



# Illumina TruPath Genome

## Documentación del producto

PROPIEDAD EXCLUSIVA DE ILLUMINA

N.º de documento 200065852 v01

Mayo de 2026

**Para uso exclusivo en investigación. Prohibido su uso en procedimientos de diagnóstico.**

Este documento y su contenido son propiedad exclusiva de Illumina, Inc. y sus empresas vinculadas ("Illumina"), y están previstos solamente para el uso contractual de sus clientes en relación con el uso de los productos descritos en él y no para ningún otro fin. Este documento y su contenido no se utilizarán ni distribuirán con ningún otro fin ni tampoco se comunicarán, divulgarán ni reproducirán de ninguna otra forma sin el consentimiento previo por escrito de Illumina. Illumina no transfiere mediante este documento ninguna licencia bajo sus derechos de patente, marca comercial, autor ni consuetudinarios o derechos similares de terceros.

Para garantizar el uso correcto y seguro de los productos descritos en este documento, el personal cualificado y adecuadamente capacitado debe seguir las instrucciones incluidas en él de manera rigurosa y expresa. Se debe leer y entender por completo todo el contenido de este documento antes de usar estos productos.

SI NO SE LEE COMPLETAMENTE EL DOCUMENTO Y NO SE SIGUEN EXPRESAMENTE TODAS LAS INSTRUCCIONES DESCRITAS EN ESTE, PODRÍAN PRODUCIRSE DAÑOS EN EL PRODUCTO, LESIONES PERSONALES (TANTO EN LOS USUARIOS COMO EN OTRAS PERSONAS) Y DAÑOS EN OTROS BIENES, Y QUEDARÁ ANULADA TODA GARANTÍA APLICABLE AL PRODUCTO.

ILLUMINA NO ASUME RESPONSABILIDAD ALGUNA DERIVADA DEL USO INCORRECTO DE LOS PRODUCTOS AQUÍ DESCRITOS (LO QUE INCLUYE LAS PIEZAS O EL SOFTWARE).

© 2026 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados.

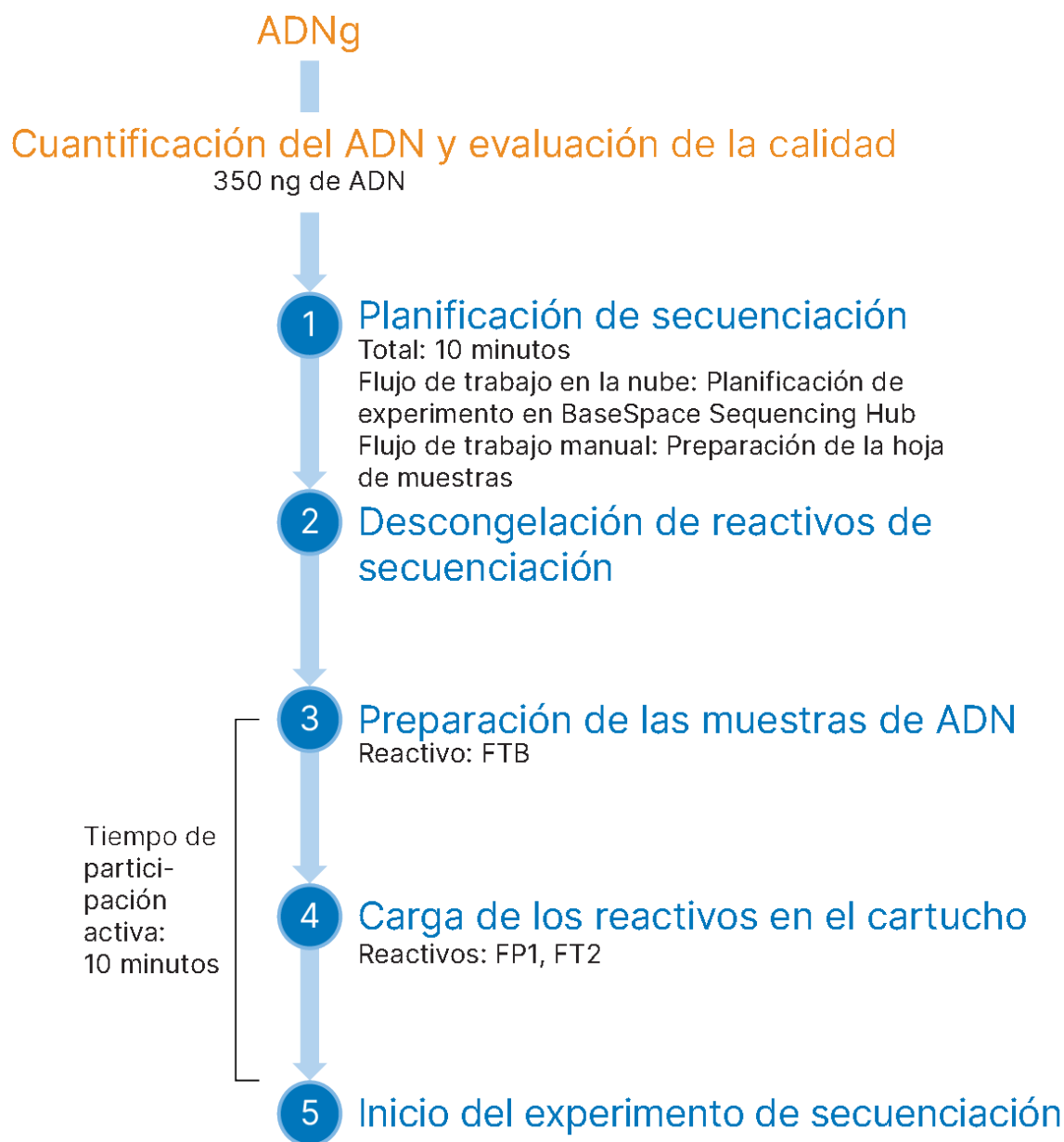
Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea obtener información concreta sobre las marcas comerciales, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

# Índice

|                                                           |           |
|-----------------------------------------------------------|-----------|
| <b>Descripción general</b> .....                          | <b>1</b>  |
| Recomendaciones de entrada de ADN .....                   | 2         |
| <b>Consumibles y equipos</b> .....                        | <b>4</b>  |
| Consumibles y reactivos de TruPath Genome .....           | 4         |
| Consumibles y equipos proporcionados por el usuario ..... | 5         |
| <b>Protocolo</b> .....                                    | <b>7</b>  |
| Cuantificación del ADNg y evaluación de la calidad .....  | 7         |
| Planificación de secuenciación .....                      | 7         |
| Descongelación de reactivos de secuenciación .....        | 8         |
| Preparación de las muestras de ADN .....                  | 8         |
| Carga de los reactivos en el cartucho .....               | 9         |
| <b>Recursos y referencias</b> .....                       | <b>11</b> |
| Historial de revisiones .....                             | 11        |

# Descripción general

Esta documentación del producto detalla el flujo de trabajo de Illumina TruPath Genome, y el siguiente diagrama lo ilustra.



# Recomendaciones de entrada de ADN

## Calidad del ADN genómico

El flujo de trabajo de TruPath Genome requiere ADN genómico (ADNg) purificado extraído de células o sangre en tubos de recogida K2EDTA, con un kit adecuado por tipo de muestra. Consulte la nota técnica [Rendimiento de TruPath Genome con muestras de diferentes tipos y calidades](#) para obtener una gama más amplia de tipos de muestras. Este flujo de trabajo no es adecuado para muestras de ADNg FFPE o extracciones de ADNlc. Evalúe la calidad del ADNg con cualquiera de los siguientes métodos:

- **Ensayo Agilent gDNA ScreenTape:** utilice la herramienta de análisis de regiones para evaluar proporciones de fragmentos superiores a 10 kb y 60 kb. Como mínimo, la muestra debe contener un 50 % de fragmentos de ADN superiores a 10 kb. Las muestras de menor calidad aún pueden lograr datos de secuenciación de lectura corta aceptables, pero producen datos de proximidad adicionales mínimos. Para obtener los datos de proximidad de mejor rendimiento, utilice una muestra con un 70 % o más de fragmentos de ADN entre 10 kb y 500 kb, y un 40 % o más de fragmentos entre 60 kb y 500 kb.
- **Kit de análisis de ADNg Femto Pulse Agilent de 165 kb:** como mínimo, la muestra debe obtener un valor de GQN de 5,0 en el umbral de los 10 kb. Las muestras de menor calidad aún pueden lograr datos de secuenciación de lectura corta aceptables, pero producen datos de proximidad adicionales mínimos. Para obtener los datos de proximidad de mejor rendimiento, utilice una muestra con un valor de GQN de al menos 7,0 en el umbral de 10 kb y al menos 4,0 en el umbral de 60 kb.

Para obtener instrucciones sobre el uso de Agilent TapeStation o Agilent Femto Pulse, consulte el sitio web del fabricante. Para mejorar la calidad del ADN y las métricas de proximidad de TruPath Genome, utilice un kit de extracción de ADN de alto peso molecular alto (HMW).

## Cantidad de ADN genómico

TruPath Genome recomienda una entrada de ADN de 350 ng de ADNg por muestra y por carril. Una reducción de las muestras de entrada de hasta 175 ng produce datos de cobertura de proximidad, pero la profundidad de cobertura autosómica puede reducirse.

- Antes de la extracción, almacene las muestras de sangre durante un máximo de tres días a una temperatura entre 2 °C y 8 °C. Si almacena las muestras durante más de tres días, manténgalas a una temperatura de entre -25 °C y -15 °C.
- Evite más de 10 ciclos de congelación y descongelación del ADN.
- Mida la concentración de ADN de cada muestra con un fluorómetro Qubit utilizando el kit Qubit dsDNA Assay. Consulte el sitio web del fabricante.

## Manipulación del ADN

- Si se utiliza ADN de alto peso molecular, puede ser viscoso y formar filamentos, lo que dificulta el pipeteo <20 µl. Presione la punta de la pipeta hasta el fondo del tubo para romper los filamentos de la muestra y permitir un pipeteo preciso.
- No agite en un agitador vorticial el ADN de alto peso molecular.
- Al mezclar ADN, utilice puntas de pipeta de diámetro ancho para evitar el recorte.

# Consumibles y equipos

El protocolo de TruPath Genome requiere los siguientes consumibles y equipos:

- Una celda de flujo C2 (para dos muestras, una por carril) emparejada con un cartucho de reactivos NovaSeq X 1.5B, o una celda de flujo C8 (para ocho muestras, una por carril) emparejada con un cartucho de reactivos NovaSeq X 10B.
- Reactivos de TruPath Genome.
- Varios consumibles y equipos proporcionados por el usuario.

## Consumibles y reactivos de TruPath Genome

### Consumibles del kit de dos muestras

N.º de catálogo de Illumina 20157406

| Componente del kit                                          | Temperatura de almacenamiento |
|-------------------------------------------------------------|-------------------------------|
| Kit de reactivos de TruPath Genome                          | Entre -25 °C y -15 °C         |
| Celda de flujo de NovaSeq X Series C2                       | Entre 2 °C y 8 °C             |
| Inserto de liofilización de NovaSeq X Series 1.5B           | Entre -25 °C y -15 °C         |
| Cartucho de reactivos de NovaSeq X Series 1.5B (300 ciclos) | Entre -25 °C y -15 °C         |
| Gradilla de tubos de la genoteca de NovaSeq X Series 1.5B   | Temperatura ambiente          |
| Cartucho de tampones de NovaSeq X Series                    | Temperatura ambiente          |

### Consumibles del kit de ocho muestras

N.º de catálogo de Illumina 20157405

| Componente del kit                 | Temperatura de almacenamiento |
|------------------------------------|-------------------------------|
| Kit de reactivos de TruPath Genome | Entre -25 °C y -15 °C         |

| Componente del kit                                           | Temperatura de almacenamiento |
|--------------------------------------------------------------|-------------------------------|
| Celda de flujo de NovaSeq X Series C8                        | Entre 2 °C y 8 °C             |
| Inserto de liofilización de NovaSeq X Series 10B             | Entre -25 °C y -15 °C         |
| Cartucho de reactivos de NovaSeq X Series 10B (300 ciclos)   | Entre -25 °C y -15 °C         |
| Gradilla de tubos de la genoteca de NovaSeq X Series 10B/25B | Temperatura ambiente          |
| Cartucho de tampones de NovaSeq X Series                     | Temperatura ambiente          |

## Kit de reactivos de TruPath Genome

N.º de catálogo de Illumina 20138424

| Reactivo | Descripción             | Temperatura de almacenamiento |
|----------|-------------------------|-------------------------------|
| FP1      | Flow Cell Prep Mix 1    | Entre -25 °C y -15 °C         |
| FT2      | Flow Cell Transposome 2 | Entre -25 °C y -15 °C         |
| FTB      | FC Tagment Buffer       | Entre -25 °C y -15 °C         |

## Consumibles y equipos proporcionados por el usuario

| Consumible/equipos              | Proveedor                                                                                                                                                                                                      |
|---------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Microcentrifugado               | Proveedor de laboratorio general                                                                                                                                                                               |
| Fluorímetro Qubit 4             | Thermo Fisher Scientific, n.º de catálogo Q33238                                                                                                                                                               |
| Qubit dsDNA Assay kit, HS, o BR | Uno de los siguientes, dependiendo del método de cuantificación:<br>HS Assay, Thermo Fisher Scientific, n.º de catálogo Q32851 o Q32854<br>HS Assay, Thermo Fisher Scientific, n.º de catálogo Q32850 o Q32853 |
| Agua sin nucleasas              | Proveedor de laboratorio general                                                                                                                                                                               |
| Pipeta de canal único, 1 o 5 ml | Proveedor de laboratorio general                                                                                                                                                                               |
| Pipeta de canal único, 200 µl   | Proveedor de laboratorio general                                                                                                                                                                               |



| Consumible/equipos                          | Proveedor                        |
|---------------------------------------------|----------------------------------|
| Puntas de pipeta de diámetro ancho, 200 µl* | Proveedor de laboratorio general |
| Pipeta de canal único, 20 µl                | Proveedor de laboratorio general |

\* Se recomiendan puntas de diámetro ancho al manipular ADN de HMW. Las puntas estándar pueden provocar la fragmentación del ADN, lo que da lugar a un perfil de tamaño de ADN más pequeño de lo necesario. Si no se dispone de puntas de pipeta de diámetro ancho, se pueden utilizar puntas regulares; sin embargo, evite ciclos repetidos de aspiración/dispensación.

Se recomienda encarecidamente evaluar la calidad del ADNg para asegurarse de que la muestra de ADN cumple los umbrales de calidad establecidos. Los siguientes equipos y consumibles son adecuados para el dimensionamiento del ADN.

| Consumible/Equipo (opcional)                  | Proveedor                                      |
|-----------------------------------------------|------------------------------------------------|
| TapeStation                                   | Agilent, n.º de catálogo G2991BA o G2992AA     |
| Análisis de ADN genómico                      | Agilent, n.º de catálogo 5067-5366 y 5067-5365 |
| Sistema Femto Pulse                           | Agilent, n.º de catálogo M5330AA               |
| Kit de análisis de ADNg Femto Pulse de 165 kb | Agilent, n.º de catálogo FP-1002-0275          |

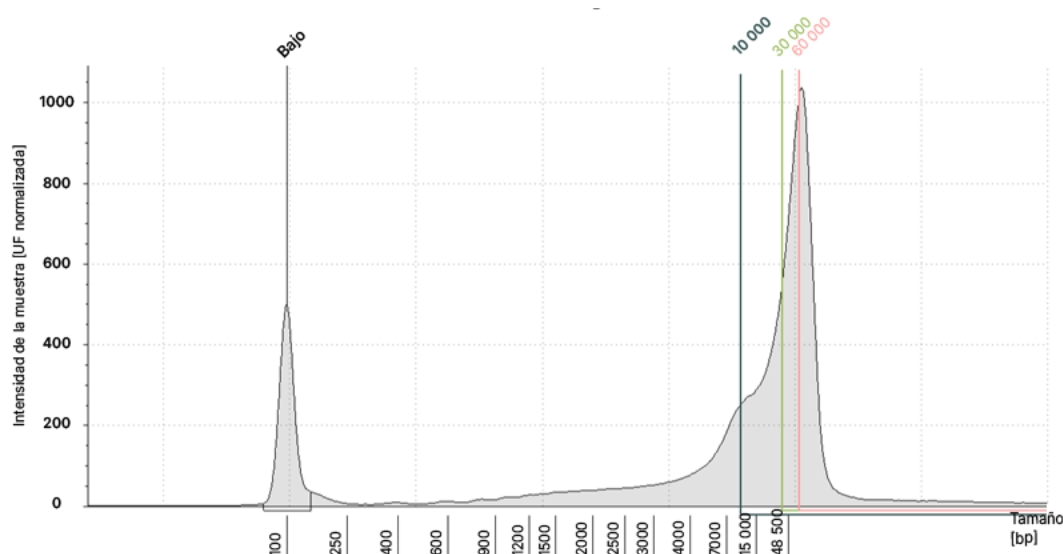
# Protocolo

En esta sección se describe el protocolo de TruPath Genome.

## Cuantificación del ADNg y evaluación de la calidad

1. Cuantifique el ADN con un fluorómetro Qubit con un kit de ADN bicatenario. Illumina recomienda el uso de una reserva de ADNg inferior a 100 ng/μl para permitir una cuantificación altamente precisa, una evaluación de la calidad y un pipeteo más exhaustivo a lo largo del protocolo. La entrada de carga final objetivo es de 350 ng.
2. Illumina recomienda realizar un CC del ADN en TapeStation (cinta de ADNg) o Femto Pulse (kit de ADNg de 165 kb). Consulte [Recomendaciones de entrada de ADN, en la página 2](#) para obtener las especificaciones de calidad.

Figura 1 Perfiles de tamaño de la entrada de ADNg a través de Agilent TapeStation



## Planificación de secuenciación

Para obtener instrucciones detalladas sobre cómo planificar un experimento en BaseSpace Sequence Hub o para preparar una hoja de muestras, consulte la [Guía del usuario del software TruPath Genome](#).

Illumina recomienda configurar un experimento con 151 ciclos por lectura (2 x 151). No supere los 302 ciclos en total. No ejecute ciclos de índice.

## Descongelación de reactivos de secuenciación

Para obtener instrucciones detalladas sobre cómo descongelar los reactivos, consulte [Documentación del producto NovaSeq X Series \(n.º de documento 200027529\)](#).

## Preparación de las muestras de ADN

1. Retire los reactivos de TruPath Genome del kit y descongélalos a temperatura ambiente durante 20 minutos.
  - FP1 (tira azul en la etiqueta)
  - FT2 (tira roja en la etiqueta)
  - FTB (tira transparente en la etiqueta)
2. Tras la descongelación, almacene los reactivos en hielo durante un máximo de 4 horas. Devuelva los reactivos al congelador si no se están utilizando.
3. Pipetee lentamente todo el volumen de FTB cinco veces y centrifugue brevemente con una centrifugadora de sobremesa.
4. Asegúrese de que la reserva de ADN esté correctamente descongelada. Pipetee lentamente cinco veces para asegurarse de que se ha resuspendido por completo, especialmente el ADN de alto peso molecular.  
Solo para la resuspensión, se recomienda una punta de calibre ancho de 200 µl.
5. Destape la gradilla de tubos de la genoteca.
6. Por cada muestra, añada lo siguiente a un **único** tubo de muestras de la gradilla de tubos de la genoteca en el orden mostrado. Para este paso no se requieren puntas de calibre ancho.

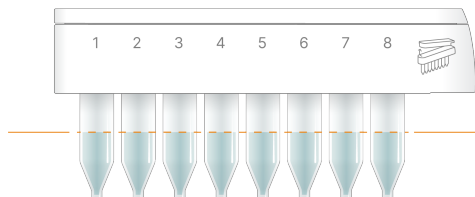
 Asegúrese de que el tubo de muestras coincida con el carril correcto asignado en la hoja de muestras.

| Orden                 | Reactivo                  | Volumen                                                       |
|-----------------------|---------------------------|---------------------------------------------------------------|
| 1                     | Agua sin nucleasas        | Variable (153 µl - volumen de reserva de ADNg de 350 ng)      |
| 2                     | FTB                       | 17 µl                                                         |
| 3                     | 350 ng de reserva de ADNg | Variable (dependiendo de la concentración de reserva de ADNg) |
| <b>Volumen total:</b> |                           | <b>170 µl</b>                                                 |

Por ejemplo, si la concentración de reserva de ADNg es de 100 ng/µl, el volumen de reserva de ADNg de 350 ng será de 3,5 µl ( $350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng/}\mu\text{l}$ ). El volumen de agua sin nucleasas será de 149,5 µl ( $153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l}$  de reserva de ADNg).

7. Ajuste una pipeta P200 a 150 µl.

8. Con una nueva punta de pipeta por muestra, pipetee lentamente cinco veces para mezclar, evitando la formación de burbujas. Asegúrese de que no haya espacios de aire en la parte inferior. Se recomienda utilizar una punta de diámetro ancho de 200 µl. No utilice una punta P1000.
9. Tape la gradilla de tubos de la genoteca.
10. **[Opcional]** Haga girar brevemente la gradilla de tubos y asegúrese de que no haya espacios de aire en la parte inferior de los tubos. Consulte [Documentación del producto NovaSeq X Series \(n.º de documento 200027529\)](#).
11. Asegúrese de que el volumen sea uniforme en todos los tubos.

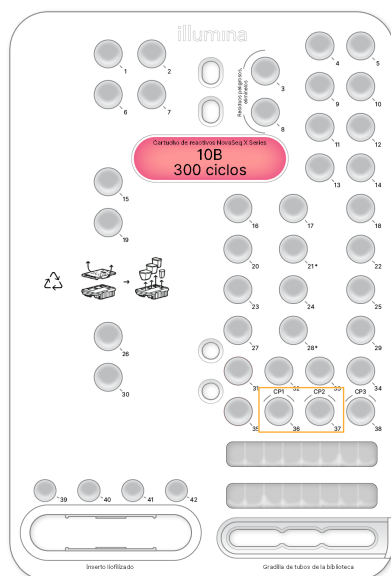


12. Inserte la gradilla de tubos de la genoteca en el cartucho de reactivos y presione hacia abajo. Oirá un clic que indica que la gradilla de tubos de la genoteca está en su sitio. Asegúrese de que la gradilla de tubos de la genoteca esté plana dentro del cartucho.

## Carga de los reactivos en el cartucho

Los volúmenes de reactivos especificados en las instrucciones siguientes son los mismos para los cartuchos 1.5B y 10B.

- ⚠ | No invierta el cartucho de reactivos descongelados después de añadir FP1 o FT2. Consulte [Documentación del producto NovaSeq X Series \(n.º de documento 200027529\)](#).
1. Con una punta de pipeta limpia, perfora el sello metálico de las posiciones CP1 y CP2 del cartucho de reactivos.  
Las posiciones CP1 y CP2 se resaltan en la siguiente imagen.



**i** | La posición CP3 no se utiliza para el flujo de trabajo de TruPath Genome.

2. Invierta suavemente el FP1 (tira azul en la etiqueta) varias veces para mezclar.
3. Utilice una pipeta para transferir 3 ml de FP1 a la posición CP1 del cartucho.  
El volumen de llenado completo es de 3 ml. Esto puede utilizar o no todo el contenido del tubo FP1.
4. Invierta suavemente la FT2 (tira roja en la etiqueta) varias veces para mezclar.
5. Utilice una pipeta para transferir 2,6 ml de FT2 a la posición CP2 del cartucho.  
El volumen de llenado completo es de 2,6 ml. Esto puede utilizar o no la totalidad del contenido del tubo FT2.
6. Introduzca el inserto liofilizado en el cartucho de reactivos y presione hacia abajo. Oirá un clic que indica que el inserto liofilizado está en su sitio.
7. Continúe con el procedimiento de carga estándar del instrumento. Consulte [Documentación del producto NovaSeq X Series \(n.º de documento 200027529\)](#).

## Recursos y referencias

Las páginas de asistencia del [sitio web de Illumina](#) ofrecen información sobre el software, los recursos de formación y la compatibilidad de productos, así como la siguiente documentación. Revise siempre las páginas de asistencia para obtener las versiones más recientes.

### Otros recursos

| Recurso                                                                                  | Descripción                                                                                       |
|------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <a href="#">Documentación del producto NovaSeq X Series</a>                              | Proporciona información técnica para el uso de Illumina NovaSeq X Series.                         |
| <a href="#">Guía del usuario del software Illumina TruPath Genome</a>                    | Proporciona información técnica para el uso del software Illumina TruPath Genome.                 |
| <a href="#">Rendimiento de TruPath Genome con muestras de diferentes tipos y calidad</a> | Proporciona información técnica para una gama más amplia de tipos de muestras con TruPath Genome. |
| <a href="#">Hoja de datos de Illumina TruPath Genome</a>                                 | Proporciona información técnica sobre las funciones de TruPath Genome.                            |

## Historial de revisiones

| Documento                      | Fecha           | Descripción del cambio                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|--------------------------------|-----------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| N.º de documento 200065852 v01 | Mayo de 2026    | <p>Añadido:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Aclaración de la información sobre las recomendaciones de calidad de la entrada de ADN.</li> <li>Lea las recomendaciones de longitud.</li> </ul> <p>Actualización:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Ilustración de la descripción general.</li> <li>Consumibles que debe proporcionar el usuario.</li> </ul> |
| N.º de documento 200065852 v00 | Febrero de 2026 | Publicación inicial.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |



Illumina, Inc.  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 (EE. UU.)  
+1 800 809 ILMN (4566)  
+1 858 202 4566 (fuera de Norteamérica)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

**Para uso exclusivo en investigación. Prohibido su uso en procedimientos de diagnóstico.**

© 2026 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados.

**illumina®**