



Illumina TruPath Genome

Tuotedokumentaatio

ILLUMINAN OMISTAMAA SISÄLTÖÄ

Asiakirjanro 200065852 v01

Toukokuu 2026

Vain tutkimuskäyttöön. Ei diagnostisiin toimenpiteisiin.

Tämä asiakirja ja sen sisältö ovat Illumina, Inc. -yhtiön ja sen tytäryhtiöiden ("Illumina") omaisuutta, ja ne on tarkoitettu ainoastaan Illuminan asiakkaiden sopimuskäyttöön tässä kuvattujen tuotteiden käyttöön liittyen eikä mihinkään muuhun tarkoitukseen. Tätä asiakirjaa ja sen sisältöä ei saa käyttää tai jakaa missään muussa tarkoituksessa ja/tai välittää, paljastaa tai jäljentää millään muulla tavoin ilman Illumina-yhtiöltä ennakoon saatua kirjallista lupaa. Illumina ei tällä asiakirjalla luovuta mitään käyttöoikeuksia sen patentti-, tavaramerkki-, tekijänoikeus- tai tapaoikeuksien nojalla eikä vastaavien kolmansien osapuolten oikeuksien nojalla.

Tässä asiakirjassa kuvattuja ohjeita saa käyttää vain pätevä ja asianmukaisesti koulutettu henkilökunta noudattamalla täsmällisesti tässä asiakirjassa annettuja ohjeita, jotta tässä kuvattujen tuotteiden asianmukainen ja turvallinen käyttö voidaan taata. Asiakirjan sisältö on luettava ja ymmärrettävä kokonaisuudessaan ennen näiden tuotteiden käyttöä.

MIKÄLI KAIKKIA TÄSSÄ ANNETTUJA OHJEITA EI LUETA JA NOUDATETA TÄSMÄLLISESTI, SEURAUKSENA VOI OLLA TUOTTEIDEN VAURIOITUMINEN, HENKILÖVAHINKOJA JOKO KÄYTTÄJILLE TAI MUILLE JA MUITA OMAISUUSVAHINKOJA, MINKÄ LISÄKSI TUOTTEITA MAHDOLLISESTI KOSKEVAT TAKUUT MITÄTÖITYVÄT.

ILLUMINA EI OLE VASTUUSSA TÄSSÄ KUVATTUJEN TUOTTEIDEN VÄÄRINKÄYTÖSTÄ (MUKAAN LUKIEN TUOTTEEN OSAT JA OHJELMISTO).

© 2026 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

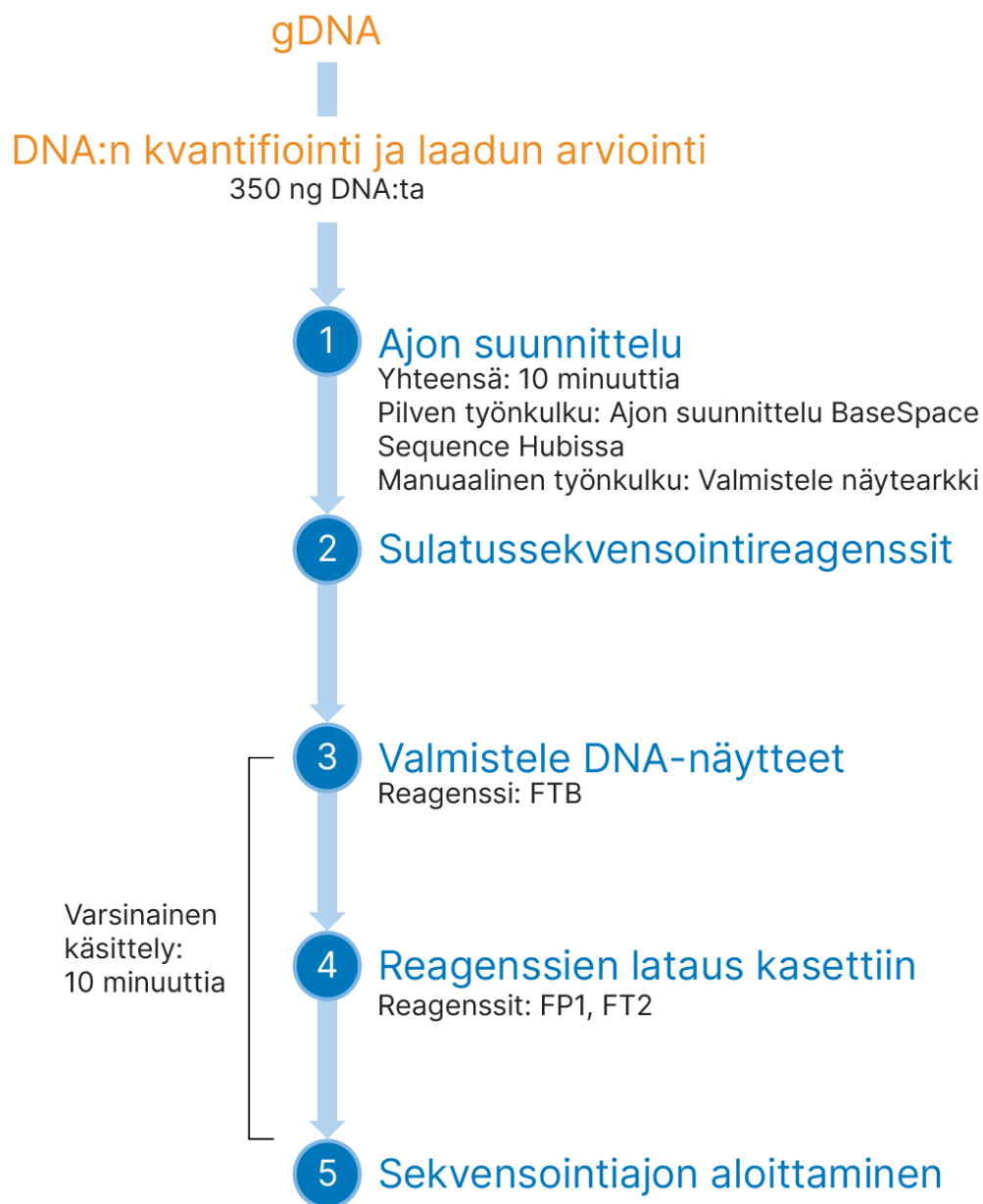
Kaikki tavaramerkit ovat Illumina, Inc. -yhtiön tai niiden vastaavien omistajien omaisuutta. Tarkemmat tavaramerkkitiedot ovat verkkosivustolla www.illumina.com/company/legal.html.

Sisällysluettelo

Yleiskatsaus	1
DNA-syötesuositukset	2
Tarvikkeet ja laitteet	4
TruPath Genome -tarvikkeet/reagenssit	4
Käyttäjän hankittaviksi jäävät tarvikkeet laitteet	5
Protokolla	7
GDNA:n kvantifiointi ja laadun arviointi	7
Ajon suunnittelu	7
Sulatussekvensointireagenssit	7
Valmistele DNA-näytteet	8
Reagenssien lataus kasettiin	9
Resurssit ja viitteet	11
Versiohistoria	11

Yleiskatsaus

Tässä tuotedokumentaatioissa kuvataan Illumina TruPath Genome -työnkulku, ja seuraava kaavio kuvaa työnkulkua.



DNA-syötesuositukset

Genomi-DNA:n laatu

TruPath Genome -työnkulku edellyttää puhdistetun genomi-DNA:n (gDNA) uuttamista soluista tai verestä K2EDTA-näytteenottoputkissa sekä asianmukaista pakkausta näytetyyppejä kohti. Katso kohdasta [TruPath Genome Performance with Samples of Varying Type and Quality \(Suorituskyky erilaisilla ja vaihtelevan laatuilla näytteillä\)](#) tekninen huomautus nähdäksesi laajemman valikoiman näytetyyppejä. Tämä työnkulku ei sovellu FFPE gDNA -näytteille tai cfDNA-uutteille. Arvioi gDNA:n laatu jommallakummalla seuraavista menetelmistä:

- **Agilent gDNA ScreenTape assay** (Agilent gDNA ScreenTape -määritys) —Alueanalyysityökalulla voit arvioida yli 10 kb:n ja 60 kb:n fragmenttien suhteellisia osuuksia. Näytteen on sisällettävä vähintään 50 % yli 10 kb:n DNA-fragmenteista. Heikompilaatuiset näytteet voivat silti tuottaa hyväksyttävää lyhyen lukupituuden sekvensointidataa, mutta lisäläheisyystiedon määrä jää vähäiseksi. Jotta läheisyystieto olisi mahdollisimman tarkkaa, käytä näytettä, jossa vähintään 70 % DNA-fragmenteista 10–500 kb:n ja vähintään 40 % fragmenteista on 60–500 kb:n välillä.
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb kit** (Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb -pakkaus) —Näytteen on saatava vähintään 5,0:n GQN-arvo 10 kb:n kynnyksellä. Heikompilaatuiset näytteet voivat silti tuottaa hyväksyttävää lyhyen lukupituuden sekvensointidataa, mutta lisäläheisyystiedon määrä jää vähäiseksi. Käytä parhaan suorituskyvyn läheisyystietojen saavuttamiseksi näytettä, jonka GQN-arvo on vähintään 7,0 10 kb:n kynnyksellä ja vähintään 4,0 60 kb:n kynnyksellä.

Katso ohjeet joko Agilent TapeStationin tai Agilent Femto Pulse -laitteen käyttöön valmistajan verkkosivustolta. Paranna DNA:n laatua ja TruPath Genome-läheisyysmittareita käyttämällä suuren molekyylipainon (HMW) DNA-uuttopakkausta.

Genomi-DNA:n määrä

TruPath Genome suosittelee, että DNA-syöte on 350 ng gDNA:ta näytettä ja kaistaa kohti. Pienemmät näytteet 175 ng:iin asti tuottavat läheisyyskattavuustietoja, mutta autosomaalisen kattavuuden syvyys voi olla pienempi.

- Säilytä verinäytteitä enintään kolmen päivän ajan 2–8 °C:n lämpötilassa ennen uuttamista. Jos näytteitä säilytetään yli kolme päivää, säilytä näytteitä -25 °C...-15 °C:ssa.
- Vältä yli 10 DNA:n pakastus-sulatussykliä.
- Mittaa kunkin näytteen DNA-pitoisuus Qubit-fluorometrillä dsDNA-pakkauksen Qubit-määrityksellä. Katso valmistajan verkkosivusto.

DNA:n käsittely

- HMW DNA:ta käytettäessä se voi olla viskoosista ja muodostaa kierteitä, mikä tekee < 20 µl:n pipetoinnista haastavaa. Paina pipetin kärki putken pohjaan, jotta näytteen kierteet katkeavat ja pipetointi on tarkkaa.
- Älä vorteksoi HMW DNA:ta.
- Käytä DNA:ta sekoitettaessa leveäaukkoisia pipetinkärkiä, jotta ne eivät leikkaannu.

Tarvikkeet ja laitteet

TruPath Genome -protokolla edellyttää seuraavia tarvikkeita ja laitteita:

- joko C2-virtauskyvetti (kahdelle näytteelle, yksi kaistaa kohti) yhdistettynä NovaSeq X 1,5 B -reagenssikasettiin tai C8-virtauskyvetti (kahdeksalle näytteelle, yksi kaistaa kohti) yhdistettynä NovaSeq X 10 B -reagenssikasettiin.
- TruPath Genome -reagenssit.
- useita käyttäjän hankittaviksi jääviä tarvikkeita ja laitteita.

TruPath Genome -tarvikkeet/reagenssit

Kahden näytteen tarvikepakkaus

Illumina-luettelonro 20157406

Pakkauksen osa	Säilytyslämpötila
TruPath Genome -reagenssipakkaus	-25 °C – -15 °C
NovaSeq X -sarjan C2-virtauskyvetti	2 °C – 8 °C
NovaSeq X -sarjan 1.5 B lyoinsertti	-25 °C – -15 °C
NovaSeq X -sarjan 1.5 B reagenssikasetti (300 sykliä)	-25 °C – -15 °C
NovaSeq X -sarjan 1.5 B -kirjastoputkiliuska	Huoneenlämpötila
NovaSeq X -sarjan puskurikasetti	Huoneenlämpötila

Kahdeksan näytteen tarvikepakkaus

Illumina-luettelonro 20157405

Pakkauksen osa	Säilytyslämpötila
TruPath Genome -reagenssipakkaus	-25 °C – -15 °C
NovaSeq X -sarjan C8-virtauskyvetti	2 °C – 8 °C
NovaSeq X -sarjan 10B lyoinsertti	-25 °C – -15 °C
NovaSeq X -sarjan 10 B reagenssikasetti (300 sykliä)	-25 °C – -15 °C
NovaSeq X -sarjan 10B/25B kirjastoputkiliuska	Huoneenlämpötila
NovaSeq X -sarjan puskurikasetti	Huoneenlämpötila

TruPath Genome -reagenssipakkaus

Illumina-luettelonro 20138424

Reagenssi	Kuvaus	Säilytyslämpötila
FP1	Flow Cell Prep Mix 1	-25 °C – -15 °C
FT2	Flow Cell Transposome 2	-25 °C – -15 °C
FTB	FC Tagment Buffer	-25 °C – -15 °C

Käyttäjän hankittaviksi jäävät tarvikkeet laitteet

Tarvike/laitte	Toimittaja
Mikrosentrifugi	Yleinen laboratoriotuimittaja
Qubit 4 Fluorometer -fluorimetri	Thermo Fisher Scientific, kuvastonro Q33238
Qubit dsDNA -määrityspakkaus, HS tai BR	Jokin seuraavista riippuen kvantifointimenetelmästä: HS Assay, Thermo Fisher Scientific, tuotenumero Q32851 tai Q32854 BR Assay, Thermo Fisher Scientific, tuotenumero Q32850 tai Q32853
Nukleaaasiton vesi	Yleinen laboratoriotuimittaja
Yksikanavapipetti, 1 tai 5 ml	Yleinen laboratoriotuimittaja
Yksikanavapipetti, 200 µl	Yleinen laboratoriotuimittaja
Leveäaukkoiset pipettikärjet, 200 µl*	Yleinen laboratoriotuimittaja
Yksikanavapipetti, 20 µl	Yleinen laboratoriotuimittaja

*Leveäaukkoisia kärkiä suositellaan HMW DNA:n käsittelyyn. Vakiokärjet voivat aiheuttaa DNA:n hajoamista, mikä johtaa tarvittavaa pienempään DNA-kokoprofiiliin. Jos leveäaukkoisia pipettikärkiä ei ole käytettävissä, voidaan käyttää tavallisia kärkiä. Vältä kuitenkin toistuvia aspirointi-/annostelujaksoja.

On erittäin suositeltavaa arvioida gDNA:n laatu sen varmistamiseksi, että DNA-näyte täyttää asetetut laatuvaatimukset. Seuraavat laitteet ja tarvikkeet soveltuvat DNA:n koon mittaukseen.

Tarvike/laitte (valinnainen)	Toimittaja
TapeStation	Agilent, luettelonumero G2991BA tai G2992AA
Genomi-DNA:n analyysi	Agilent, luettelonumerot 5067-5366 ja 5067-5365

Tarvike/laitte (valinnainen)	Toimittaja
Femto Pulse System	Agilent, luettelonumero M5330AA
Femto Pulse gDNA 165 kb -analyysipakkaus	Agilent, luettelonumero FP-1002-0275

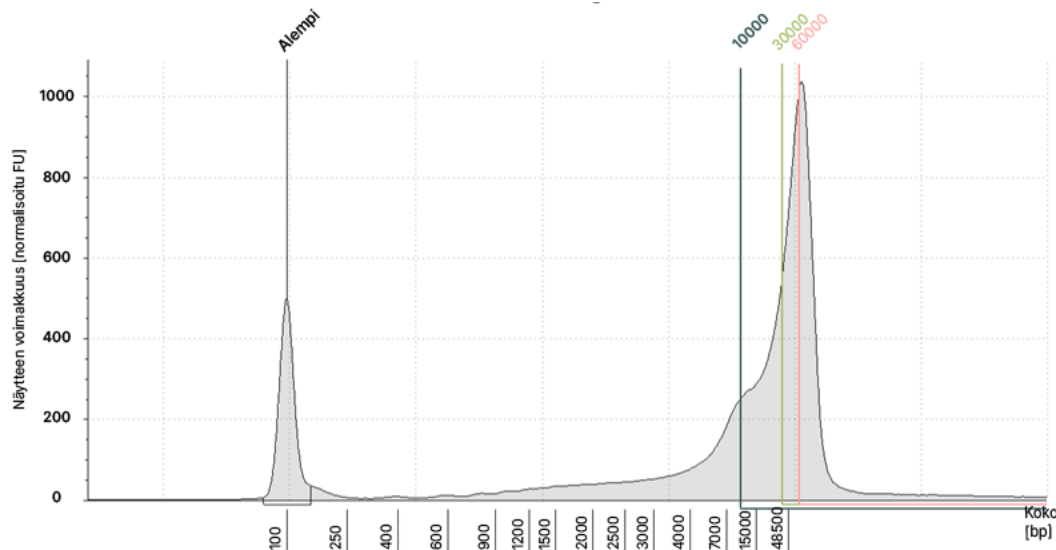
Protokolla

Tässä osiossa kuvataan TruPath Genome -protokolla.

GDNA:n kvantifiointi ja laadun arviointi

1. Kvantifioi DNA käyttämällä Qubit-fluorometria, jossa on dsDNA-pakkaus. Illumina suosittelee käyttämään gDNA-kantaliuosta, joka on alle 100 ng/μl, jotta pitoisuuden määrittäminen, laadun arviointi ja pipetointi onnistuvat erittäin tarkasti protokollan myöhemmissä vaiheissa. Lopullinen tavoitelatausmäärä on 350 ng.
2. Illumina suosittelee DNA:n laadunvalvontaa joko TapeStation (gDNA-nauha)- tai Femto Pulse -laitteella (gDNA 165 kb -pakkaus). Katso laatumäärittäykset kohdasta [DNA-syötesuosituks](#)et sivulla 2.

Kuva 1 Agilent TapeStation -laitteella suoritettu gDNA-lähtömateriaalin koon profilointi



Ajon suunnittelu

Katso tarkat ohjeet ajon suunnitteluun BaseSpace Sequence Hubissa tai näytelomakkeen valmisteluun kohdassa [TruPath Genome Software User Guide \(ohjelmiston käyttöopas\)](#).

Illumina suosittelee ajon asettamista, jossa on 151 sykliä lukemaa kohti (2 x 151). Älä ylitä yhteensä 302 sykliä. Älä suorita indeksisyklejä.

Sulatussekvensointireagenssit

Katso reagenssien tarkat sulatusohjeet kohdasta [NovaSeq X -sarjan tuotedokumentaatio \(asiakirja nro 200027529\)](#).

Valmistele DNA-näytteet

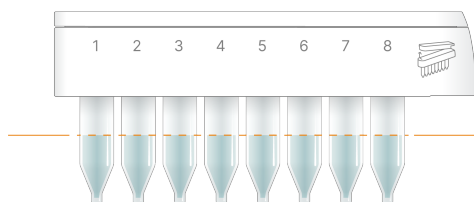
- Ota TruPath Genome -reagenssit pakkauksesta ja sulata huoneenlämmössä 20 minuuttia.
 - FP1 (sininen liuska merkinnöissä)
 - FT2 (punainen liuska merkinnöissä)
 - FTB (läpinäkyvä liuska merkinnöissä)
- Säilytä reagensseja sulattamisen jälkeen jäässä enintään neljä (4) tuntia. Laita reagenssit takaisin pakastimeen, jos niitä ei käytetä.
- Pipetoi hitaasti koko FTB-tilavuus viisi kertaa ja linkoa lyhyesti työpöytäseentrifugilla.
- Varmista, että DNA-kantaliuos on sulanut asianmukaisesti. Pipetoi hitaasti viisi kertaa varmistaaksesi, että se on täysin uudelleensuspendoitu, erityisesti HMW DNA. Vain resuspensiota varten suositellaan 200 µl:n leveäaukkoista kärkeä.
- Avaa kirjastoputkirivin korkki.
- Lisää näytekohtaisesti seuraavat tiedot **yhteen** kirjastoputkirivin näyteputkeen näytetyssä järjestyksessä. Tässä vaiheessa ei tarvita leveäaukkoisia kärkiä.

 Varmista, että näyteputki vastaa näytearkille määritettyä oikeaa kaistaa.

Järjestys	Reagenssi	Tilavuus
1	Nukleaasiton vesi	Muuttuva (153 µl – 350 ng gDNA-kantaliuostilavuus)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gDNA-kantaliuos	Muuttuva (riippuu gDNA-kantaliuospitoisuudesta)
Kokonaistilavuus:		170 µl

Esimerkiksi, jos gDNA-kantaliuospitoisuus on 100 ng/µl, niin 350 ng:n gDNA-kantaliuostilavuus on 3,5 µl ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng/}\mu\text{l}$). Nukleaasittoman veden tilavuus on 149,5 µl ($153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l gDNA-kantaliuosta}$).

- Aseta P200-pipetti 150 µl:aan.
- Käytä uutta pipetin kärkeä näytettä kohti ja pipetoi hitaasti viisi kertaa sekoittaaksesi, jotta kuplia ei muodostu. Varmista, ettei pohjassa ole ilmarakoja. Suositellaan 200 µl:n leveäaukkoista kärkeä. Älä käytä P1000-kärkeä.
- Sulje kirjastoputkirivin korkki.
- [Valinnainen]** Pyöritä putkiriviä lyhyesti ja varmista, ettei putkien pohjissa ole ilmataskuja. Katso kohta [NovaSeq X -sarjan tuotedokumentaatio \(asiakirja nro 200027529\)](#).
- Varmista, että tilavuus on yhdenmukainen kaikissa putkissa.



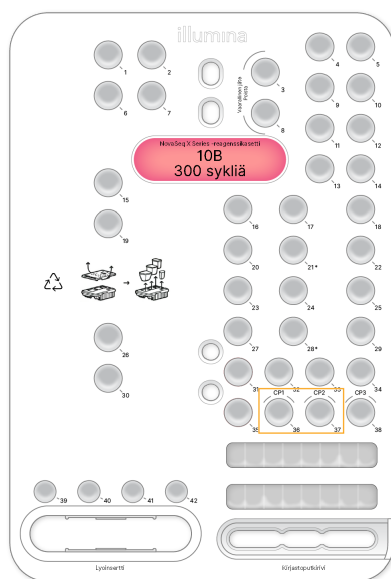
12. Aseta kirjastoputkirivi reagenssikasettiin ja paina alas. Hienoinen loksahdus ilmoittaa, että kirjastoputkirivi on oikein paikallaan. Varmista, että kirjastoputken liuska on tasaisesti kasetin sisällä.

Reagenssien lataus kasettiin

Seuraavissa ohjeissa määritetyt reagenssitilavuudet ovat samat sekä 1,5 B- että 10 B-kaseteille.

- ! Älä käännä sulatettua reagenssikasettia ylösalaisin FP1:n tai FT2:n lisäämisen jälkeen. Katso kohta [NovaSeq X-sarjan tuotedokumentaatio \(asiakirja nro 200027529\)](#).

1. Lävistä reagenssikasetin CP1- ja CP2-paikkojen foliosulkukansi puhtaalla pipetin kärjellä. CP1- ja CP2-paikat on korostettu seuraavassa kuvassa.



- i CP3-paikkaa ei käytetä TruPath Genome -työnkulussa.

- Kääntele FP1:tä (sininen liuska merkinnöissä) varovasti useita kertoja sekoittaaksesi.
- Siirrä pipetillä 3 ml FP1:tä kasetin CP1-paikkaan.
Täysi täyttötilavuus on 3 ml. Tämä voi käyttää FP1-putken koko sisällön tai jättää osan siitä käyttämättä.
- Kääntele FT2:ta (punainen liuska merkinnöissä) varovasti useita kertoja sekoittaaksesi.
- Siirrä pipetillä 2,6 ml FT2:ta kasetin CP2-paikkaan.
Täysi täyttötilavuus on 2,6 ml. Tämä voi käyttää FP2-putken koko sisällön tai jättää osan siitä käyttämättä.

6. Aseta lyoinsertti reagenssikasettiin ja paina alas. Kuultava loksahdus ilmoittaa, että lyoinsertti on oikein paikoillaan.
7. Jatka instrumentin latausta tavalliseen tapaan. Katso kohta [*NovaSeq X -sarjan tuotedokumentaatio \(asiakirja nro 200027529\)*](#).

Resurssit ja viitteet

[Illumina -tukisivuilla](#) -verkkosivustolla on ohjelmistoja, koulutusresursseja, tuotteiden yhteensopivuustietoja ja seuraavat asiakirjat. Tarkista aina asiakirjojen uusimmat versiot tukisivuilta.

Muut apumateriaalit

Materiaali	Kuvaus
NovaSeq X Series -tuotedokumentaatio	Antaa teknisiä tietoja Illumina NovaSeq X -sarjan käytöstä.
Illumina TruPath Genome Ohjelmiston käyttöopas	Tarjoaa teknisiä tietoja Illumina TruPath Genome -ohjelmiston käytöstä.
TruPath Genome Suorituskyky erityyppisillä ja -laatuilla näytteillä	Tarjoaa teknisiä tietoja laajemmalle valikoimalle näytetyyppejä TruPath Genome -laitteella.
Illumina TruPath Genome Tuoteseloste	Antaa teknisiä tietoja TruPath Genome-laitteen ominaisuuksista.

Versiohistoria

Asiakirja	Päivämäärä	Muutoksen kuvaus
Asiakirjanro 200065852 v01	Toukokuu 2026	Lisätty: - Selventää DNA-syötteiden laatusuosituksia. - Lukeman pituussuosituksia. Päivitetty: - Yleiskatsauksen kuva. - Käyttäjän hankittaviksi jäävien tarvikkeiden luettelo.
Asiakirjanro 200065852 v00	Helmikuu 2026	Ensimmäinen versio.



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

Vain tutkimuskäyttöön. Ei diagnostisiin toimenpiteisiin.

© 2026 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

illumina®