



Illumina TruPath Genome

Productdocumentatie

BEDRIJFSEIGENDOM VAN ILLUMINA

Documentnr. 200065852 v01

mei 2026

Uitsluitend bestemd voor onderzoeksdoeleinden.

Niet voor gebruik bij diagnostische procedures.

Dit document en de inhoud ervan zijn eigendom van Illumina, Inc. en haar dochterondernemingen ('Illumina') en zijn alleen bedoeld voor contractueel gebruik door haar klanten in verband met het gebruik van het/de hierin beschreven product(en) en voor geen enkel ander doel. Dit document en de inhoud ervan mogen niet zonder de voorafgaande schriftelijke toestemming van Illumina worden gebruikt of gedistribueerd voor welk ander doel dan ook en/of op een andere manier worden gecommuniceerd, geopenbaard of gereproduceerd. Illumina verleent met dit document geen licenties onder zijn octrooi-, handelsmerk-, auteursrecht of gewoonterechten noch soortgelijke rechten van derden.

De instructies in dit document moeten strikt en uitdrukkelijk worden opgevolgd door gekwalificeerd en voldoende opgeleid personeel om een correct en veilig gebruik van het/de hierin beschreven product(en) te waarborgen. Alle inhoud van dit document moet volledig worden gelezen en begrepen voordat dergelijk(e) product(en) worden gebruikt.

HET NIET VOLLEDIG LEZEN EN UITDRUKKELIJK OPVOLGEN VAN ALLE INSTRUCTIES IN DIT DOCUMENT KAN RESULTEREN IN SCHADE AAN DE PRODUCTEN, LETSEL AAN PERSONEN (INCLUSIEF GEBRUIKERS OF ANDEREN) EN SCHADE AAN ANDERE EIGENDOMMEN. BIJ HET NIET VOLLEDIG LEZEN EN UITDRUKKELIJK OPVOLGEN VAN ALLE INSTRUCTIES IN DIT DOCUMENT VERVALLEN ALLE GARANTIES DIE VAN TOEPASSING ZIJN OP HET/DE PRODUCT (EN).

ILLUMINA IS OP GEEN ENKELE MANIER AANSPRAKELIJK VOOR GEVOLGEN VAN EEN ONJUIST GEBRUIK VAN DE PRODUCTEN DIE HIERIN WORDEN BESCHREVEN (INCLUSIEF DELEN DAARVAN OF SOFTWARE).

© 2026 Illumina, Inc. Alle rechten voorbehouden.

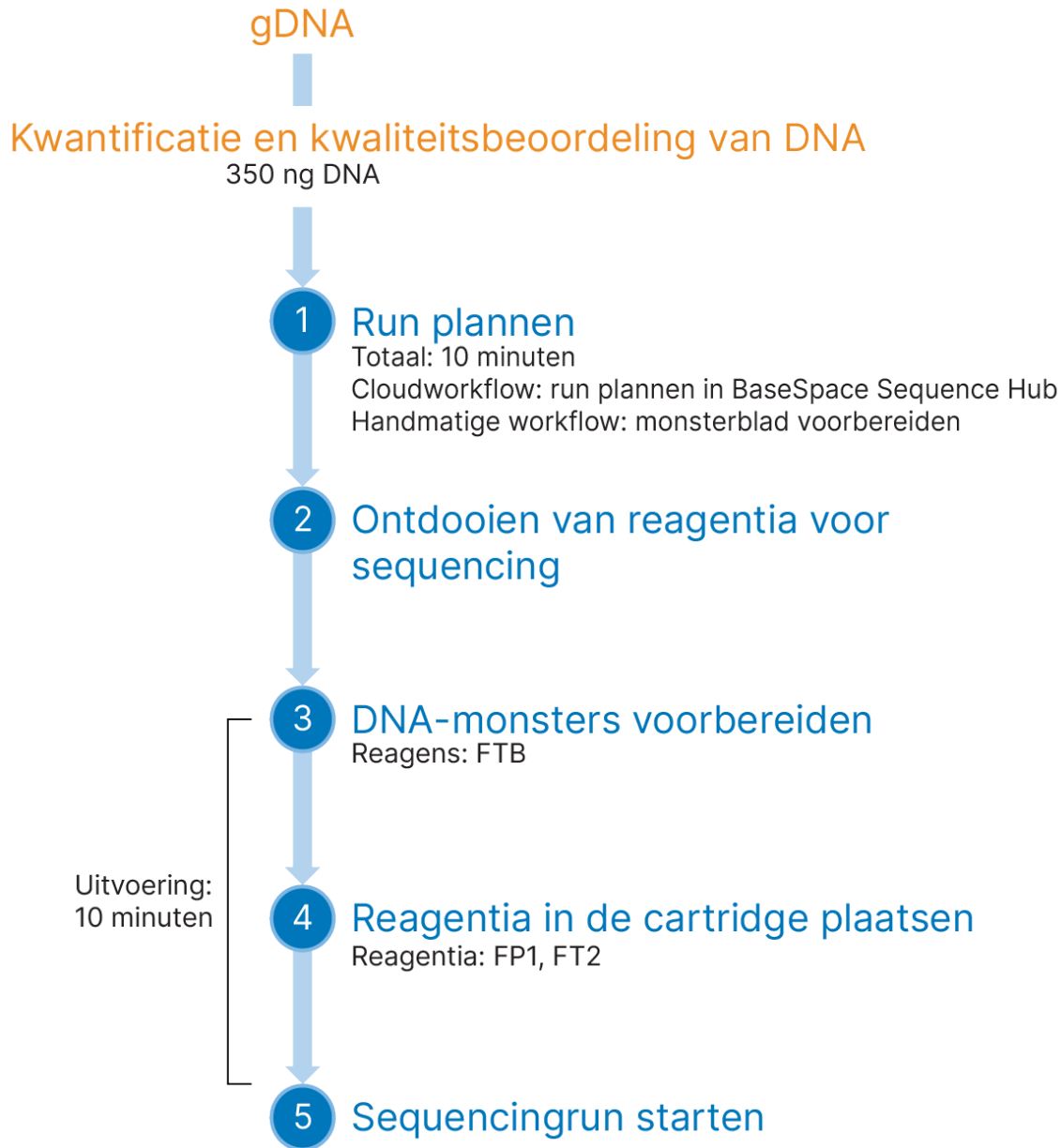
Alle handelsmerken zijn eigendom van Illumina, Inc. of de betreffende merkhouders. Ga naar www.illumina.com/company/legal.html voor informatie over specifieke handelsmerken.

Inhoudsopgave

Overzicht	1
Aanbevelingen voor het gebruikte DNA	2
Verbruiksartikelen en apparatuur	4
Verbruiksartikelen/reagentia TruPath Genome	4
Door de gebruiker geleverde verbruiksartikelen/apparatuur	5
Protocol	7
Kwantificatie en kwaliteitsbeoordeling van gDNA	7
Run plannen	7
Ontdooien van reagentia voor sequencing	8
DNA-monsters voorbereiden	8
Reagentia in de cartridge plaatsen	9
Informatiebronnen en referenties	11
ORevisiegeschiedenis	11

Overzicht

Deze productdocumentatie beschrijft de Illumina TruPath Genome-workflow en het onderstaande diagram illustreert deze workflow.



Aanbevelingen voor het gebruikte DNA

Kwaliteit genomisch DNA

De TruPath Genome-workflow vereist gezuiverd genomisch DNA (gDNA), geëxtraheerd uit cellen of uit bloed in K2EDTA-afnamebuisjes, met een geschikte kit voor het monstertype. Raadpleeg de technische notitie [Prestaties van TruPath Genome met monsters van verschillende typen en kwaliteit](#) voor een breder bereik aan monstertypen. Deze workflow is niet geschikt voor FFPE-gDNA-monsters of cfDNA-extracties. Beoordeel de kwaliteit van het gDNA met een van de volgende methoden:

- **Agilent gDNA ScreenTape-assay** —Gebruik de regio-analysetool om het aandeel fragmenten groter dan 10 kb en 60 kb te bepalen. Het monster moet minimaal 50% DNA-fragmenten groter dan 10 kb bevatten. Monsters van lagere kwaliteit kunnen nog acceptabele short-read sequencingdata opleveren, maar genereren minimale aanvullende proximity-data. Voor optimale proximity-data wordt een monster aanbevolen met ten minste 70% DNA-fragmenten tussen 10 kb en 500 kb en ten minste 40% fragmenten tussen 60 kb en 500 kb.
- **Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb kit** —Het monster moet een GQN-waarde van ten minste 5,0 bij de 10 kb drempel hebben. Monsters van lagere kwaliteit kunnen nog acceptabele short-read sequencingdata opleveren, maar genereren minimale aanvullende proximity-data. Voor optimale proximity-data wordt een monster aanbevolen met een GQN-waarde van ten minste 7,0 bij de 10kb-drempel en ten minste 4,0 bij de 60kb-drempel.

Raadpleeg de website van de fabrikant voor instructies over het gebruik van de Agilent TapeStation of Agilent Femto Pulse. Gebruik een DNA-extractiekit voor DNA met een hoog moleculair gewicht (HMW) om de DNA-kwaliteit en de TruPath Genome-proximity-maatwaarden te verbeteren.

Kwantiteit genomisch DNA

TruPath Genome adviseert 350 ng gDNA per monster, per baan te gebruiken. Bij kleinere monsters (tot 175 ng) worden weliswaar proximity-dekkingsdata verkregen, maar de autosomale dekkingsdiepte kan verminderd zijn.

- Bewaar bloedmonsters vóór extractie maximaal drie dagen bij 2 tot 8 °C. Als monsters langer dan drie dagen worden bewaard, bewaart u deze bij -25 tot -15 °C.
- Vermijd meer dan 10 vries-dooicycli van het DNA.
- Meet de DNA-concentratie van elk monster met een Qubit-fluorometer met behulp van een dsDNA Qubit-assay. Raadpleeg de website van de fabrikant.

Omgaan met DNA

- Als u HMW-DNA gebruikt, kan dit stroperig zijn en draden vormen, waardoor het pipetteren van hoeveelheden $<20\ \mu\text{l}$ lastig kan zijn. Druk de pipetpunt tegen de bodem van het buisje om de draden in het monster te verbreken en nauwkeurig te kunnen pipetteren.
- Vortex het HMW-DNA niet.
- Gebruik bij het mengen van DNA pipetpunten met een brede opening om DNA-versplintering te voorkomen.

Verbruiksartikelen en apparatuur

Het TruPath Genome-protocol vereist de volgende verbruiksartikelen en apparatuur:

- Ofwel een C2-stroomcel (voor twee monsters, één per baan) in combinatie met een NovaSeq X 1.5B-reagenscartridge, ofwel een C8-stroomcel (voor acht monsters, één per baan) in combinatie met een NovaSeq X 10B-reagenscartridge.
- Reagentia voor TruPath Genome.
- Diverse door de gebruiker geleverde verbruiksartikelen en apparatuur.

Verbruiksartikelen/reagentia TruPath Genome

Verbruiksartikelen voor kit voor twee monsters

Illumina-catalogusnr. 20157406

Kitonderdeel	Opslagtemperatuur
TruPath Genome-reagenskit	-25 °C tot -15 °C
NovaSeq X-serie C2-stroomcel	2 °C tot 8 °C
NovaSeq X-serie 1.5B Lyo-inzetstuk	-25 °C tot -15 °C
NovaSeq X-serie 1.5B-reagenscartridge (300 cycli)	-25 °C tot -15 °C
NovaSeq X-serie 1.5B-bibliotheekbuisjesstrip	Kamertemperatuur
NovaSeq X-serie buffercartridge	Kamertemperatuur

Verbruiksartikelen voor kit voor acht monsters

Illumina-catalogusnr. 20157405

Kitonderdeel	Opslagtemperatuur
TruPath Genome-reagenskit	-25 °C tot -15 °C
NovaSeq X-serie C8-stroomcel	2 °C tot 8 °C
NovaSeq X-serie 10B Lyo-inzetstuk	-25 °C tot -15 °C
NovaSeq X-serie 10B-reagenscartridge (300 cycli)	-25 °C tot -15 °C
NovaSeq X-serie 10B/25B-bibliotheekbuisjesstrip	Kamertemperatuur
NovaSeq X-serie buffercartridge	Kamertemperatuur

TruPath Genome-reagenskit

Illumina-catalogusnr. 20138424

Reagens	Beschrijving	Opslagtemperatuur
FP1	Flow Cell Prep Mix 1	-25 °C tot -15 °C
FT2	Flow Cell Transposome 2	-25 °C tot -15 °C
FTB	FC Tagment Buffer	-25 °C tot -15 °C

Door de gebruiker geleverde verbruiksartikelen/apparatuur

Verbruiksartikelen/apparatuur	Leverancier
Microcentrifuge	Algemene leverancier van laboratoriumbenodigdheden
Qubit 4-fluorometer	Thermo Fisher Scientific, catalogusnr. Q33238
Qubit dsDNA-assaykit, HS of BR	Een van het volgende, afhankelijk van de kwantificatiemethode: HS-assay, Thermo Fisher Scientific, catalogusnr. Q32851 of Q32854 BR-assay, Thermo Fisher Scientific, catalogusnr. Q32850 of Q32853
Nucleasevrij water	Algemene leverancier van laboratoriumbenodigdheden
Enkelkanaalspipet, 1 of 5 ml	Algemene leverancier van laboratoriumbenodigdheden
Enkelkanaalspipet, 200 µl	Algemene leverancier van laboratoriumbenodigdheden
Pipetpunten met brede opening, 200 µl*	Algemene leverancier van laboratoriumbenodigdheden
Enkelkanaalspipet, 20 µl	Algemene leverancier van laboratoriumbenodigdheden

* Bij het werken met HMW-DNA worden pipetpunten met brede opening aanbevolen. Standaardpipetpunten kunnen DNA fragmenteren, waardoor het DNA-profiel op kleinere fragmenten is gebaseerd dan vereist. Bij gebrek aan pipetpunten met brede opening kunnen standaardpipetpunten worden gebruikt, maar vermijd dan herhaald opzuigen en afgeven.

Het wordt ten zeerste aanbevolen de gDNA-kwaliteit te evalueren om er zeker van te zijn dat het DNA-monster voldoet aan de vastgestelde kwaliteitsdrempels. De volgende apparatuur en verbruiksartikelen zijn geschikt voor DNA-grootteprofielbepaling.

Verbruiksartikel/apparatuur (optioneel)	Leverancier
TapeStation	Agilent, catalogusnr. G2991BA of G2992AA
Genomic DNA Analysis	Agilent, catalogusnr. 5067-5366 en 5067-5365
Femto Pulse System	Agilent, catalogusnr. M5330AA
Femto Pulse gDNA 165 kb-analysekit	Agilent, catalogusnr. FP-1002-0275

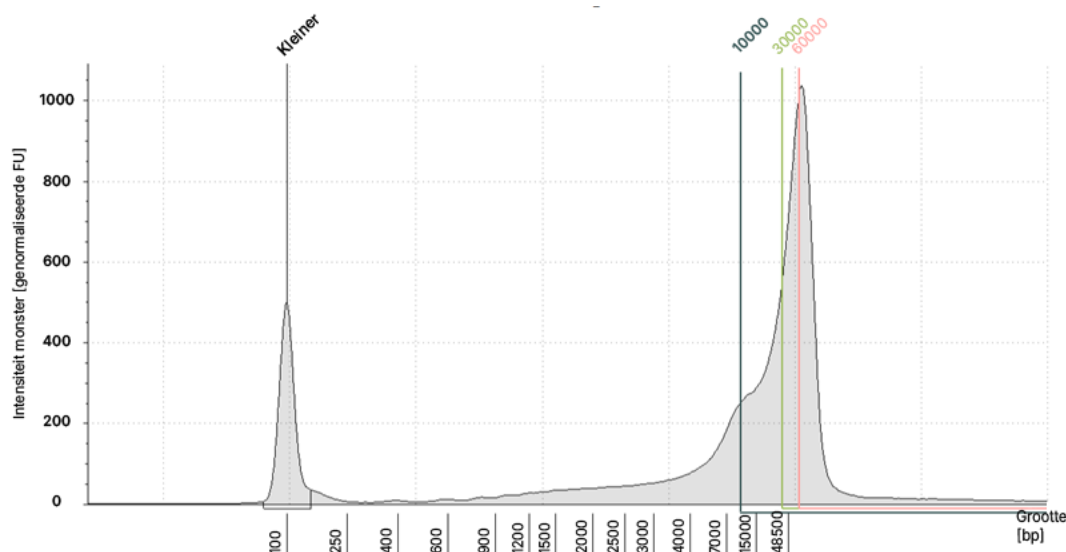
Protocol

In deze paragraaf wordt het TruPath Genome-protocol beschreven.

Kwantificatie en kwaliteitsbeoordeling van gDNA

1. Kwantificeer DNA met een Qubit-fluorometer met behulp van een dsDNA-kit. Illumina beveelt het gebruik aan van gDNA-startoplossing met een concentratie van minder dan 100 ng/μl om een zeer nauwkeurige kwantificatie, kwaliteitsbeoordeling en verdere pipettering in het protocol mogelijk te maken. De beoogde uiteindelijke gebruikshoeveelheid is 350 ng.
2. Illumina beveelt aan de DNA-kwaliteit te beoordelen met een TapeStation (gDNA-tape) of Femto Pulse (gDNA 165 kb-kit). Raadpleeg [Aanbevelingen voor het gebruikte DNA op pagina 2](#) voor kwaliteitsspecificaties.

Afbeelding 1 Bepaling van het gDNA-grootteprofiel met de Agilent TapeStation



Run plannen

Raadpleeg de [TruPath Genome-softwaregebruikershandleiding](#) voor gedetailleerde instructies over het plannen van een run in BaseSpace Sequence Hub of het voorbereiden van een monsterblad.

Illumina raadt aan een run in te stellen met 151 cycli per bepaling (2 x 151). Het totaal aantal cycli mag niet hoger zijn dan 302. Voer geen indexcycli uit.

Ontdooien van reagentia voor sequencing

Raadpleeg de [Productdocumentatie NovaSeq X-serie \(documentnr. 200027529\)](#) voor gedetailleerde instructies voor het ontdooien van de reagentia.

DNA-monsters voorbereiden

1. Haal de TruPath Genome-reagentia uit de kit en laat deze 20 minuten bij kamertemperatuur ontdooien.
 - FP1 (blauwe strip op etiket)
 - FT2 (rode strip op etiket)
 - FTB (transparante strip op etiket)
2. Bewaar de reagentia na het ontdooien maximaal 4 uur op ijs. Plaats de reagentia terug in de vriezer als deze niet worden gebruikt.
3. Pipetteer het volledige volume FTB langzaam vijf keer en centrifugeer kort met een tafelcentrifuge.
4. Zorg ervoor dat de DNA-startoplossing volledig is ontdooid. Pipetteer vijf keer langzaam om er zeker van te zijn dat het volledig is geresuspendeerd, met name bij HMW-DNA. Alleen voor resuspensie wordt een tip met een brede opening van 200 µl aanbevolen.
5. Verwijder de dop van de strip van het bibliotheekbuisje.
6. Voeg per monster het volgende toe aan een **enkel** monsterbuisje van de bibliotheekbuisjesstrip, in de getoonde volgorde. Voor deze stap zijn geen tips met een brede opening vereist.

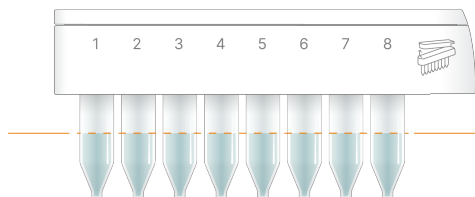
 Zorg ervoor dat het monsterbuisje overeenkomt met de juiste baan die op het monsterformulier is toegewezen.

Volgorde	Reagens	Volume
1	Nucleasevrij water	Variabel (volume startoplossing 153 µl, 350 ng gDNA)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gDNA-startoplossing	Variabel (afhankelijk van de concentratie van de gDNA-startoplossing)
Totaal volume:		170 µl

Als de concentratie van de gDNA-startoplossing bijvoorbeeld 100 ng/µl bedraagt, is het startoplossingvolume van 350 ng gDNA 3,5 µl ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng/}\mu\text{l}$). De hoeveelheid nucleasevrij water bedraagt 149,5 µl ($153 \text{ }\mu\text{l} - 3,5 \text{ }\mu\text{l gDNA-startoplossing}$).

7. Stel een P200-pipet in op 150 µl.
8. Gebruik per monster een nieuwe pipetpunt en pipetteer vijf keer langzaam op en neer om te mengen; vermijd luchtballen. Zorg ervoor dat er aan de onderkant geen luchtopeningen zijn. Een pipetpunt met brede opening van 200 µl wordt aanbevolen. Gebruik geen P1000-punt.

9. Sluit de doppen van de bibliotheekbuisjesstrip.
10. **[Optioneel]** Centrifugeer de buisjesstrip kort en zorg ervoor dat er geen luchtopeningen aan de onderkant van de buisjes zijn. Raadpleeg [Productdocumentatie NovaSeq X-serie \(documentnr. 200027529\)](#).
11. Zorg ervoor dat het volume in alle buisjes consistent is.



12. Doe de bibliotheekbuisjesstrip in de reagenscartridge en druk deze omlaag. Een zacht klikgeluid geeft aan dat de bibliotheekbuisjesstrip op zijn plaats zit. Zorg ervoor dat de bibliotheekbuisjesstrip vlak in de cartridge ligt.

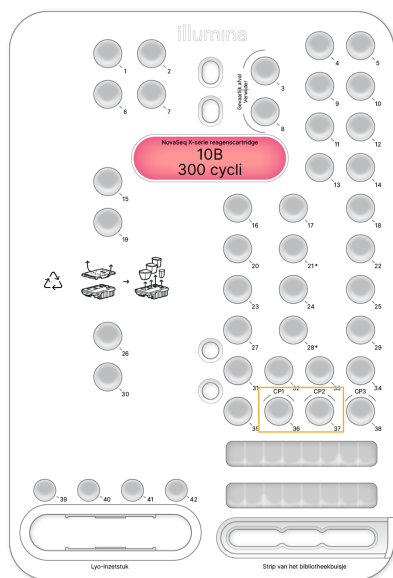
Reagentia in de cartridge plaatsen

De reagentievolumes die in de volgende instructies worden gespecificeerd, zijn hetzelfde voor zowel 1.5B- als 10B-cartridges.

- ⚠ | Keer de ontdooide reagenscartridge niet om na toevoeging van FP1 of FT2. Raadpleeg [Productdocumentatie NovaSeq X-serie \(documentnr. 200027529\)](#).

1. Prik met een schone pipetpunt door de folieverzegeling van de CP1- en CP2-posities van de reagenscartridge.

De CP1- en CP2-posities zijn gemarkeerd in de onderstaande afbeelding.



- i | De CP3-positie wordt niet gebruikt voor de TruPath Genome-workflow.

2. Keer de FP1 (blauwe strip op het etiket) voorzichtig enkele keren om, zodat de inhoud zich mengt.
3. Breng met een pipet 3 ml FP1 over naar de CP1-positie van de cartridge.
Het volledige vulvolume is 3 ml. Hiervoor wordt mogelijk niet de volledige inhoud van het FP1-buisje gebruikt.
4. Keer de FT2 (rode strip op het etiket) voorzichtig enkele keren om, zodat de inhoud zich mengt.
5. Breng met een pipet 2,6 ml FT2 over naar de CP2-positie van de cartridge.
Het volledige vulvolume is 2,6 ml. Hiervoor wordt mogelijk niet de volledige inhoud van het FT2-buisje gebruikt.
6. Plaats het Iyo-inzetstuk in de reagenscartridge en druk deze omlaag. Er volgt een hoorbare klik wanneer het Iyo-inzetstuk op zijn plaats zit.
7. Ga verder met de standaardprocedure voor het laden van het instrument. Raadpleeg [*Productdocumentatie NovaSeq X-serie \(documentnr. 200027529\)*](#).

Informatiebronnen en referenties

De ondersteuningspagina's voor de [Illumina-website](#) bieden software, trainingshulpmiddelen, informatie over productcompatibiliteit en de volgende documentatie. Controleer altijd de ondersteuningspagina's voor de meest recente versies.

Aanvullende hulpbronnen

Hulpbron	Beschrijving
Productdocumentatie NovaSeq X-serie	Biedt technische informatie over het gebruik van de Illumina NovaSeq X-serie.
Illumina TruPath Genome Gebruikershandleiding voor software	Biedt technische informatie over het gebruik van de Illumina TruPath Genome-software.
TruPath Genome Prestaties van met monsters van verschillende typen en kwaliteit	Biedt technische informatie over een breder bereik aan monstertypen bij de TruPath Genome.
Illumina TruPath Genome Gegevensblad	Biedt technische informatie over de functies van de TruPath Genome.

ORevisiegeschiedenis

Document	Datum	Beschrijving van de wijziging
Documentnr. 200065852 v01	Mei 2026	Toegevoegd: • Verduidelijking van informatie over aanbevelingen voor DNA-inputkwaliteit. • Lees de aanbevelingen voor de lengte. Bijgewerkt: • Overzichtsafbeelding. • Lijst met verbruiksartikelen die door de gebruiker moeten worden geleverd.
Documentnr. 200065852 v00	Februari 2026	Eerste uitgave.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, Californië 92122 VS
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (buiten Noord-Amerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Uitsluitend bestemd voor onderzoeksdoeleinden.

Niet voor gebruik bij diagnostische procedures.

© 2026 Illumina, Inc. Alle rechten voorbehouden.

illumina®