



Illumina TruPath Genome

Documentation relative au produit

PROPRIÉTÉ D'ILLUMINA

Document n° 200065852 v01

Mai 2026

Destiné à la recherche uniquement. Ne pas utiliser dans le cadre de procédures de diagnostic.

Ce document et son contenu sont la propriété exclusive d'Illumina, Inc. et ses filiales (« Illumina »), et sont destinés à un usage contractuel par ses clients en lien avec l'utilisation du ou des produits décrits dans le présent document et à aucune autre utilisation. Ce document et son contenu ne seront utilisés ou distribués à aucune autre fin et ne seront communiqués, divulgués ou reproduits d'aucune façon sans le consentement écrit préalable d'Illumina. Par le biais de ce document, Illumina ne cède aucune licence en vertu de son brevet, de sa marque de commerce, de son copyright ou de ses droits traditionnels ni des droits similaires d'un tiers quelconque.

Les instructions présentes dans ce document doivent être strictement et explicitement respectées par le personnel qualifié et correctement formé afin d'assurer une utilisation correcte et sécuritaire du ou des produits décrits dans le présent document. Tout le contenu de ce document doit être entièrement lu et compris avant d'utiliser le ou les produits.

LE FAIT DE NE PAS LIRE ENTièrement ET DE NE PAS SUIVRE EXPLICITEMENT TOUTES LES INSTRUCTIONS CONTENUES DANS LE PRÉSENT DOCUMENT PEUT CAUSER DES DOMMAGES AU OU AUX PRODUITS, DES BLESSURES AUX PERSONNES, Y COMPRIS AUX UTILISATEURS OU À D'AUTRES PERSONNES, ET DES DOMMAGES À D'AUTRES BIENS, ET ANNULERA TOUTE GARANTIE APPLICABLE AU OU AUX PRODUITS.

ILLUMINA N'ASSUME AUCUNE RESPONSABILITÉ QUANT AUX DOMMAGES DÉCOULANT D'UNE MAUVAISE UTILISATION DU OU DES PRODUITS DÉCRITS DANS LE PRÉSENT DOCUMENT (Y COMPRIS DES PARTIES DE CELUI-CI OU LE LOGICIEL).

© 2026 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

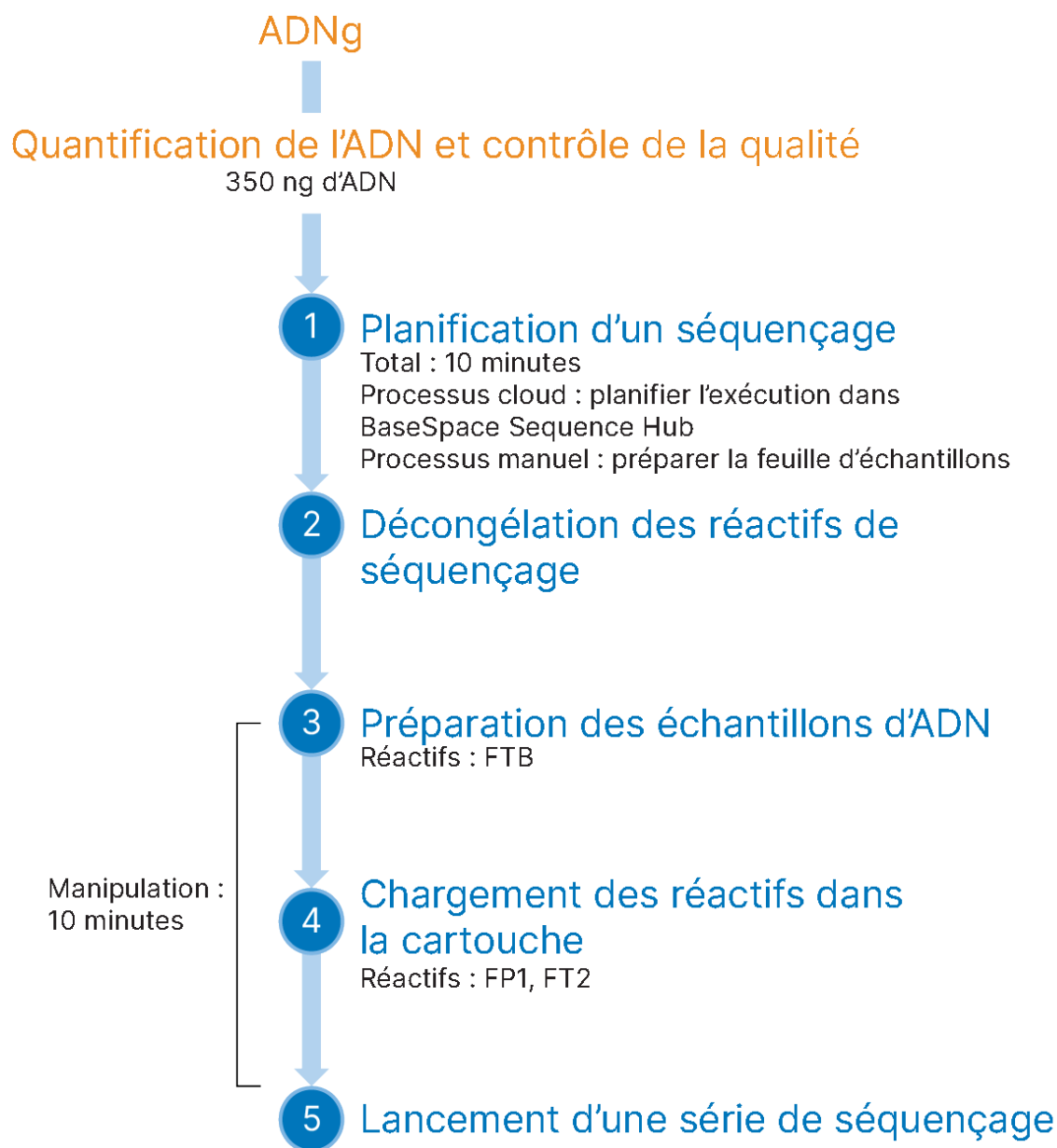
Toutes les marques sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs propriétaires respectifs. Pour plus d'informations sur les marques, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.

Table des matières

Présentation	1
Recommandations relatives à l'ajout d'ADN	2
Consommables et équipement	4
Consommables et réactifs du kit TruPath Genome	4
Consommables et équipement fournis par l'utilisateur	5
Protocole	7
Quantification de l'ADNg et contrôle de la qualité	7
Planification d'un séquençage	7
Décongélation des réactifs de séquençage	8
Préparation des échantillons d'ADN	8
Chargement des réactifs dans la cartouche	9
Ressources et références	11
Historique des modifications	11

Présentation

Cette documentation produit décrit le flux de travail Illumina TruPath Genome et le diagramme suivant illustre ce flux de travail.



Recommandations relatives à l'ajout d'ADN

Qualité de l'ADN génomique

Le flux de travail TruPath Genome nécessite de l'ADN génomique purifié (ADNg) extrait de cellules ou de sang prélevé dans des tubes de prélèvement K2EDTA, à l'aide d'un kit adapté au type d'échantillon. Consultez la note technique [TruPath Genome - Performances en fonction du type et de la qualité des échantillons](#) pour une gamme élargie de types d'échantillons. Ce flux de travail n'est pas adapté aux échantillons d'ADNg issus de FFPE ni aux extractions d'ADN libre circulant (ADNlc). Évaluez la qualité de l'ADNg à l'aide de l'une des méthodes suivantes :

- **Test Agilent gDNA ScreenTape** —utilisez l'outil d'analyse régionale pour évaluer la proportion de fragments supérieurs à 10 kb et 60 kb. Au minimum, l'échantillon doit contenir 50 % de fragments d'ADN supérieurs à 10 kb. Les échantillons de qualité inférieure peuvent produire des données de séquençage à lectures courtes acceptables, mais génèrent peu de données de proximité supplémentaires. Pour des performances optimales en données de proximité, utilisez un échantillon contenant au moins 70 % de fragments d'ADN entre 10 kb et 500 kb, et au moins 40 % de fragments entre 60 kb et 500 kb.
- **Kit Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb** —l'échantillon doit atteindre au minimum une valeur GQN de 5,0 au seuil de 10 kb. Les échantillons de qualité inférieure peuvent produire des données de séquençage à lectures courtes acceptables, mais génèrent peu de données de proximité supplémentaires. Pour des performances optimales en données de proximité, utilisez un échantillon présentant une valeur GQN d'au moins 7,0 au seuil de 10 kb et d'au moins 4,0 au seuil de 60 kb.

Pour les instructions d'utilisation de l'Agilent TapeStation ou du système Agilent Femto Pulse, consultez le site Web du fabricant. Afin d'améliorer la qualité de l'ADN et les métriques de proximité TruPath Genome, utilisez un kit d'extraction d'ADN de haut poids moléculaire (HMW).

Quantité d'ADN génomique

TruPath Genome recommande une quantité d'entrée de 350 ng d'ADNg par échantillon et par ligne. Des quantités plus faibles, jusqu'à 175 ng, permettent d'obtenir des données de couverture de proximité, mais la profondeur de couverture autosomique peut être réduite.

- Avant extraction, conservez les échantillons de sang jusqu'à trois jours entre 2 °C et 8 °C. Pour un stockage supérieur à trois jours, maintenez les échantillons entre -25 °C et -15 °C.
- Éviter plus de 10 cycles de congélation-décongélation de l'ADN.
- Mesurez la concentration en ADN de chaque échantillon à l'aide d'un fluoromètre Qubit et d'un kit dsDNA Qubit Assay. Consultez le site Web du fabricant.

Manipulation de l'ADN

- Si vous utilisez de l'ADN de haut poids moléculaire (HMW), celui-ci peut être visqueux et former des filaments, ce qui rend le pipetage de volumes $< 20 \mu\text{l}$ difficile. Appuyez la pointe de pipette contre le fond du tube afin de rompre les filaments et permettre un pipetage précis.
- Ne vortexez pas l'ADN de haut poids moléculaire (HMW).
- Lors du mélange de l'ADN, utilisez des pointes de pipette larges afin d'éviter le cisaillement.

Consommables et équipement

Le protocole TruPath Genome nécessite les consommables et l'équipement suivants :

- Soit une flow cell C2 (pour deux échantillons, un par ligne) associée à une cartouche de réactifs NovaSeq X 1.5B, ou une flow cell C8 (huit échantillons, un par ligne) associée à une cartouche de réactifs NovaSeq X 10B.
- Réactifs TruPath Genome.
- Divers consommables et équipements fournis par l'utilisateur.

Consommables et réactifs du kit TruPath Genome

Consommables du kit de deux échantillons

Illumina, n° de référence 20157406

Composant du kit	Température de stockage
Lot de réactifs TruPath Genome	-25 °C à -15 °C
Flow Cell NovaSeq X Series C2	2 °C à 8 °C
Insert Lyo NovaSeq X Series 1.5B	-25 °C à -15 °C
Cartouche de réactifs NovaSeq X Series 1.5B (300 cycles)	-25 °C à -15 °C
Bande de tubes de bibliothèque NovaSeq X Series 1.5B	Température ambiante
Cartouche de tampon NovaSeq X Series	Température ambiante

Consommables du kit de huit échantillons

Illumina, n° de référence 20157405

Composant du kit	Température de stockage
Lot de réactifs TruPath Genome	-25 °C à -15 °C
Flow Cell NovaSeq X Series C8	2 °C à 8 °C
Insert Lyo NovaSeq X Series 10B	-25 °C à -15 °C
Cartouche de réactifs NovaSeq X Series 10B (300 cycles)	-25 °C à -15 °C
Bande de tubes de bibliothèque NovaSeq X Series 10B/25B	Température ambiante
Cartouche de tampon NovaSeq X Series	Température ambiante

Lot de réactifs TruPath Genome

Illumina, n° de référence 20138424

Réactif	Description	Température de stockage
FP1	Mélange de préparation Flow Cell 1	-25 °C à -15 °C
FT2	Transposome de Flow Cell 2	-25 °C à -15 °C
FTB	FC Tagment Buffer	-25 °C à -15 °C

Consommables et équipement fournis par l'utilisateur

Consommable/équipement	Fournisseur
Microcentrifugeuse	Fournisseur de laboratoire général
Fluoromètre Qubit 4	Thermo Fisher Scientific, numéro de référence Q33238
Kit Qubit dsDNA Assay (HS ou BR)	L'un des kits suivants, selon la méthode de quantification : HS Assay, Thermo Fisher Scientific, n° de référence Q32851 ou Q32854 BR Assay, Thermo Fisher Scientific, n° de référence Q32850 ou Q32853
Eau sans nucléase	Fournisseur de laboratoire général
Pipette monocanal, 1 ou 5 ml	Fournisseur de laboratoire général
Pipette monocanal, 200 µl	Fournisseur de laboratoire général
Pointes de pipette larges, 200 µl*	Fournisseur de laboratoire général
Pipette monocanal, 20 µl	Fournisseur de laboratoire général

* L'utilisation de pointes larges est recommandée pour la manipulation d'ADN de haut poids moléculaire (HMW). Les pointes standard peuvent induire une fragmentation de l'ADN, entraînant un profil de taille inférieur aux spécifications requises. En l'absence de pointes larges, des pointes standard peuvent être utilisées. Veuillez toutefois éviter les cycles répétés d'aspiration et de distribution.

Il est fortement recommandé d'évaluer la qualité de l'ADNg afin de vérifier que l'échantillon est conforme aux seuils de qualité définis. Les équipements et consommables suivants sont appropriés pour l'analyse de la taille de l'ADN.

Consommable/équipement (facultatif)	Fournisseur
TapeStation	Agilent, n° référence G2991BA ou G2992AA

Consommable/équipement (facultatif)	Fournisseur
Analyse de l'ADN génomique	Agilent, n° de référence 5067-5366 et 5067-5365
Système Femto Pulse	Agilent, n° de référence M5330AA
Kit d'analyse Femto Pulse gDNA 165 kb	Agilent, n° de référence FP-1002-0275

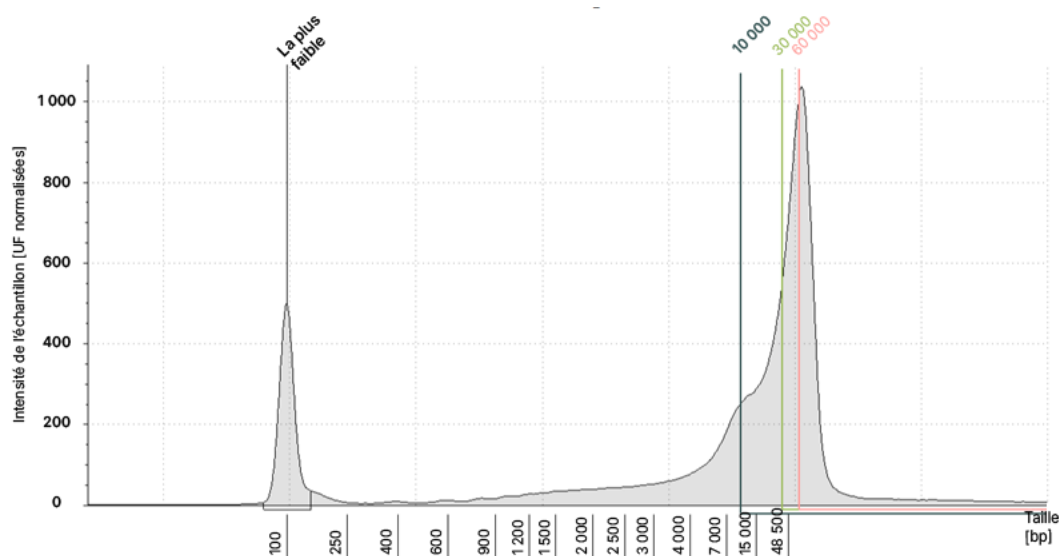
Protocole

Cette section décrit le protocole TruPath Genome.

Quantification de l'ADNg et contrôle de la qualité

1. Quantifiez l'ADN à l'aide d'un fluoromètre Qubit équipé d'un kit ADNdb. Illumina recommande l'utilisation d'un stock d'ADNg présentant une concentration inférieure à 100 ng/μl afin de garantir une quantification précise, une évaluation de la qualité adéquate et un pipetage fiable dans les étapes ultérieures du protocole. La quantité cible pour la concentration de charge finale est de 350 ng.
2. Illumina recommande de réaliser le contrôle qualité de l'ADN à l'aide d'un système TapeStation (bande d'ADNg) ou Femto Pulse (kit d'ADNg 165 kb). Consultez la section [Recommandations relatives à l'ajout d'ADN à la page 2](#) pour les spécifications de contrôle qualité.

Figure 1 Analyse de la distribution de taille de l'ADNg en entrée par Agilent TapeStation



Planification d'un séquençage

Pour obtenir des instructions détaillées sur la planification d'un séquençage dans BaseSpace Sequence Hub ou la préparation d'une feuille d'échantillons, consultez le [TruPath Genome Guide de l'utilisateur du logiciel](#).

Illumina recommande de configurer une série avec 151 cycles par lecture (2 x 151). Ne pas dépasser 302 cycles au total. N'exécutez pas de cycles d'indexation.

Décongélation des réactifs de séquençage

Pour obtenir des instructions détaillées sur la décongélation des réactifs, consultez [Documentation produit NovaSeq X Series \(document n° 200027529\)](#).

Préparation des échantillons d'ADN

- Sortez les réactifs TruPath Genome du kit et laissez-les décongeler à température ambiante pendant 20 minutes.
 - FP1 (bande bleue sur l'étiquette)
 - FT2 (bande rouge sur l'étiquette)
 - FTB (bande transparente sur l'étiquette)
- Après décongélation, conservez les réactifs sur glace pendant 4 heures maximum. Remplacez-les au congélateur s'ils ne sont pas utilisés.
- Pipetez lentement la totalité du volume de FTB cinq fois, puis effectuez une brève centrifugation à l'aide d'une microcentrifugeuse de paillasse.
- Assurez-vous que le stock d'ADN est complètement décongelé. Pipetez lentement cinq fois afin de garantir une remise en suspension homogène, en particulier pour l'ADN de haut poids moléculaire (HMW).
Pour la remise en suspension uniquement, une pointe large de 200 µl est recommandée.
- Enlevez le bouchon de la bande de tubes de bibliothèque.
- Pour chaque échantillon, ajoutez les réactifs suivants dans **un** tube de la bande de tubes de bibliothèque, dans l'ordre indiqué. Les pointes larges ne sont pas nécessaires pour cette étape.

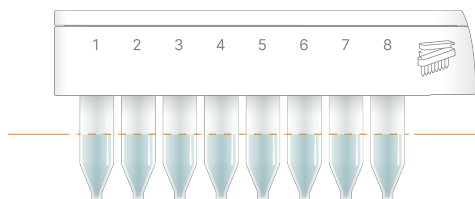
 Vérifiez la correspondance entre le tube et la ligne définie dans la feuille d'échantillons.

Ordre	Réactif	Volume
1	Eau sans nucléase	Variable (153 µl ; volume de stock d'ADNg équivalent à 350 ng)
2	FTB	17 µl
3	Stock d'ADNg 350 ng	Variable (en fonction de la concentration du stock)
Volume total :		170 µl

Exemple : pour une concentration de stock d'ADNg de 100 ng/µl, le volume requis pour 350 ng est de 3,5 µl (350 ng ÷ 100 ng/µl). Le volume d'eau sans nucléase est alors de 149,5 µl (153 -µl - 3,5 µl de stock d'ADNg).

- Régalez une pipette P200 à 150 µl.

8. À l'aide d'une pointe neuve pour chaque échantillon, pipetez lentement cinq fois pour mélanger, en évitant la formation de bulles. Vérifiez qu'il n'y a pas de bulles d'air au fond du tube. Utilisez de préférence une pointe large de 200 µl. N'utilisez pas de pointe P1000.
9. Refermez la bande de tubes de bibliothèque.
10. **[Facultatif]** Effectuez une brève centrifugation de la bande de tubes et vérifiez l'absence de bulles d'air au fond des tubes. Consultez [Documentation produit NovaSeq X Series \(document n° 200027529\)](#).
11. Vérifiez que le volume est homogène dans tous les tubes.



12. Insérez la bande de tubes de bibliothèque dans la cartouche de réactif et appuyez. Un léger clic indique que la bande de tubes de bibliothèque est en place. Vérifiez que la bande de tubes de bibliothèque est positionnée à plat dans la cartouche.

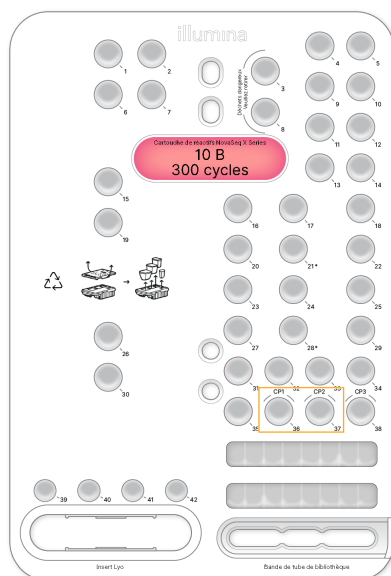
Chargement des réactifs dans la cartouche

Les volumes de réactifs indiqués dans les instructions suivantes sont identiques pour les cartouches 1.5B et 10B.

- !** Ne retournez pas la cartouche de réactifs décongelée après l'ajout de FP1 ou FT2. Consultez [Documentation produit NovaSeq X Series \(document n° 200027529\)](#).

1. À l'aide d'une pointe de pipette propre, percez le film aluminium des positions CP1 et CP2 de la cartouche de réactifs.

Les positions CP1 et CP2 sont mises en surbrillance dans l'image suivante.



i | La position CP3 n'est pas utilisée dans le flux de travail TruPath Genome.

2. Mélangez délicatement FP1 (bande bleue sur l'étiquette) en le retournant plusieurs fois.
3. À l'aide d'une pipette, transférez 3 ml de FP1 dans la position CP1 de la cartouche.
Le volume de remplissage complet est de 3 ml. L'intégralité du contenu du tube FP1 peut ne pas être utilisée.
4. Mélangez délicatement FT2 (bande rouge sur l'étiquette) en le retournant plusieurs fois.
5. À l'aide d'une pipette, transférez 2,6 ml de FT2 dans la position CP2 de la cartouche.
Le volume de remplissage complet est de 2,6 ml. L'intégralité du contenu du tube FT2 peut ne pas être utilisée.
6. Insérez l'insert lyo dans la cartouche de réactifs et appuyez. Un clic audible indique que l'insert lyo est en place.
7. Poursuivez avec la procédure standard de chargement de l'instrument. Consultez [Documentation produit NovaSeq X Series \(document n° 200027529\)](#).

Ressources et références

Les pages d'assistance [sur le site Web Illumina](#) fournissent des logiciels, des ressources de formation, des informations sur la compatibilité des produits et la documentation suivante. Consultez toujours les pages d'assistance pour connaître les dernières versions.

Ressources supplémentaires

Ressource	Description
Documentation sur le produit NovaSeq X Series	Fournit des informations techniques pour l'utilisation du Illumina NovaSeq X Series.
Illumina TruPath Genome Guide de l'utilisateur du logiciel	Fournit des informations techniques sur l'utilisation du logiciel Illumina TruPath Genome.
TruPath Genome Performances en fonction du type et de la qualité des échantillons	Fournit des informations techniques relatives à une gamme élargie de types d'échantillons avec le TruPath Genome.
Illumina TruPath Genome Fiche technique	Fournit des informations techniques sur les fonctionnalités du TruPath Genome.

Historique des modifications

Document	Date	Description de la modification
Document n° 200065852 v01	Mai 2026	Ajout : • Clarification des informations sur les recommandations de qualité de l'entrée d'ADN. • Lire les recommandations de longueur. Mise à jour : • Illustration d'aperçu. • Liste de consommables fournis par l'utilisateur.
Document n° 200065852 v00	Février 2026	Publication initiale.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, Californie 92122 États-Unis
+(1) 800 809 ILMN (4566)
+(1) 858 202 4566 (en dehors de l'Amérique du Nord)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Destiné à la recherche uniquement. Ne pas utiliser dans le cadre de procédures de diagnostic.

© 2026 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

illumina®