



Genomul Illumina TruPath

Documentația produsului

PROPRIETATE A COMPANIEI ILLUMINA

Nr. document 200065852 v01

Mai 2026

A se utiliza exclusiv în scop de cercetare. A nu se utiliza în cadrul procedurilor de diagnosticare.

Prezentul document și conținutul acestuia constituie proprietatea Illumina, Inc. și a afiliaților săi („Illumina”) și sunt destinate exclusiv pentru utilizarea contractuală de către client în legătură cu folosirea produsului sau produselor descrise în prezentul document și în niciun alt scop. Acest document și conținutul său nu trebuie utilizate sau distribuite pentru niciun alt scop și/sau nici comunicate, divulgate sau reproduse în orice alt mod și în orice formă fără consimțământul prealabil acordat în scris de Illumina. Illumina nu transmite, în temeiul brevetelor sale, al mărcilor sale comerciale, al drepturilor sale de autor sau în temeiul dreptului comun, nicio licență și nici drepturi similare ale oricăror terți prin acest document.

Instrucțiunile din acest document trebuie respectate în mod strict și explicit de către personalul calificat și corespunzător instruit pentru a asigura utilizarea corespunzătoare și în siguranță a produsului descris/produselor descrise în acest document. Înainte de utilizarea acestui produs/acestor produse, întreg conținutul acestui document trebuie citit și înțeles în întregime.

NERESPECTAREA OBLIGAȚIEI DE A CITI COMPLET ȘI DE A RESPECTA ÎN MOD EXPLICIT TOATE INSTRUCȚIUNILE CUPRINSE ÎN PREZENTUL DOCUMENT POATE DUCE LA DETERIORAREA PRODUSULUI SAU PRODUSELOR, LA VĂTĂMAREA PERSOANELOR, INCLUSIV A UTILIZATORILOR SAU A ALTOR PERSOANE ȘI LA DAUNE ALE ALTOR PROPRIETĂȚI ȘI VA ANULA ORICE GARANȚIE APLICABILĂ PRODUSULUI SAU PRODUSELOR.

ILLUMINA NU ÎȘI ASUMĂ NICIO RĂSPUNDERE CARE DECURGE DIN UTILIZAREA INADECVATĂ A PRODUSULUI SAU PRODUSELOR DESCRISE ÎN PREZENTUL DOCUMENT (INCLUSIV A COMPONENTELOR SAU SOFTWARE-ULUI ACESTORA).

© 2026 Illumina, Inc. Toate drepturile rezervate.

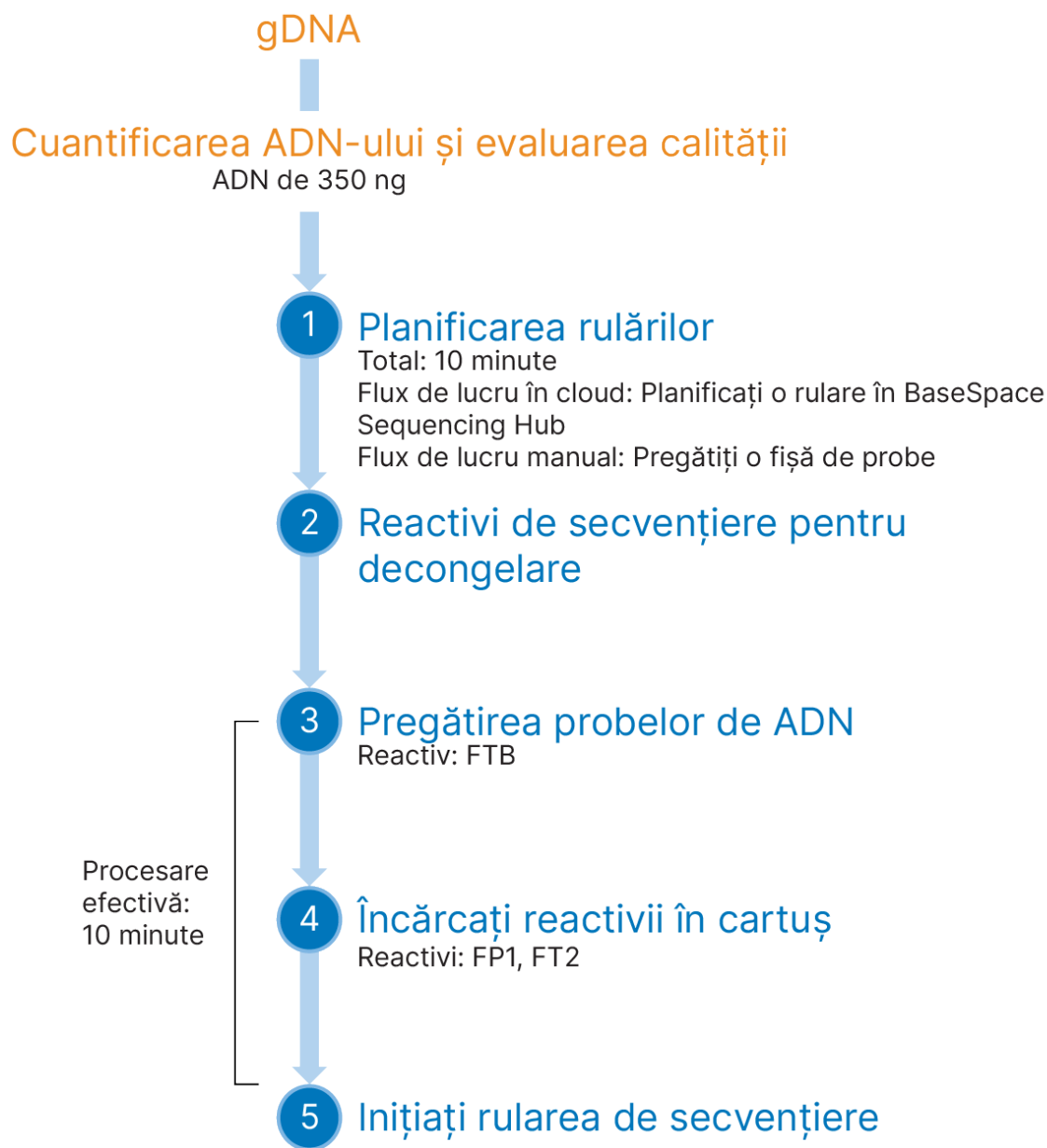
Toate mărcile comerciale sunt proprietatea Illumina, Inc. sau a proprietarilor lor respectivi. Pentru informații specifice privind mărcile comerciale, consultați www.illumina.com/company/legal.html.

Cuprins

Prezentare generală	1
Recomandări privind introducerea de ADN	2
Consumabile și echipament	4
Genomul TruPath Consumabile/Reactivi	4
Consumabile/echipamente furnizate de utilizator	5
Protocol	7
Cuantificarea gDNA și evaluarea calității	7
Planificarea rulărilor	7
Reactivi de secvențiere pentru decongelare	8
Pregătirea probelor de ADN	8
Încărcați reactivii în cartuș	9
Resurse și referințe	11
Istoricul versiunilor	11

Prezentare generală

Această documentație a produsului detaliază fluxul de lucru Illumina Genomul TruPath, iar următoarea diagramă ilustrează fluxul de lucru.



Recomandări privind introducerea de ADN

Calitatea ADN-ului genomic

Fluxul de lucru Genomul TruPath necesită ADN genomic (gDNA) purificat extras din celule sau sânge în eprubete de recoltare K2EDTA, cu o trusă adecvată pentru fiecare tip de probă. Consultați nota tehnică [Genomul TruPath Performanță cu probe de tip variabil și Calitate](#) pentru o gamă mai largă de tipuri de probe. Acest flux de lucru nu este adecvat pentru probele FFPE gDNA sau extracțiile cfDNA. Evaluați calitatea gDNA prin oricare dintre următoarele metode:

- **Analiza ScreenTape Agilent gDNA** —Utilizați instrumentul de analiză a regiunii pentru a evalua proporțiile de fragmente mai mari de 10 kb și 60 kb. Proba trebuie să conțină cel puțin 50% din fragmentele ADN mai mari de 10 kb. Probele de calitate inferioară pot obține în continuare date acceptabile de secvențiere a citirilor scurte, dar produc date de proximitate suplimentare minime. Pentru cele mai bune date de proximitate, utilizați o probă cu 70% sau mai multe fragmente ADN între 10 kb și 500 kb și 40% sau mai multe fragmente între 60 kb și 500 kb.
- **Trusă Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb** —Cel puțin, proba trebuie să obțină o valoare GQN de 5,0 la pragul de 10 kb. Probele de calitate inferioară pot obține în continuare date acceptabile de secvențiere a citirilor scurte, dar produc date de proximitate suplimentare minime. Pentru cele mai bune date de proximitate, utilizați o probă cu o valoare GQN de cel puțin 7,0 la pragul de 10 kb și de cel puțin 4,0 la pragul de 60 kb.

Pentru instrucțiuni privind utilizarea fie a dispozitivului Agilent TapeStation, fie a dispozitivului Agilent Femto Pulse, consultați site-ul web al producătorului. Pentru a îmbunătăți calitatea ADN-ului și indicatorii de proximitate Genomul TruPath, utilizați un kit de extracție ADN cu masă moleculară ridicată (HMW).

Cantitatea ADN-ului genomic

Genomul TruPath recomandă o intrare ADN de 350 ng de gDNA per probă, per bandă. Probele de intrare mai mici, de până la 175 ng, produc date de acoperire a proximității, dar adâncimea de acoperire autozomală poate fi redusă.

- Înainte de extracție, păstrați probele de sânge timp de până la trei zile la 2 °C până la 8 °C. Dacă păstrați probele mai mult de trei zile, păstrați-le la temperaturi între -25 °C și -15 °C.
- Evitați mai mult de 10 cicluri de congelare-decongelare ale ADN-ului.
- Măsurați concentrația ADN a fiecărei probe cu un fluorometru Qubit, utilizând testul Qubit din trusa dsDNA. Consultați site-ul web al producătorului.

Manipularea ADN-ului

- Dacă se utilizează ADN HMW, acesta poate fi vâscos și poate forma fire, făcând pipetarea <20 μ l dificilă. Apăsăți vârful pipetei pe partea inferioară a eprubetei pentru a rupe filetele probei și a permite pipetarea precisă.
- Nu turbionați ADN-ul HMW.
- Când amestecați ADN-ul, utilizați vârfuri de pipetă cu diametru mare pentru a evita forfecarea.

Consumabile și echipament

Genomul TruPath Protocolul necesită următoarele consumabile și echipamente:

- Fie o celulă de flux C2 (pentru două probe, una pentru fiecare bandă) asociată cu un cartuș de reactiv NovaSeq X 1.5B, fie o celulă de flux C8 (pentru opt probe, una pentru fiecare bandă) asociată cu un cartuș de reactiv NovaSeq X 10B.
- Reactivi Genomul TruPath.
- Consumabile și echipamente diverse furnizate de utilizator.

Genomul TruPath Consumabile/Reactivi

Consumabilele trusei cu două probe

Illumina Nr. catalog 20157406

Trusă componentă	Temperatură de depozitare
Genomul TruPath Kit de reactivi	între -25 °C și -15 °C
NovaSeq X Celulă de flux seria C2	între 2 °C și 8 °C
NovaSeq X Inserție Lyo seria 1.5B	între -25 °C și -15 °C
NovaSeq X Cartuș de reactiv seria 1.5B (300 cicluri)	între -25 °C și -15 °C
NovaSeq X Bandă de eprubete din bibliotecă seria 1.5B	Temperatura camerei
Cartuș cu soluție-tampon seria NovaSeq X	Temperatura camerei

Consumabilele trusei cu opt probe

Illumina Nr. catalog 20157405

Trusă componentă	Temperatură de depozitare
Genomul TruPath Kit de reactivi	între -25 °C și -15 °C
NovaSeq X Celulă de flux seria C8	între 2 °C și 8 °C
NovaSeq X Inserție Lyo seria 10B	între -25 °C și -15 °C
NovaSeq X Cartuș de reactiv seria 10B (300 cicluri)	între -25 °C și -15 °C
NovaSeq X Bandă de eprubete din bibliotecă seria 10B/25B	Temperatura camerei
Cartuș cu soluție-tampon seria NovaSeq X	Temperatura camerei

Genomul TruPath Kit de reactivi

Illumina Nr. catalog 20138424

Reactiv	Descriere	Temperatură de depozitare
FP1	Amestec de pregătire a celulelor de flux 1	între -25 °C și -15 °C
FT2	Transpozom cu celule de flux 2	între -25 °C și -15 °C
FTB	FC Tagment Buffer	între -25 °C și -15 °C

Consumabile/echipamente furnizate de utilizator

Consumabile/echipamente	Furnizor
Microcentrifugă	Furnizor general pentru laboratoare
Fluorometru Qubit 4	Thermo Fisher Scientific, nr. catalog Q33238
Kit analiză Qubit dsDNA, HS sau BR	Una dintre următoarele, în funcție de metoda de cuantificare: Analiză HS, Thermo Fisher Scientific, nr. catalog Q32851 sau Q32854 Analiză BR, Thermo Fisher Scientific, nr. catalog Q32850 sau Q32853
Apă fără nuclează	Furnizor general pentru laboratoare
Pipetă cu un singur canal, 1 sau 5 ml	Furnizor general pentru laboratoare
Pipetă monocanal, 200 µl	Furnizor general pentru laboratoare
Vârfuri de pipetă cu diametru mare, 200 µl*	Furnizor general pentru laboratoare
Pipetă monocanal, 20 µl	Furnizor general pentru laboratoare

* Când manipulați ADN-ul HMW se recomandă vârfuri cu diametru mare. Vârfurile standard pot cauza fragmentarea ADN-ului, ceea ce duce la un profil de dimensiune ADN mai mic decât este necesar. Dacă vârfurile de pipetă cu diametru mare nu sunt disponibile, pot fi utilizate vârfuri regulate; totuși, evitați ciclurile repetate de aspirare/distribuire.

Se recomandă insistent evaluarea calității gDNA pentru a vă asigura că proba de ADN îndeplinește pragurile de calitate stabilite. Următoarele echipamente și consumabile sunt adecvate pentru dimensionarea ADN-ului.

Consumabil/Echipament (opțional)	Furnizor
TapeStation	Agilent, nr. catalog G2991BA sau G2992AA

Consumabil/Echipament (opțional)	Furnizor
Analiza ADN-ului genomic	Agilent, nr. catalog 5067-5366 și 5067-5365
Sistem Femto Pulse	Agilent, nr. catalog M5330AA
Trusă de analiză Femto Pulse gDNA 165kb	Agilent, nr. catalog FP-1002-0275

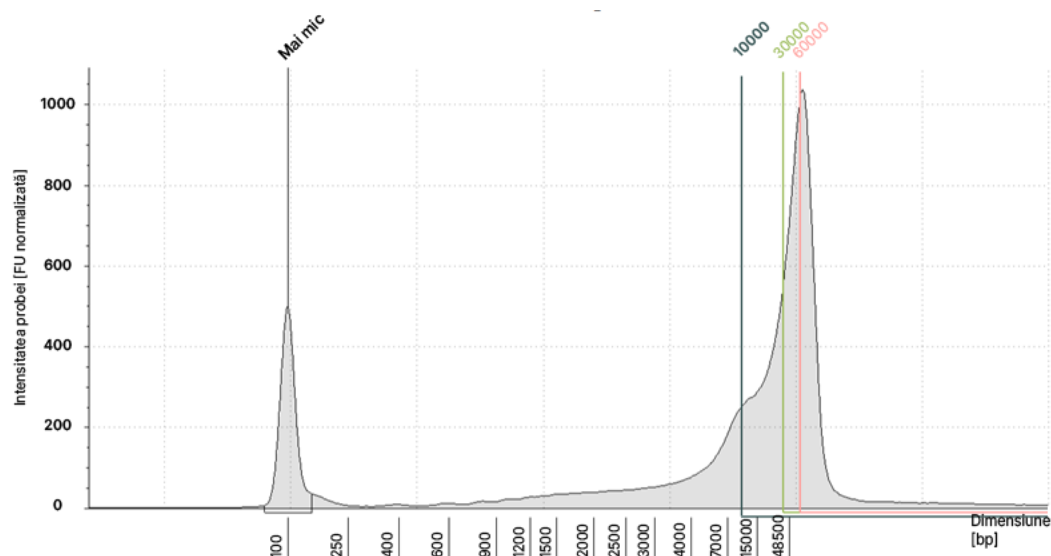
Protocol

Această secțiune descrie protocolul Genomul TruPath.

Cuantificarea gDNA și evaluarea calității

1. Cuantificați ADN-ul utilizând un fluorometru Qubit cu un kit ADNdc. Illumina recomandă utilizarea unui stoc de gDNA mai mic de 100 ng/μl pentru a permite cuantificarea, evaluarea calității și pipetarea de înaltă precizie și mai departe de-a lungul protocolului. Intrarea finală țintă pentru încărcare este de 350 ng.
2. Illumina recomandă testarea ADN-ului QC pe TapeStation (bandă gDNA) sau Femto Pulse (kit gDNA de 165 kb). Consultați [Recomandări privind introducerea de ADN la pagina 2](#) pentru specificațiile de calitate.

Figura 1 Dimensionarea profilului de intrare gDNA prin intermediul Agilent TapeStation



Planificarea rulărilor

Pentru instrucțiuni detaliate privind modul de planificare a unei rulări în BaseSpace Sequence Hub sau de pregătire a unei fișe de probe, consultați [Genomul TruPath Ghidul de utilizare a software-ului](#).

Illumina recomandă configurarea unei rulări cu 151 de cicluri per citire (2 x 151). Nu depășiți totalul de 302 cicluri. Nu rulați cicluri de indexare.

Reactivi de secvențiere pentru decongelare

Pentru instrucțiuni detaliate privind decongelarea reactivilor, consultați [Documentația produsului NovaSeq seria X \(document nr. 200027529\)](#).

Pregătirea probelor de ADN

1. Scoateți reactivii Genomul TruPath din trusă și decongealați-i la temperatura camerei timp de 20 de minute.
 - FP1 (bandă albastră pe etichetă)
 - FT2 (bandă roșie pe etichetă)
 - FTB (bandă transparentă pe etichetă)
2. După decongelare, depozitați reactivii pe gheață timp de până la 4 ore. Reintroduceți reactivii în congelator dacă nu sunt utilizați.
3. Pipetați încet volumul complet de FTB de cinci ori și rotiți scurt în jos cu o centrifugă pe banc.
4. Asigurați-vă că stocul de ADN este decongelat corespunzător. Pipetați încet de cinci ori pentru a vă asigura că este complet resuspendat, în special ADN HMW.
Numai pentru resuspendare, se recomandă un vârful cu diametru mare de 200 µl.
5. Scoateți capacul bandei de eprubete din bibliotecă.
6. Pentru fiecare probă, adăugați următoarele într-o **singură** eprubetă pentru probă din banda de eprubete din bibliotecă, în ordinea indicată. Vârfurile cu diametru mare nu sunt necesare pentru acest pas.

 Asigurați-vă că eprubeta pentru probă se potrivește cu banda corectă atribuită în fișa pentru probă.

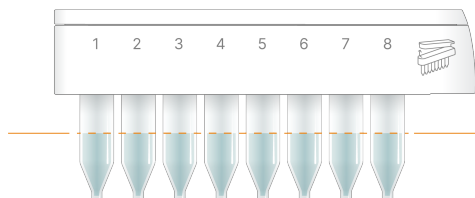
Comandă	Reactiv	Volum
1	Apă fără nuclează	Variabilă (153 µl - 350 ng volum stoc gDNA)
2	FTB	17 µl
3	350 ng stoc gDNA	Variabilă (în funcție de concentrația stocului de gDNA)
Volum total:		170 µl

De exemplu, în cazul în care concentrația stocului de gDNA este de 100 ng/µl, atunci volumul stocului de gDNA de 350 ng va fi de 3,5 µl ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng}/\mu\text{l}$). Volumul de apă fără nucleaze va fi de 149,5 µl ($153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l}$ stoc de gDNA).

7. Setati o pipetă P200 la 150 µl.
8. Folosind un nou vârful de pipetă pentru fiecare probă, pipetați încet de cinci ori pentru a amesteca, evitând formarea bulelor. Asigurați-vă că nu există goluri de aer în partea de jos.

Se recomandă un vârful cu diametru mare de 200 µl. Nu utilizați un vârful P1000.

9. Puneți capacul bandei de eprubete din bibliotecă.
10. **[Opțional]** Rotiți scurt banda pentru eprubete și asigurați-vă că nu există goluri de aer la baza eprubetelor. Consultați [Documentația produsului NovaSeq seria X \(document nr. 200027529\)](#).
11. Asigurați-vă că volumul este consecvent în toate eprubetele.



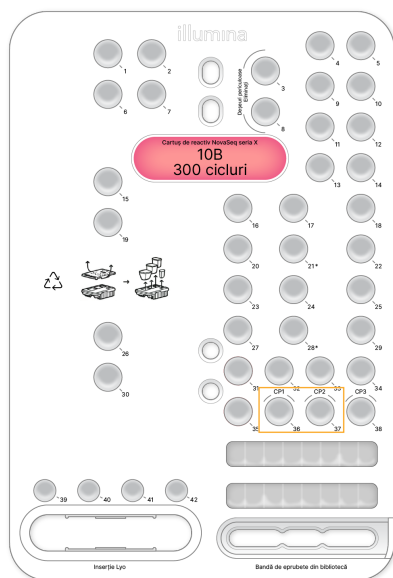
12. Introduceți banda de eprubete din bibliotecă în cartușul cu reactivului și apăsați în jos. Un clic ușor indică faptul că banda de eprubete din bibliotecă este la locul ei. Asigurați-vă că banda de eprubete din bibliotecă este plată în cartuș.

Încărcați reactivii în cartuș

Volumele reactivilor specificate în următoarele instrucțiuni sunt aceleași pentru cartușele 1.5B și 10B.

- !** Nu răsturnați cartușul reactivului decongelat după ce ați adăugat FP1 sau FT2. Consultați [Documentația produsului NovaSeq seria X \(document nr. 200027529\)](#).

1. Cu un vârful de pipetă curat, perforați sigiliul foliei pozițiilor CP1 și CP2 ale cartușului de reactiv. Pozițiile CP1 și CP2 sunt evidențiate în imaginea următoare.



- i** Poziția CP3 nu este utilizată pentru fluxul de lucru Genomul TruPath.

2. Răsturnați ușor FP1 (banda albastră de pe etichetă) de mai multe ori pentru a amesteca.

3. Utilizați o pipetă pentru a transfera 3 ml de FP1 în poziția CP1 a cartușului.
Volumul de umplere complet este de 3 ml. Acest lucru poate să utilizeze sau nu întregul conținut al eprubetei FP1.
4. Răsturnați ușor FT2 (banda roșie de pe etichetă) de mai multe ori pentru a amesteca.
5. Utilizați o pipetă pentru a transfera 2,6 ml de FT2 în poziția CP2 a cartușului.
Volumul de umplere complet este de 2,6 ml. Acest lucru poate să utilizeze sau nu întregul conținut al eprubetei FT2.
6. Introduceți inserția Iyo în cartușul cu reactivi și apăsați în jos. Un clic sonor indică faptul că inserția Iyo este la locul ei.
7. Continuați cu procedura standard de încărcare a instrumentului. Consultați [Documentația produsului NovaSeq seria X \(document nr. 200027529\)](#).

Resurse și referințe

Paginile de asistență de pe [site-ul web Illumina](#) oferă software, resurse de instruire, informații privind compatibilitatea produselor și următoarea documentație. Vizitați întotdeauna paginile de asistență pentru cele mai recente versiuni.

Resurse suplimentare

Resursă	Descriere
Documentație pentru produsul din NovaSeq seria X	Furnizează informații tehnice pentru utilizarea NovaSeq seria X Illumina.
Illumina Genomul TruPath Ghid de utilizare a software-ului	Furnizează informații tehnice pentru utilizarea software-ului Illumina Genomul TruPath.
Genomul TruPath Performanță cu probe de tip și calitate variate	Furnizează informații tehnice pentru o gamă mai largă de tipuri de probe cu Genomul TruPath.
Illumina Genomul TruPath Fișă tehnică	Furnizează informații tehnice despre caracteristicile Genomul TruPath.

Istoricul versiunilor

Document	Data	Descrierea modificării
Nr. document 200065852 v01	Mai 2026	S-a adăugat: • Clarificarea informațiilor privind recomandările privind calitatea necesară a ADN-ului introdus. • Recomandările privind lungimea citirii. Actualizări: • Ilustrație de ansamblu. • Listă de consumabile furnizate de utilizator.
Nr. document 200065852 v00	Februarie 2026	Versiunea inițială.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 S.U.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (în afara Americii de Nord)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

A se utiliza exclusiv în scop de cercetare. A nu se utiliza în cadrul procedurilor de diagnosticare.

© 2026 Illumina, Inc. Toate drepturile rezervate.

illumina®