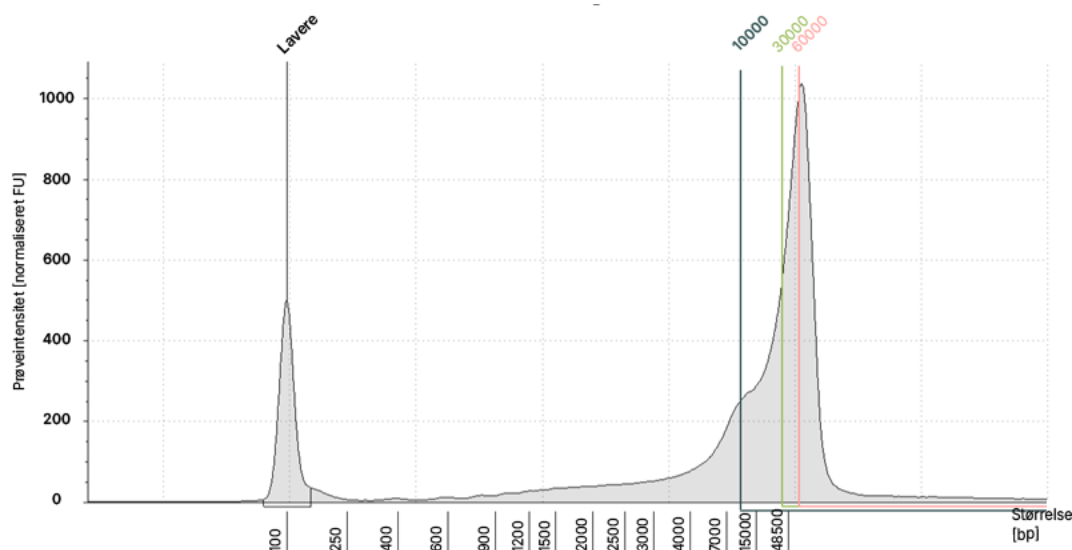
Protokol

Dette afsnit beskriver TruPath Genome protokollen.

Kvantificer gDNA og bedøm kvalitet

1. Kvantificer DNA ved hjælp af et Qubit fluorometer med et dsDNA sæt. Illumina anbefaler anvendelsen af gDNA-stamopløsning med en koncentration på under 100 ng/μl for at sikre en meget nøjagtig kvantificering, kvalitetsvurdering og pipettering i de efterfølgende trin i protokollen. Det endelige overførselsinput for målet er 350 ng.
2. Illumina anbefaler at QC-DNA på enten TapeStation (gDNA-tape) eller Femto Pulse (gDNA 165 kb-sæt). Se [Anbefalinger vedrørende DNA-input på side 2](#) for kvalitetsspecifikationer.

Figur 1 Størrelsesprofilering af gDNA-input via Agilent TapeStation



Planlæg kørsel

Du kan finde detaljerede instruktioner om, hvordan man planlægger en kørsel i BaseSpace Sequence Hub eller klargør et prøveark i [TruPath Genome-softwarens brugervejledning](#).

Illumina anbefaler opsætning af en kørsel med 151 cyklusser pr. aflæsning (2 x 151). Det samlede antal cyklusser må ikke overstige 302. Kør ikke indekscyklusser.

Optø sekventeringsreagenser

For detaljerede instruktioner om optøning af reagenserne, se [Produktdokumentation til NovaSeq X Series \(dokumentnr. 200027529\)](#).

Klargør DNA-prøver

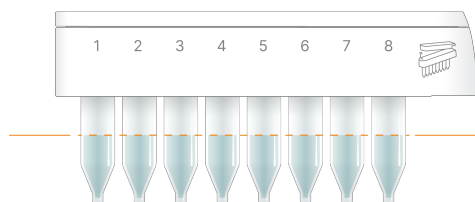
1. Tag TruPath Genome reagenserne ud af sættet, og lad dem tø op ved stuetemperatur i 20 minutter.
 - FP1 (blå strimmel på etiketten)
 - FT2 (rød strimmel på etiketten)
 - FTB (gennemsigtig strimmel på etiketten)
2. Efter optøning skal reagenserne opbevares på is i op til 4 timer. Sæt reagenserne tilbage i fryseren, hvis de ikke bruges.
3. Pipetter langsomt hele mængden af FTB fem gange, og centrifuger kortvarigt i en bordcentrifuge.
4. Sørg for, at DNA stammen er optøet korrekt. Pipetter langsomt fem gange for at sikre, at den er helt resuspenderet, især HMW DNA.
En bredborsspids på 200 µl anbefales til resuspension alene.
5. Åbn biblioteksørstrimlen.
6. Tilføj følgende til et **enkelt** prøverør pr. prøve på biblioteksørstrimlen i den viste rækkefølge. Bredborsspidsen er ikke nødvendige til dette trin.

 Sørg for, at prøverøret svarer til den korrekte bane, der er tildelt i prøvearket.

Ordre	Reagens	Volumen
1	Nukleasefrit vand	Variabel (153 µl - 350 ng gDNA stamme volumen)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gDNA-stamme	Variabel (afhængigt af gDNA stammekonzentration)
Samlet volumen:		170 µl

F.eks. hvis gDNA-stammekonzentrationen er 100 ng/µl, vil 350 ng gDNA-stamme volumen være 3,5 µl ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng}/\mu\text{l}$). Volumen af nukleasefrit vand vil være 149,5 µl ($153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l gDNA stamme}$).

7. Indstil en P200-pipette til 150 µl.
8. Brug en ny pipettespids pr. prøve til langsomt at pipettere fem gange for at blande, og undgå dannelsen af bobler. Sørg for, at der ikke er lufthuller i bunden.
En 200 µl bredborsspids anbefales. Brug ikke en P1000-spids.
9. Tildæk biblioteksørstrimlen.
10. **[Valgfrit]** Centrifuger rørstrimlen kortvarigt ned, og sørg for, at der ikke er lufthuller i bunden af rørene. Se [Produktdokumentation til NovaSeq X Series \(dokumentnr. 200027529\)](#).
11. Sørg for, at volumenet er ens på tværs af alle rør.



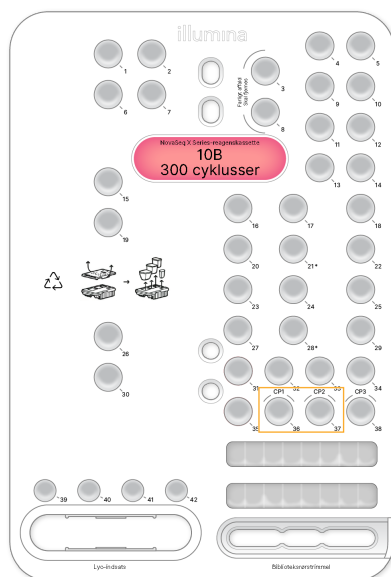
12. Isæt biblioteks-rørstrimlen i reagenskassetten, og tryk ned. Et let klik indikerer, at biblioteks-rørstrimlen på plads. Sørg for, at biblioteks-rørstrimlen er flad inde i kassetten.

Overfør reagenser på kassetten

De reagensvolumener, der er angivet i de følgende instruktioner, er de samme for både 1,5B- og 10B-kassetter.

- ! | Vend ikke den optøede reagenskassette efter tilsætning af FP1 eller FT2. Se [Produktdokumentation til NovaSeq X Series \(dokumentnr. 200027529\)](#).

1. Brug en ren pipettespids til at prikke hul på folieforseglingen på reagenskassetten CP1- og CP2-positioner.
CP1- og CP2-positioner er fremhævet på følgende billede.



- i | CP3-positionen bruges ikke til TruPath Genome arbejdsgangen.

2. Vend forsigtigt FP1 (blå strimmel på etiketten) flere gange for at blande.
3. Brug en pipette til at overføre 3 ml FP1 til kassetten CP1-position.
Det fulde påfyldningsvolumen er 3 ml. Dette vil muligvis ikke bruge hele indholdet af FP1-røret.
4. Vend forsigtigt FT2 (rød strimmel på etiketten) flere gange for at blande.
5. Brug en pipette til at overføre 2,6 ml FT2 til kassetten CP2-position.
Det fulde påfyldningsvolumen er 2,6 ml. Dette vil muligvis ikke bruge hele indholdet af FT2-røret.

6. Isæt Lyo-indsatsen i reagenskassetten, og tryk ned. Når du hører et klik, er Lyo-indsatsen på plads.
7. Fortsæt med standardproceduren for overførsel af instrumentet. Se [Produktdokumentation til NovaSeq X Series \(dokumentnr. 200027529\)](#).

Ressourcer og referencer

Supportsiderne på [Illumina-webstedet](#) indeholder software, uddannelsesressourcer, oplysninger om produktkompatibilitet og følgende dokumentation. Tjek altid supportsiderne for de seneste versioner.

Yderligere ressourcer

Ressource	Beskrivelse
Produktdokumentation til NovaSeq X Series	Indeholder tekniske oplysninger om brug af Illumina NovaSeq X-serien.
Illumina TruPath Genome Brugervejledning til software	Indeholder tekniske oplysninger om brugen af Illumina TruPath Genome softwaren.
TruPath Genome Ydeevne med prøver af varierende type og kvalitet	Indeholder tekniske oplysninger om et bredere udvalg af prøvetyper med TruPath Genome.
Illumina TruPath Genome Dataark	Indeholder tekniske oplysninger om funktionerne i TruPath Genome.

Revideringshistorik

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokumentnr. 200065852 v01	Maj 2026	Tilføjelse: • Præcisering af oplysninger om anbefalinger af DNA-inputkvalitet. • Læs længdeanbefalingerne. Opdaterede: • Oversigtsillustration. • Liste over brugerleverede forbrugsmaterialer.
Dokumentnr. 200065852 v00	Februar 2026	Oprindelig udgivelse.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (uden for Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Kun til forskningsformål. Må ikke bruges til diagnostiske procedurer.

© 2026 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

illumina®