

Illumina TruPath Genome

Tootedokumentatsioon

KUULUB ETTEVÕTTELE ILLUMINA

Dokument nr 200065852 v01

Mai 2026

Kasutamiseks ainult teadusuuringutes. Mitte kasutada diagnostilistes protseduurides.

See dokument ja selle sisu kuuluvad ettevõttele Illumina, Inc. ja selle tütarettevõtetele („Illumina“) ning on mõeldud kasutamiseks ainult ettevõtte lepingulistele klientidele seoses selles dokumendis kirjeldatud toote (toodete) kasutamisega ega ole mõeldud mitte mingiks muuks otstarbeks. Seda dokumenti ega selle sisu ei tohi mis tahes viisil kasutada ega muul eesmärgil levitada ja/või edastada, avaldada või reprodutseerida ilma Illumina eelneva kirjaliku nõusolekuta. Illumina ei anna selle dokumendiga kolmandale isikule oma patendi-, kaubamärgi-, autori-, tava- või muu sarnase õiguse alusel mitte ühtegi litsentsi.

Kvalifitseeritud ja asjakohase koolituse saanud töötajad peavad selles dokumendis kirjeldatud juhiseid järgima rangelt ja üksikasjalikult, et tagada siin kirjeldatud toote (toodete) õige ja ohutu kasutusviis. Siinse dokumendi sisu tuleb enne nimetatud toote (toodete) kasutamist täies ulatuses läbi lugeda ja endale selgeks teha.

SELLES DOKUMENDIS KIRJELDATUD JUHISTE MITTE LUGEMINE JA MITTE ÜKSIKASJALIKULT JÄRGIMINE VÕIB KAHJUSTADA TOODET (TOOTEID), VIGASTADA INIMESI (SH KASUTAJAID VÕI TEISI) JA KAHJUSTADA MUUD VARA. NIMETATUD JUHUL EI KEHTI ÜKSI TOOTELE (TOODETELE) ANTUD GARANTII.

ILLUMINA EI VASTUTA SELLES DOKUMENDIS KIRJELDATUD TOOTE (TOODETE) (SEALHULGAS TOOTE OSADE VÕI TARKVARA) VÄÄRKASUTUSE EEST.

© 2026 Illumina, Inc. Kõik õigused on kaitstud.

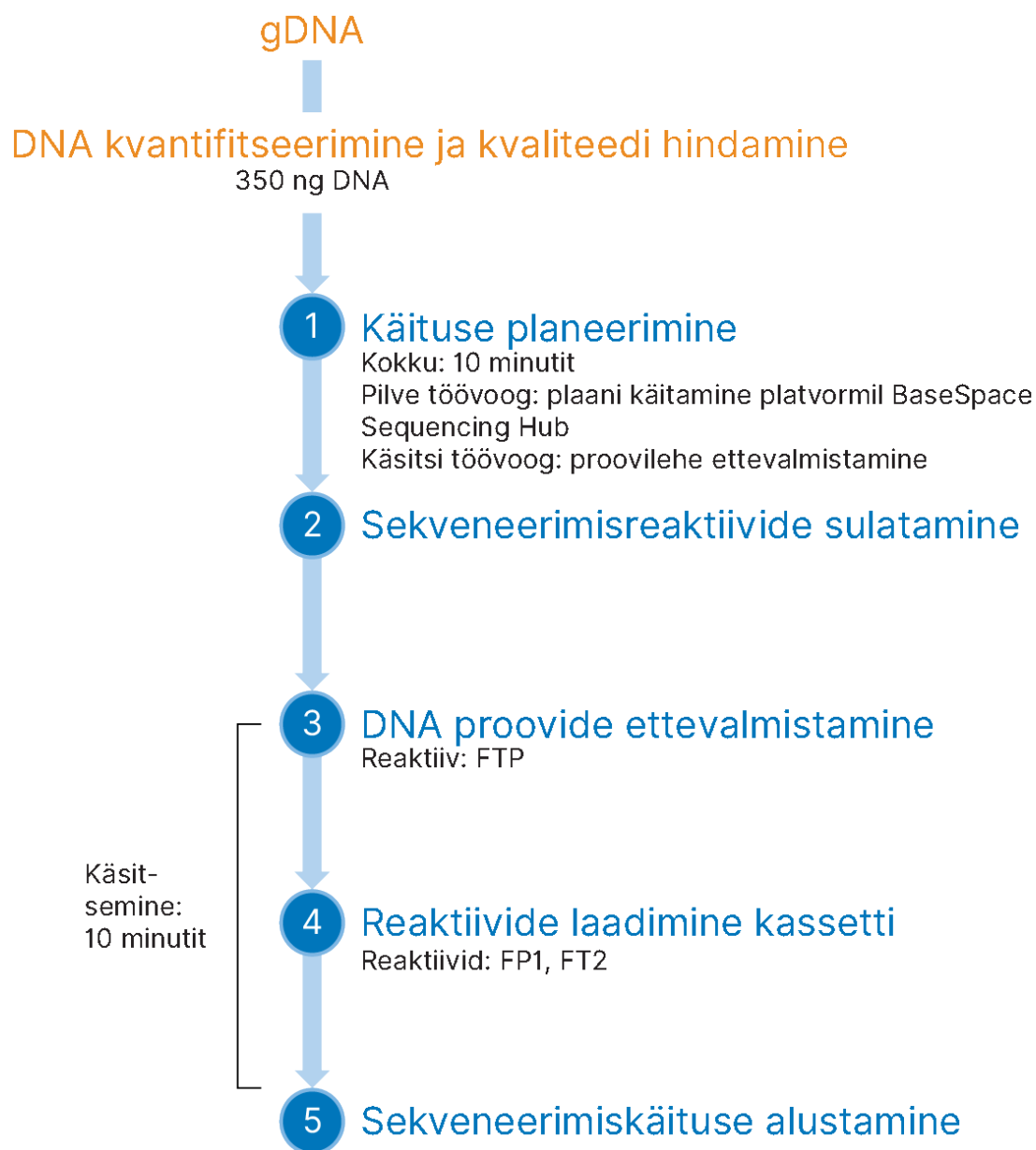
Kõik kaubamärgid kuuluvad ettevõttele Illumina, Inc. või nende vastavatele omanikele. Kaubamärgi kohta lisateabe saamiseks vt www.illumina.com/company/legal.html.

Sisukord

Ülevaade	1
DNA sisendi soovitused	2
Kulutarvikud ja seadmed	4
Lahenduse TruPath Genome kulutarvikud/reaktiivid	4
Kasutaja poolt tarnitavad kulutarvikud/seadmed	5
Protokoll	7
gDNA kvantifitseerimine ja kvaliteedi hindamine	7
Käituse planeerimine	7
Sekveneerimisreaktiivide sulatamine	7
DNA proovide ettevalmistamine	8
Reaktiivide laadimine kassetile	9
Ressursid ja viited	11
Muudatuste ajalugu	11

Ülevaade

See tootedokumentatsioon kirjeldab Illumina lahenduse TruPath Genome töövoogu ja järgmine diagramm illustreerib töövoogu.



DNA sisendi soovitused

Genoomi DNA kvaliteet

Lahenduse TruPath Genome töövoog nõuab rakkudest või verest K2EDTA kogumiskatsutites eraldatud puhastatud genoomset DNA-d (gDNA) sobiva komplektiga proovitüübi kohta. Laiemat valikut proovitüüpe vt tehnilisest märkusest [Lahenduse TruPath Genome toimivus erineva tüübi ja kvaliteediga proovidega](#). See töövoog ei sobi FFPE gDNA proovide ega cfDNA ekstraktide jaoks. Hinnake gDNA kvaliteeti ühega järgmistest meetoditest.

- **Agilent gDNA ScreenTape'i analüüs** – kasutage piirkonna analüüsitööriista, et hinnata fragmentide proportsioone üle 10 kb ja 60 kb. Proov peab sisaldama vähemalt 50% DNA fragmentidest, mis on suuremad kui 10 kb. Madalama kvaliteediga proovid võivad siiski saavutada vastuvõetavad lühikese lugemi sekveneerimise andmed, kuid annavad minimaalselt täiendavaid lähedusandmeid. Parimate lähedusandmete saamiseks kasutage proovi, mille DNA fragmentidest on 70% või rohkem vahemikus 10 kb kuni 500 kb ja 40% või enam fragmente vahemikus 60 kb kuni 500 kb.
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb komplekt** – proovi GQN-väärtus peab olema vähemalt 5,0 lävendi 10 kb juures. Madalama kvaliteediga proovid võivad siiski saavutada vastuvõetavad lühikese lugemi sekveneerimise andmed, kuid annavad minimaalselt täiendavaid lähedusandmeid. Parimate lähedusandmete saamiseks kasutage proovi, mille GQN-i väärtus on 10 kb läve juures vähemalt 7,0 ja 60 kb läve juures vähemalt 4,0.

Juhised Agilent TapeStationi või Agilent Femto Pulse'i kasutamise kohta leiate tootja veebisaidilt. DNA kvaliteedi ja lahenduse TruPath Genome lähedusmõõdikute parandamiseks kasutage kõrge molekulmassiga (HMW) DNA ekstraheerimiskomplekti.

Genoomi DNA kogus

TruPath Genome soovib sisestada DNA 350 ng gDNA-d proovi ja raja kohta. Madalamad sisendproovid kuni 175 ng tekitavad läheduse katvuse andmeid, kuid autosoomide katvussügavus võib väheneda.

- Enne ekstraheerimist säilitage vereproove kuni kolm päeva temperatuuril 2 °C kuni 8 °C. Kui hoiate proove kauem kui kolm päeva, hoidke proove temperatuuril –25 °C kuni –15 °C.
- Vältige DNA puhul üle 10 külmutamise-sulatamise tsükli.
- Mõõtke iga proovi DNA kontsentratsiooni Qubiti fluoromeetriga, kasutades dsDNA komplekti Qubiti analüüsi. Vt tootja veebisaiti.

DNA käsitlemine

- HMW DNA kasutamisel võib see olla viskoosne ja moodustada niite, muutes pipetamise < 20 µl keeruliseks. Proovis tekkinud niitide lõhkumiseks ja täpse pipetamise võimaldamiseks vajutage pipeti ots katsuti põhja.
- Ärge keerutage HMW DNA-d.
- DNA segamisel kasutage laiapõhjalisi pipetiotsakuid, et vältida katkemist.

Kulutarvikud ja seadmed

Lahenduse TruPath Genome protokoll nõuab järgmisi kulutarvikuid ja seadmeid.

- Kas C2 läbivooluküvett (kahe proovi puhul üks raja kohta), mis on seotud NovaSeq X 1.5B reaktiivikassetiga või C8 läbivooluküvett (kaheksa proovi puhul üks raja kohta), mis on seotud NovaSeq X 10B reaktiivikassetiga.
- Lahenduse TruPath Genome reaktiivid.
- Kasutaja poolt tarnitavad erinevad kulutarvikud ja seadmed.

Lahenduse TruPath Genome kulutarvikud/reaktiivid

Kahe proovi komplekti kulutarvikud

Illumina kataloogi nr 20157406

Komplekti komponent	Säilitustemperatuur
Lahenduse TruPath Genome reaktiivikomplekt	–25 °C kuni –15 °C
NovaSeq X Series C2 läbivooluküvett	2 °C kuni 8 °C
NovaSeq X Series 1.5B Lyo vahetükk	–25 °C kuni –15 °C
NovaSeq X Series 1.5B reaktiivikassett (300 tsükli)	–25 °C kuni –15 °C
NovaSeq X Series 1.5B teegikatsuti riba	Toatemperatuur
NovaSeq X Seriesi puhverkassett	Toatemperatuur

Kaheksa proovi komplekti kulutarvikud

Illumina kataloogi nr 20157405

Komplekti komponent	Säilitustemperatuur
Lahenduse TruPath Genome reaktiivikomplekt	–25 °C kuni –15 °C
NovaSeq X Series C8 läbivooluküvett	2 °C kuni 8 °C
NovaSeq X Series 10B Lyo vahetükk	–25 °C kuni –15 °C
NovaSeq X Series 10B reaktiivikassett (300 tsükli)	–25 °C kuni –15 °C
NovaSeq X Series 10B/25B teegikatsuti riba	Toatemperatuur
NovaSeq X Seriesi puhverkassett	Toatemperatuur

Lahenduse TruPath Genome reaktiivikomplekt

Illumina kataloogi nr 20138424

Reaktiiv	Kirjeldus	Säilitustemperatuur
FP1	Läbivooluküveti ettevalmistussegu 1	–25 °C kuni –15 °C
FT2	Läbivooluküveti transposoom 2	–25 °C kuni –15 °C
FTB	FC Tagment Buffer	–25 °C kuni –15 °C

Kasutaja poolt tarnitavad kulutarvikud/seadmed

Kulutarvikud/seadmed	Varustaja
Mikrotsentrifuug	Üldine laboritarnija
Qubit 4 fluoromeeter	Thermo Fisher Scientific, kataloogi nr Q33238
Qubit dsDNA analüüsikomplekt, HS või BR	Sõltuvalt kvantifitseerimismeetodist on üks järgmistest. HS analüüs, Thermo Fisher Scientific, kataloogi nr Q32851 või Q32854 HS analüüs, Thermo Fisher Scientific, kataloogi nr Q32850 või Q32853
Nukleaasivaba vesi	Üldine laboritarnija
Ühekanaliline pipett, 1 või 5 ml	Üldine laboritarnija
Ühekanaliline pipett, 200 µl	Üldine laboritarnija
Laia läbimõõduga pipetiotsakud, 200 µl*	Üldine laboritarnija
Ühekanaliline pipett, 20 µl	Üldine laboritarnija

* HMW DNA käsitlemisel on soovitatav kasutada laia läbimõõduga otsakuid. Standardotsakud võivad põhjustada DNA fragmentatsiooni, mis põhjustab ettenähtust väiksemat DNA suuruse profiili. Kui laia läbimõõduga pipetiotsakud pole saadaval, võib kasutada regulaarseid otsakuid; siiski vältige korduva aspireerimis-/manustamistsükleid.

Väga soovitatav on hinnata gDNA kvaliteeti veendumaks, et DNA proov vastab kehtestatud kvaliteedilävedele. Järgmised seadmed ja kulutarvikud sobivad DNA suuruse määramiseks.

Kulutarvikud/seadmed (valikuline)	Varustaja
TapeStation	Agilent, kataloogi nr G2991BA või G2992AA
Genoomse DNA analüüs	Agilent, kataloogi nr 5067-5366 ja 5067-5365
Femto Pulse'i süsteem	Agilent, kataloogi nr M5330AA
Femto Pulse gDNA 165 kb analüüsikomplekt	Agilent, kataloogi nr FP-1002-0275

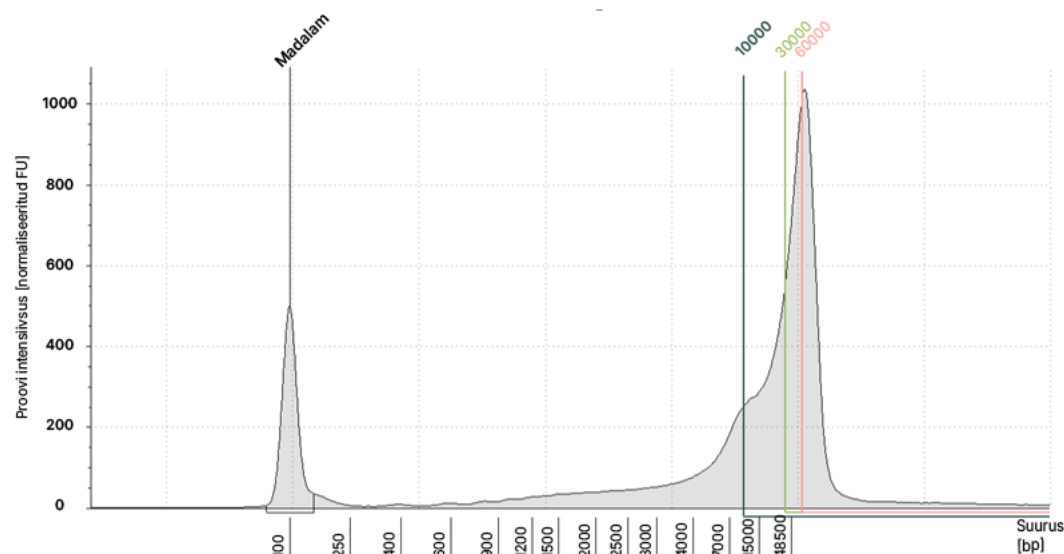
Protokoll

Selles jaotises kirjeldatakse lahenduse TruPath Genome protokoll.

gDNA kvantifitseerimine ja kvaliteedi hindamine

1. DNA kvantifitseerimine, kasutades Qubiti fluoromeetrit dsDNA komplektiga. Illumina soovib kasutada alla 100 ng/μl kontsentratsiooniga gDNA põhilahust, et võimaldada protokollis edasist väga täpset kvantifitseerimist, kvaliteedi hindamist ja pipettimist. Sihtväärtuslik lõplik sisendkogus on 350 ng.
2. Illumina soovib kvaliteedikontrolli DNA-d kas TapeStationil (gDNA teip) või Femto Pulse'il (gDNA 165 kb komplekt). Kvaliteedi spetsifikatsioone vt [DNA sisendi soovitusel leheküljel 2](#).

Joonis 1 gDNA sisendi suuruse profileerimine Agilent TapeStationi kaudu



Käituse planeerimine

Üksikasjalikke juhiseid käituse kavandamise kohta rakenduses BaseSpace Sequence Hub või proovilehe ettevalmistamise kohta leiate [lahenduse TruPath Genome tarkvara kasutusjuhendist](#).

Illumina soovib seadistada käituse 151 tsükliga lugemi kohta (2×151). Ärge ületage kokku 302 tsüklit. Ärge käivitage indeksmärke.

Sekveneerimisreaktiivide sulatamine

Üksikasjalikke juhiseid reaktiivide sulatamiseks vt [Seadme NovaSeq X Series tootedokumentatsioon \(dokumendi nr 200027529\)](#).

DNA proovide ettevalmistamine

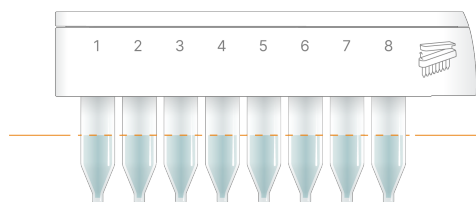
- Eemaldage lahenduse TruPath Genome reaktiivid komplektist ja sulatage toatemperatuuril 20 minutit.
 - FP1 (sinine riba sildil)
 - FT2 (punane riba sildil)
 - FTB (läbipaistev riba sildil)
- Pärast sulatamist hoidke reaktiive jääl kuni 4 tundi. Kui reaktiive ei kasutata, pange need sügavkülmikusse tagasi.
- Pipeteerige aeglaselt kogu FTB maht viis korda ja tsentrifuugige lühidalt lauatsentrifuugiga.
- Veenduge, et DNA põhilahus oleks korralikult sulanud. Pipettige aeglaselt viis korda veendumaks, et see on täielikult resuspendeeritud, eriti HMW DNA.
Ainult resuspendeerimiseks on soovitatav kasutada 200 µl laia läbimõõduga otsakut.
- Keerake teegikatsuti riba lahti.
- Lisage proovi kohta teegikatsuti riba **ühele** proovikatsutile näidatud järjekorras järgmised komponendid. Selle etapi jaoks ei ole vaja laia läbimõõduga otsakuid.

 Veenduge, et proovikatsuti vastaks proovilehel määratud õigele rajale.

Järjekord	Reaktiiv	Maht
1	Nukleasivaba vesi	Varieerub (gDNA põhilahuse maht 153 µl – 350 ng)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gDNA põhilahust	Varieerub (sõltuvalt gDNA põhilahuse kontsentratsioonist)
Kogumaht:		170 µl

Näiteks kui gDNA põhilahuse kontsentratsioon on 100 ng/µl, on 350 ng gDNA põhilahuse maht 3,5 µl ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng/}\mu\text{l}$). Nukleasivaba vee maht on 149,5 µl ($153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l gDNA põhilahust}$).

- Seadke P200 pipett väärtusele 150 µl.
- Kasutades proovi kohta uut pipetiotsakut, pipettige segamiseks aeglaselt viis korda, vältides mullide moodustumist. Veenduge, et põhjas ei oleks õhuvahesid.
Soovitatav on kasutada 200 µl laia läbimõõduga otsakut. Ärge kasutage otsakut P1000.
- Keerake teegikatsuti riba kinni.
- [Valikuline]** Tsentrifuugige katsutiriba lühidalt ja veenduge, et katsutite põhjas ei oleks õhuvahesid.
Vt [Seadme NovaSeq X Series tootedokumentatsioon \(dokumendi nr 200027529\)](#).
- Veenduge, et maht oleks kõigi katsutite puhul ühtlane.



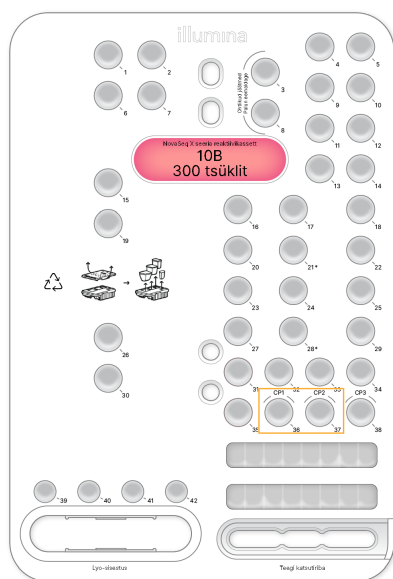
12. Sisestage teegikatsuti riba reaktiivikasseti ja vajutage alla. Teegikatsuti riba liigub kuulda klõpsuga paika. Veenduge, et teegikatsuti riba oleks kassetis tasane.

Reaktiivide laadimine kassetile

Järgmistes juhistes määratletud reaktiivimahud on nii 1.5B kui ka 10B kasseti puhul samad.

- ! Ärge pöörake sulatatud reaktiivikasseti pärast FP1 või FT2 lisamist ümber. Vt [Seadme NovaSeq X Series tootedokumentatsioon \(dokumendi nr 200027529\)](#).

1. Läbistage puhta pipetiotsaga reaktiivikasseti CP1 ja CP2 asendite fooliumtihend. CP1 ja CP2 asendid on esile tõstetud järgmisel pildil.



- i CP3 asendit lahenduse TruPath Genome töövoo jaoks ei kasutata.

2. Segamiseks pöörake õrnalt FP1 (sinine riba sildil) mitu korda ümber.
3. Kasutage pipetti, et viia 3 ml FP1 kasseti CP1 asendisse.
Täielik täitemaht on 3 ml. See võib kasutada või mitte kasutada kogu FP1 katsuti sisu.
4. Segamiseks pöörake õrnalt FP2 (punane riba sildil) mitu korda ümber.
5. Kasutage pipetti, et viia 2,6 ml FP2 kasseti CP2 asendisse.
Täielik täitemaht on 2,6 ml. See võib kasutada või mitte kasutada kogu FP2 katsuti sisu.
6. Sisestage lyo-sisestus reaktiivikasseti ja vajutage alla. Lyo-sisestus liigub kuulda klõpsuga paika.

7. Jätkake standardse seadme laadimisprotseduuriga. Vt [*Seadme NovaSeq X Series tootedokumentatsioon \(dokumendi nr 200027529\)*](#).

Ressursid ja viited

Tugilehed [Illumina veebisaidil](#) pakuvad tarkvara, koolitusressursse, toote ühilduvuse teavet ja järgmisi dokumente. Uusima teabe saamiseks kontrollige alati klienditoe veebilehti.

Lisaallikad

Teabeallikas	Kirjeldus
Seadme NovaSeq X Series tootedokumentatsioon	Sisaldab tehnilist teavet seadme Illumina NovaSeq X Series kasutamiseks.
Illumina lahenduse TruPath Genome tarkvara kasutusjuhend	Sisaldab tehnilist teavet Illumina lahenduse TruPath Genome tarkvara kasutamiseks.
Lahenduse TruPath Genome toimivus erineva tüübi ja kvaliteediga proovidega	Sisaldab tehnilist teavet laiema valiku proovitüüpide kohta lahendusega TruPath Genome.
Illumina lahenduse TruPath Genome andmeleht	Annab tehnilist teavet lahenduse TruPath Genome funktsioonide kohta.

Muudatuste ajalugu

Dokument	Kuupäev	Muudatuse kirjeldus
Dokument nr 200065852 v01	Mai 2026	Lisatud - DNA sisendi kvaliteedisoovituste teabe selgitamine. - Lugemi pikkuse soovitusel. Uuendatud - Ülevaatlik illustratsioon. - Kasutaja hangitavate kulutarvikute loend.
Dokument nr 200065852 v00	Veebruar 2026	Esmaversioon.



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

Kasutamiseks ainult teadusuuringutes. Mitte kasutada diagnostilistes protseduurides.

© 2026 Illumina, Inc. Kõik õigused on kaitstud.

illumina®