



# Illumina TruPath Genome

Dokumentacja produktu

ZASTRZEŻONE MATERIAŁY FIRMY ILLUMINA

Nr dokumentu: 200065852 ver. 01

Maj 2026 r.

**Wyłącznie do celów badawczych. Nieprzeznaczone do procedur diagnostycznych.**

Niniejszy dokument oraz jego treść stanowią własność firmy Illumina, Inc., a także jej podmiotów zależnych („Illumina”), i są przeznaczone wyłącznie do użytku zgodnego z umową przez klienta firmy w związku z używaniem produktów opisanych w niniejszym dokumencie, z wyłączeniem innych celów. Niniejszy dokument oraz jego treść nie będą wykorzystywane ani rozpowszechniane w innych celach i/lub publikowane w inny sposób, ujawniane ani kopiowane bez pisemnej zgody firmy Illumina. Firma Illumina na podstawie niniejszego dokumentu nie przenosi żadnych licencji podlegających przepisom w zakresie patentów, znaków towarowych, praw autorskich lub prawa zwyczajowego, ani podobnych praw osób trzecich.

W celu zapewnienia właściwego i bezpiecznego używania produktów opisanych w niniejszym dokumencie podane instrukcje powinny być ściśle przestrzegane przez wykwalifikowany i właściwie przeszkolony personel. Przed rozpoczęciem używania tych produktów należy zapoznać się z całą treścią niniejszego dokumentu.

NIEZAPOZNANIE SIĘ LUB NIEDOKŁADNE PRZESTRZEGANIE WSZYSTKICH INSTRUKCJI PODANYCH W NINIEJSZYM DOKUMENCIE MOŻE SPOWODOWAĆ USZKODZENIE PRODUKTÓW LUB OBRAŻENIA CIAŁA UŻYTKOWNIKÓW LUB INNYCH OSÓB ORAZ USZKODZENIE INNEGO MIENIA, A TAKŻE SPOWODUJE UNIEWAŻNIENIE WSZELKICH GWARANCJI DOTYCZĄCYCH PRODUKTÓW.

FIRMA ILLUMINA NIE PONOSI ODPOWIEDZIALNOŚCI ZA NIEWŁAŚCIWE UŻYWANIE PRODUKTÓW (W TYM ICH CZĘŚCI I OPROGRAMOWANIA) OPISANYCH W NINIEJSZYM DOKUMENCIE.

© 2026 Illumina, Inc. Wszelkie prawa zastrzeżone.

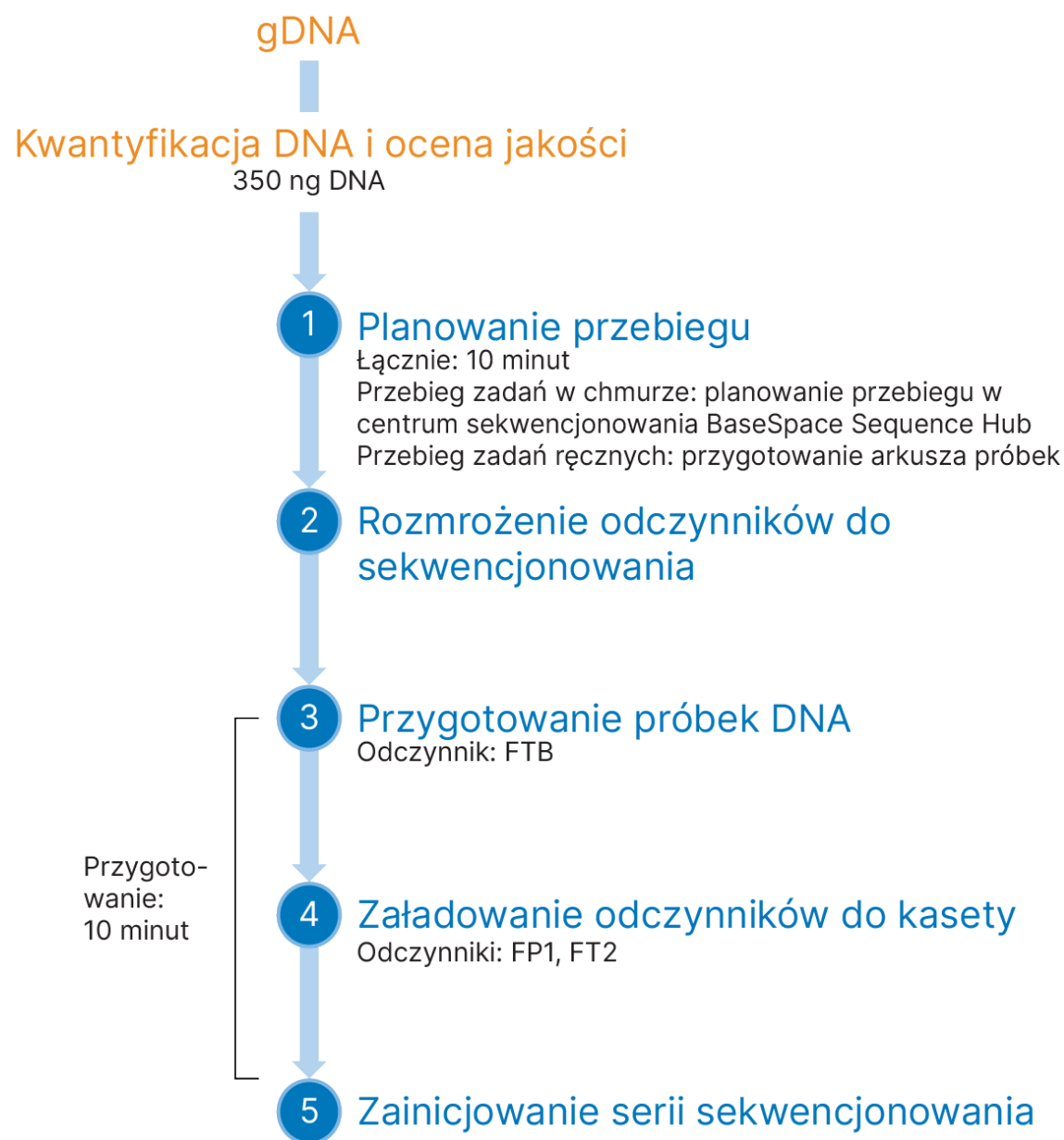
Wszystkie znaki towarowe są własnością firmy Illumina, Inc. lub ich odpowiednich właścicieli. Szczegółowe informacje na temat znaków towarowych można znaleźć pod adresem [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

# Spis treści

|                                                                          |    |
|--------------------------------------------------------------------------|----|
| Przegląd .....                                                           | 1  |
| Zalecenia dotyczące wyjściowego DNA .....                                | 2  |
| Materiały eksploatacyjne i sprzęt .....                                  | 4  |
| Materiały eksploatacyjne/odczynniki TruPath Genome .....                 | 4  |
| Materiały eksploatacyjne/wyposażenie dostarczane przez użytkownika ..... | 5  |
| Protokół .....                                                           | 7  |
| Kwantyfikacja gDNA i ocena jakości .....                                 | 7  |
| Planowanie przebiegu .....                                               | 7  |
| Rozmrozić odczynniki do sekwencjonowania .....                           | 8  |
| Przygotowanie próbek DNA .....                                           | 8  |
| Załadowanie odczynników do kasety .....                                  | 9  |
| Źródła i materiały referencyjne .....                                    | 11 |
| Historia wersji .....                                                    | 11 |

# Przegląd

Dokumentacja tego produktu zawiera szczegółowy opis przebiegu pracy, Illumina TruPath Genome, a poniższy schemat ilustruje jego kolejne etapy.



## Zalecenia dotyczące wyjściowego DNA

### Jakość genomowego DNA

Przebieg protokołu TruPath Genome wymaga oczyszczonego genomowego DNA (gDNA) wyizolowanego z komórek lub krwi w probówkach do pobierania z K2-EDTA, z odpowiednim zestawem dla każdego typu próbki. Więcej informacji na temat szerszego zakresu typów próbek znajduje się w notatce technicznej [Wydajność systemu TruPath Genome w przypadku próbek różnego rodzaju i różnej jakości](#). Ten przebieg pracy nie jest odpowiedni dla próbek gDNA pozyskanych metodą FFPE ani ekstrakcji cfDNA. Ocenić jakość gDNA za pomocą jednej z następujących metod:

- **Test gDNA ScreenTape firmy Agilent** – użyć narzędzia do analizy regionu, aby ocenić odsetek fragmentów o długości przekraczającej 10 i 60 kb. Próbka powinna zawierać co najmniej 50% fragmentów DNA o długości przekraczającej 10 kb. próbki o niższej jakości mogą w dalszym ciągu pozwalać uzyskać dopuszczalne dane sekwencjonowania krótkich odczytów, ale zapewniają minimalne dodatkowe dane odległościowe. Aby uzyskać najlepsze dane odległościowe, należy użyć próbki, w której co najmniej 70% fragmentów DNA będzie mieć długość w przedziale od 10 do 500 kb, a co najmniej 40% od 60 do 500 kb.
- **Zestaw Femto Pulse gDNA 165 kb firmy Agilent** – próbka powinna uzyskać wynik GQN wynoszący co najmniej 5,0 przy wartości progowej 10 kb. próbki o niższej jakości mogą w dalszym ciągu pozwalać uzyskać dopuszczalne dane sekwencjonowania krótkich odczytów, ale zapewniają minimalne dodatkowe dane odległościowe. Aby uzyskać najlepsze dane odległościowe, należy użyć próbki o wartości GQN wynoszącej co najmniej 7,0 przy wartości progowej 10 kb i co najmniej 4,0 przy wartości progowej 60 kb.

Instrukcje dotyczące korzystania z urządzenia TapeStation lub Femto Pulse firmy Agilent można znaleźć na stronie internetowej producenta. Aby poprawić jakość DNA i wskaźniki odległościowe TruPath Genome, należy użyć zestawu do izolacji DNA o wysokiej masie cząsteczkowej (HMW).

### Ilość genomowego DNA

Na potrzeby protokołu TruPath Genome zalecana ilość wejściowego DNA wynosi 350 ng gDNA na próbkę, na pasmo. Niższe wartości, do 175 ng, pozwalają uzyskać dane dotyczące pokrycia odległościowego, ale może dojść do zmniejszenia głębokości pokrycia autosomalnego.

- Przed ekstrakcją próbki krwi należy przechowywać przez maksymalnie trzy dni w temperaturze od 2 do 8°C. W przypadku przechowywania próbek dłużej niż trzy dni należy je przechowywać w temperaturze od -25 do -15°C.
- Nie dopuszczać do przekroczenia 10 cykli zamrażania i rozmrażania DNA.
- Zmierzyć stężenie DNA każdej próbki za pomocą fluorometru Qubit przy użyciu testu Qubit zestawu dsDNA. Patrz strona internetowa producenta.

## Postępowanie z DNA

- DNA HMW może być lepkie i tworzyć nici, co utrudnia pipetowanie objętości  $<20\ \mu\text{l}$ . Docisnąć końcówkę pipety do dna probówki, aby rozbić nici w próbce i umożliwić dokładne pipetowanie.
- Nie wortexować DNA HMW.
- Podczas mieszania DNA należy używać końcówek pipet o szerokim otworze, aby uniknąć mechanicznego uszkodzenia cząsteczek.

# Materiały eksploatacyjne i sprzęt

Protokół TruPath Genome wymaga następujących materiałów eksploatacyjnych i sprzętu:

- Komora przepływowa C2 (dla dwóch próbek, jedna na pasmo) sparowana z kasetą odczynników NovaSeq X 1.5B lub komora przepływowa C8 (dla ośmiu próbek, jedna na pasmo) sparowana z kasetą odczynników NovaSeq X 10B.
- Odczynniki protokołu TruPath Genome.
- Różne materiały eksploatacyjne i wyposażenie dostarczane przez użytkownika

## Materiały eksploatacyjne/odczynniki TruPath Genome

### Materiały eksploatacyjne zestawu dwupróbkowego

Illumina (Nr kat. 20157406)

| Elementy zestawu                                     | Temperatura przechowywania |
|------------------------------------------------------|----------------------------|
| Zestaw odczynników TruPath Genome                    | Od -25°C do -15°C          |
| Komora przepływowa NovaSeq X Series C2               | Od 2°C do 8°C              |
| Wkładka NovaSeq X Series 1.5B Lyo Insert             | Od -25°C do -15°C          |
| Kaseta odczynników NovaSeq X Series 1.5B (300 cykli) | Od -25°C do -15°C          |
| Podstawka probówek biblioteki NovaSeq X Series 1.5B  | Temperatura pokojowa       |
| Kaseta z buforem NovaSeq X Series                    | Temperatura pokojowa       |

### Materiały eksploatacyjne zestawu ośmiopróbkowego

Illumina (Nr kat. 20157405)

| Elementy zestawu                  | Temperatura przechowywania |
|-----------------------------------|----------------------------|
| Zestaw odczynników TruPath Genome | Od -25°C do -15°C          |

| Elementy zestawu                                            | Temperatura przechowywania |
|-------------------------------------------------------------|----------------------------|
| Komora przepływowa NovaSeq X Series C8                      | Od 2°C do 8°C              |
| Wkładka NovaSeq X z odczynnikami liofilizowanymi Series 10B | Od -25°C do -15°C          |
| Kaseta odczynnikowa NovaSeq X Series 10B (300 cykli)        | Od -25°C do -15°C          |
| Podstawka probówek biblioteki NovaSeq X Series 10B/25B      | Temperatura pokojowa       |
| Kaseta z buforem NovaSeq X Series                           | Temperatura pokojowa       |

## Zestaw odczynników TruPath Genome

Illumina (Nr kat. 20138424)

| Odczynnik | Opis                    | Temperatura przechowywania |
|-----------|-------------------------|----------------------------|
| FP1       | Flow Cell Prep Mix 1    | Od -25°C do -15°C          |
| FT2       | Flow Cell Transposome 2 | Od -25°C do -15°C          |
| FTB       | FC Tagment Buffer       | Od -25°C do -15°C          |

## Materiały eksploatacyjne/wyposażenie dostarczane przez użytkownika

| Materiały eksploatacyjne/wyposażenie | Dostawca                                                                                                                                                                                              |
|--------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mikrowirówka                         | Ogólny dostawca laboratoryjny                                                                                                                                                                         |
| Fluorometr Qubit 4                   | Thermo Fisher Scientific, nr kat. Q33238                                                                                                                                                              |
| Zestaw Qubit dsDNA Assay, HS lub BR  | Jedna z poniższych, w zależności od metody kwantyfikacji:<br>Test HS Assay, Thermo Fisher Scientific, nr kat. Q32851 lub Q32854<br>Test BR Assay, Thermo Fisher Scientific, nr kat. Q32850 lub Q32853 |

| <b>Materiały eksploatacyjne/wyposażenie</b> | <b>Dostawca</b>               |
|---------------------------------------------|-------------------------------|
| Woda bez nukleaz                            | Ogólny dostawca laboratoryjny |
| Pipeta jednokanałowa, 1 lub 5 ml            | Ogólny dostawca laboratoryjny |
| Pipeta jednokanałowa, 200 µl                | Ogólny dostawca laboratoryjny |
| Końcówki pipet o szerokim otworze, 200 µl*  | Ogólny dostawca laboratoryjny |
| Pipeta jednokanałowa, 20 µl                 | Ogólny dostawca laboratoryjny |

\* Podczas pracy z HMW DNA zalecane są końcówki o pipet o szerokim otworze. Końcówki o standardowym otworze mogą powodować fragmentację DNA, co prowadzi do mniejszego profilu rozmiaru DNA od wymaganego. Jeśli końcówki pipet o szerokim otworze nie są dostępne, można użyć końcówek o standardowym otworze, należy jednak unikać powtarzających się cykli aspiracji/dozowania.

Zdecydowanie zaleca się przeprowadzić ocenę jakości gDNA, aby upewnić się, że próbka DNA spełnia ustalone kryteria jakości. Poniższy sprzęt i materiały eksploatacyjne są odpowiednie do określania wielkości fragmentów DNA.

| <b>Materiały eksploatacyjne/sprzęt (opcjonalnie)</b> | <b>Dostawca</b>                        |
|------------------------------------------------------|----------------------------------------|
| TapeStation                                          | Agilent, nr kat. G2991BA lub G2992AA   |
| Analiza genomowego DNA                               | Agilent, nr kat. 5067-5366 i 5067-5365 |
| System Femto Pulse                                   | Agilent, nr kat. M5330AA               |
| Zestaw do analizy Femto Pulse gDNA 165 kb            | Agilent, nr kat. FP-1002-0275          |

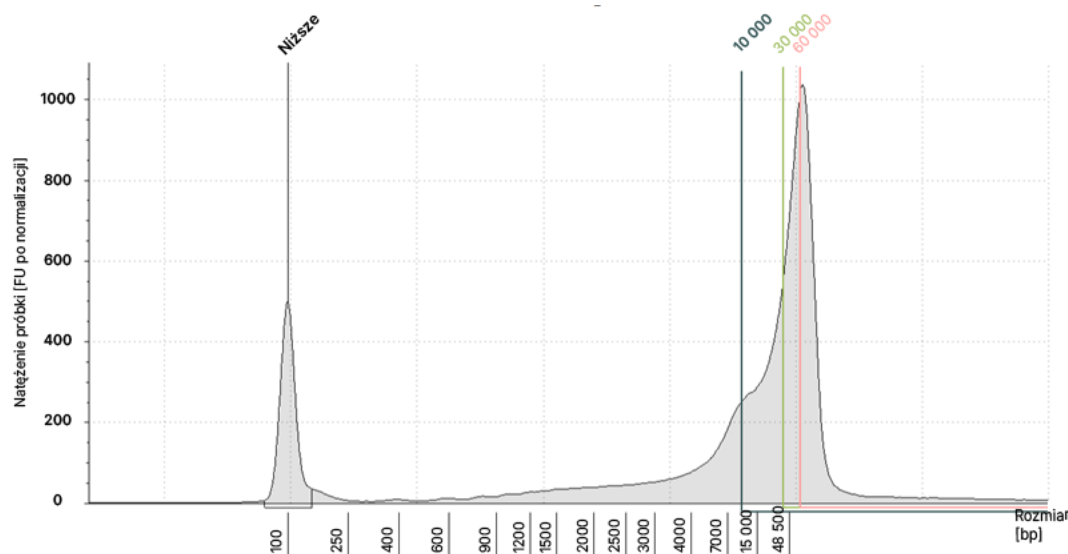
# Protokół

W tej części opisano protokół TruPath Genome.

## Kwantyfikacja gDNA i ocena jakości

1. Przeprowadzić kwantyfikację DNA za pomocą fluorometru Qubit z wykorzystaniem zestawu dsDNA. Illumina zaleca stosowanie roztworu podstawowego gDNA o stężeniu poniżej 100 ng/μl, aby zapewnić wysoką dokładność kwantyfikacji, oceny jakości oraz pipetowania w dalszej części protokołu. Docelowa końcowa ilość materiału wprowadzanego do analizy wynosi 350 ng.
2. Firma Illumina zaleca przeprowadzenie kontroli jakości DNA przy użyciu urządzenia TapeStation (taśma gDNA) lub Femto Pulse (zestaw gDNA 165 kb). Specyfikacje dotyczące jakości można znaleźć w części [Zalecenia dotyczące wyjściowego DNA na stronie 2](#).

Rysunek 1 Analiza profilu długości fragmentów wejściowego gDNA za pomocą urządzenia Agilent TapeStation



## Planowanie przebiegu

Szczegółowe instrukcje dotyczące planowania przebiegu w module BaseSpace Sequence Hub lub przygotowania arkusza próbek można znaleźć w [Podręczniku użytkownika oprogramowania TruPath Genome](#).

Firma Illumina zaleca ustawienie przebiegu ze 151 cyklami na odczyt (2 x 151). Nie przekraczać łącznej liczby 302 cykli. Nie wykonywać cykli indeksowania.

## Rozmrozić odczynniki do sekwencjonowania

Szczegółowa instrukcja dotycząca rozmrażania odczynników znajduje się w części [Dokumentacja produktu NovaSeq X Series \(nr dokumentu 200027529\)](#).

## Przygotowanie próbek DNA

- Wyjąć odczynniki TruPath Genome z zestawu i rozmrażać w temperaturze pokojowej przez 20 minut.
  - FP1 (niebieski pasek na etykiecie)
  - FT2 (czerwony pasek na etykiecie)
  - FTB (przezroczysty pasek na etykiecie)
- Po rozmrożeniu odczynniki przechowywać na lodzie przez maksymalnie 4 godziny. Jeśli odczynniki nie są używane, należy je ponownie umieścić w zamrażarce.
- Powoli pięciokrotnie przepipetować pełną objętość FTB i krótko odwirować za pomocą wirówki stołowej.
- Dopilnować prawidłowego rozmrożenia podstawowego roztworu DNA. Powoli pipetować pięć razy, aby dopilnować zupełnego ponownego zawieszenia, zwłaszcza DNA HMW. Tylko do ponownego zawieszenia zaleca się końcówkę 200 µl o szerokim otworze.
- Otworzyć paski probówek biblioteki.
- Na każdą próbkę, do **jednej** probówki na próbkę z pasków probówek biblioteki należy dodać poniższe elementy w podanej kolejności. Na tym etapie nie są wymagane końcówki o szerokich otworach.

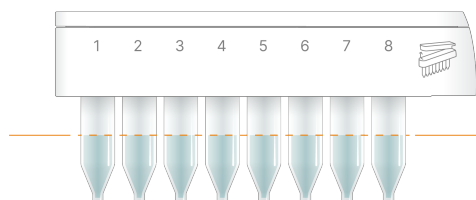
 Upewnić się, że probówka na próbkę pasuje do właściwemu torowi przypisanego w arkuszu próbek.

| Kolejność                  | Odczynnik                      | Objętość                                                      |
|----------------------------|--------------------------------|---------------------------------------------------------------|
| 1                          | Woda bez nukleaz               | Zmienna (153 µl – objętość podstawowego roztworu 350 ng gDNA) |
| 2                          | FTB                            | 17 µl                                                         |
| 3                          | Roztwór podstawowy 350 ng gDNA | Zmienna (zależnie od stężenia podstawowego roztworu gDNA)     |
| <b>Całkowita objętość:</b> |                                | <b>170 µl</b>                                                 |

Jeśli przykładowo stężenie podstawowego roztworu gDNA wynosi 100 ng/µl, wówczas objętość podstawowego roztworu 350 ng gDNA będzie wynosić 3,5 µl ( $350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng/}\mu\text{l}$ ). Objętość wody bez nukleaz wyniesie 149,5 µl ( $153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l}$  podstawowego roztworu gDNA).

- Ustawić pipetę P200 na 150 µl.

8. Używając nowej końcówki pipety na każdą próbkę, powoli pipetować pięć razy w celu wymieszania zawartości, unikając tworzenia pęcherzyków. Upewnić się, że na spodzie nie ma powietrza. Zalecana jest końcówka 200 µl, o szerokim otworze. Nie używać końcówki P1000.
9. Zamknij paski probówek biblioteki.
10. **[Opcjonalnie]** Krótco odwirować paski probówek i upewnić się, że na dnie probówek nie ma powietrza. Patrz [Dokumentacja produktu NovaSeq X Series \(nr dokumentu 200027529\)](#).
11. Upewnij się, że objętość jest taka sama we wszystkich probówkach.



12. Włożyć podstawkę probówek bibliotecznych do kasety z odczynnikami i docisnąć. Delikatne kliknięcie oznacza, że paski probówek biblioteki są prawidłowo umieszczone. Upewnić się, że pasek probówek biblioteki leżą płasko w kasecie.

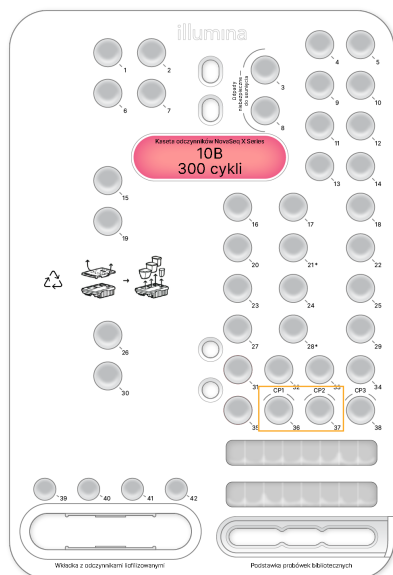
## Ładowanie odczynników do kasety

Objętości odczynników określone w poniższych instrukcjach są takie same dla kaset 1.5B i 10B.

- !** Nie należy odwracać rozmrożonej kasety odczynników po dodaniu FP1 lub FT2. Patrz [Dokumentacja produktu NovaSeq X Series \(nr dokumentu 200027529\)](#).

1. Używając czystej końcówki pipety przebić folię zabezpieczającą w pozycjach CP1 i CP2 kasety odczynników.

Pozycje CP1 i CP2 są zaznaczone na poniższej ilustracji.



**i** | Pozycja CP3 nie jest używana w przebiegu pracy protokołu TruPath Genome.

2. Delikatnie odwrócić FP1 (niebieski pasek na etykiecie) kilka razy, aby wymieszać.
3. Używając pipety, przenieść 3 ml FP1 do pozycji CP1 kasety.  
Całkowita objętość napełnienia wynosi 3 ml. Może to wymagać użycia całej zawartości probówki FP1 lub tylko jej części.
4. Delikatnie odwrócić FT2 (czerwony pasek na etykiecie) kilka razy, aby wymieszać.
5. Używając pipety, przenieść 2,6 ml FT2 do pozycji CP2 kasety.  
Całkowita objętość napełnienia wynosi 2,6 ml. Może to wymagać użycia całej zawartości probówki FT2 lub tylko jej części.
6. Włożyć wkładkę z odczynnikami liofilizowanymi do kasety z odczynnikami i docisnąć. Słyszalne kliknięcie wskazuje, że wkładka z odczynnikami liofilizowanymi znalazła się w położeniu docelowym.
7. Kontynuować standardową procedurę ładowania aparatu. Patrz [Dokumentacja produktu NovaSeq X Series \(nr dokumentu 200027529\)](#).

# Źródła i materiały referencyjne

W sekcji pomocy dotyczącej testu [Illumina na stronie internetowej firmy](#) dostępne są: oprogramowanie, materiały szkoleniowe, informacje na temat zgodności produktu oraz poniższa dokumentacja. Zawsze należy sprawdzać, czy na stronach pomocy technicznej nie ma najnowszych wersji.

## Materiały dodatkowe

| Zasoby                                                                                               | Opis                                                                                                       |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <a href="#">Dokumentacja produktu NovaSeq X Series</a>                                               | Zawiera informacje techniczne dotyczące korzystania z produktów Illumina NovaSeq X Series.                 |
| <a href="#">Illumina TruPath Genome Instrukcja obsługi oprogramowania</a>                            | Zawiera informacje techniczne dotyczące korzystania z oprogramowania Illumina TruPath Genome.              |
| <a href="#">TruPath Genome Wydajność systemu w przypadku próbek różnego rodzaju i różnej jakości</a> | Zawiera informacje techniczne dla stosowania protokołu TruPath Genome z szerszym zakresem rodzajów próbek. |
| <a href="#">Illumina TruPath Genome Karta danych</a>                                                 | Zawiera informacje techniczne na temat funkcji systemu TruPath Genome.                                     |

## Historia wersji

| Dokument                           | Data            | Opis zmian                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|------------------------------------|-----------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Nr dokumentu:<br>200065852 wer. 01 | Maj<br>2026 r.  | Dodano: <ul style="list-style-type: none"> <li>Wyjaśnianie informacji na temat zaleceń dotyczących jakości wejściowej DNA.</li> <li>Zalecenia dotyczące odczytu.</li> </ul> Zaktualizowano: <ul style="list-style-type: none"> <li>Ilustracja przeglądowna.</li> <li>Wykaz materiałów eksploatacyjnych dostarczanych przez użytkownika.</li> </ul> |
| Nr dokumentu:<br>200065852 wer. 00 | Luty<br>2026 r. | Pierwsze wydanie.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |



Illumina, Inc.  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122, USA  
+1 800 809 ILMN (4566)  
+1 858 202 4566 (poza Ameryką Północną)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

**Wyłącznie do celów badawczych. Nieprzeznaczone do procedur diagnostycznych.**

© 2026 Illumina, Inc. Wszelkie prawa zastrzeżone.

**illumina®**