



Illumina TruPath Genome

Tài liệu về sản phẩm

TÀI LIỆU ĐỘC QUYỀN CỦA ILLUMINA

Tài liệu số 200065852 v01

Tháng 5 năm 2026

Chỉ dùng cho mục đích nghiên cứu. Không dùng trong các quy trình chẩn đoán.

Tài liệu này và nội dung trong đó thuộc quyền sở hữu của Illumina, Inc. và các công ty liên kết của Illumina, Inc. ("Illumina") và chỉ dành cho việc sử dụng theo hợp đồng với khách hàng của Illumina liên quan đến việc sử dụng (các) sản phẩm được mô tả trong tài liệu này và không dành cho mục đích nào khác. Tài liệu này và nội dung trong đó sẽ không được sử dụng hay phân phối vì bất kỳ mục đích nào khác và/hoặc không được truyền tải, tiết lộ hay sao chép dưới bất kỳ hình thức nào khác mà không có sự cho phép trước bằng văn bản của Illumina. Illumina không chuyển nhượng bất kỳ giấy phép nào theo các bằng sáng chế, nhãn hiệu, bản quyền hoặc các quyền theo thông luật cũng như các quyền tương tự của bất kỳ bên thứ ba nào thông qua tài liệu này.

Các hướng dẫn nêu trong tài liệu này phải được tuân thủ nghiêm ngặt và rõ ràng bởi cá nhân được đào tạo phù hợp và có đủ trình độ nhằm đảm bảo sử dụng an toàn và đúng cách (các) sản phẩm được mô tả trong tài liệu này. Phải đọc và hiểu hoàn toàn tất cả nội dung của tài liệu này trước khi sử dụng (các) sản phẩm đó.

VIỆC KHÔNG ĐỌC TOÀN BỘ VÀ TUÂN THỦ RÕ RÀNG TẤT CẢ CÁC HƯỚNG DẪN NÊU TRONG TÀI LIỆU NÀY CÓ THỂ DẪN ĐẾN GÂY HƯ HỎNG (CÁC) SẢN PHẨM, GÂY TỔN THƯƠNG CHO CON NGƯỜI, BAO GỒM NGƯỜI DÙNG HOẶC NHỮNG NGƯỜI KHÁC VÀ GÂY THIẾT HẠI TÀI SẢN KHÁC, VÀ SẼ LÀM MẤT HIỆU LỰC BẢO HÀNH ÁP DỤNG CHO (CÁC) SẢN PHẨM ĐÓ.

ILLUMINA KHÔNG CHỊU BẤT KỲ TRÁCH NHIỆM NÀO PHÁT SINH TỪ VIỆC SỬ DỤNG KHÔNG ĐÚNG CÁCH (CÁC) SẢN PHẨM ĐƯỢC MÔ TẢ TRONG TÀI LIỆU NÀY (BAO GỒM CẢ CÁC BỘ PHẬN CỦA SẢN PHẨM HOẶC PHẦN MỀM).

© 2026 Illumina, Inc. Bảo lưu mọi quyền.

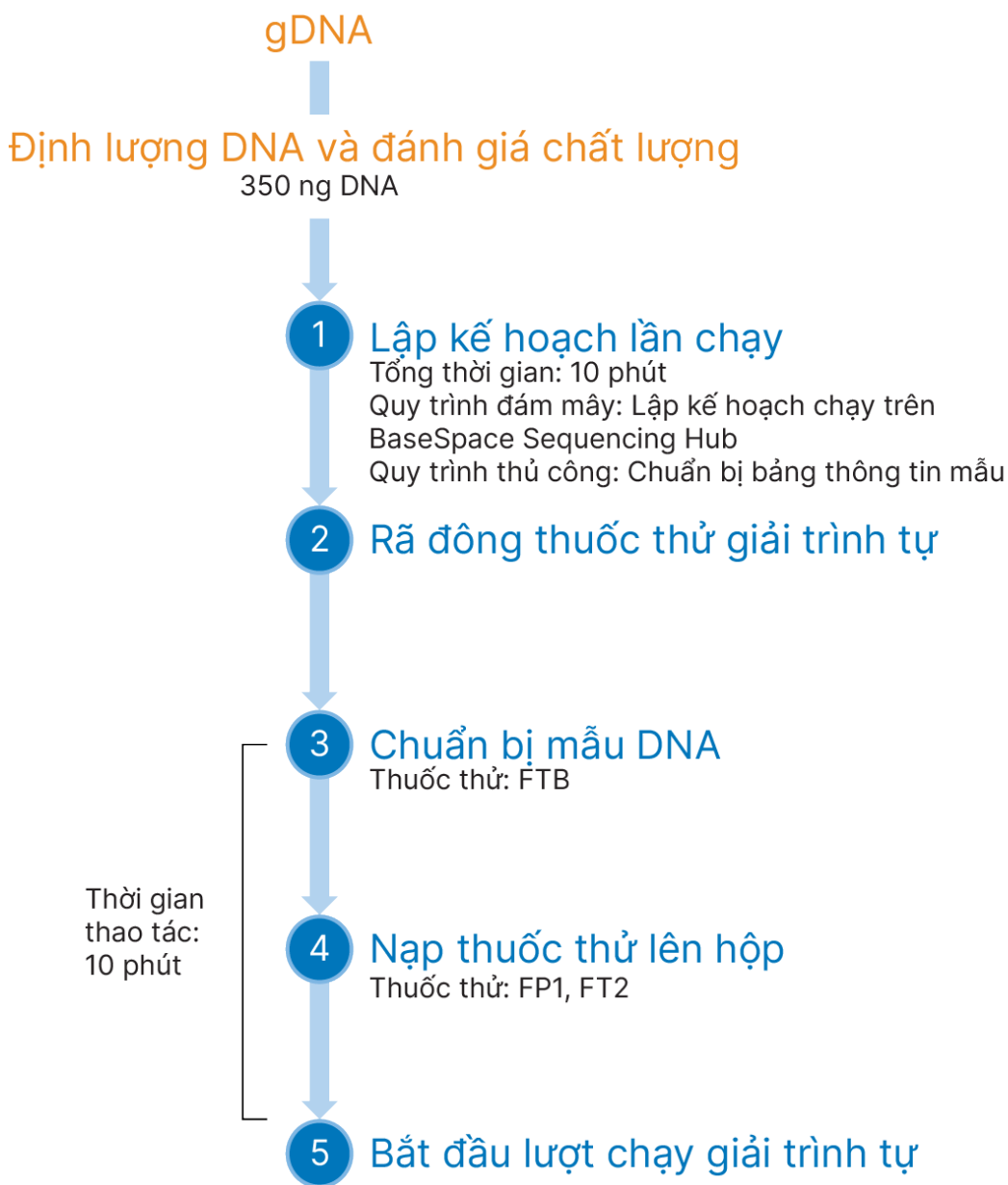
Tất cả các nhãn hiệu đều là tài sản của Illumina, Inc. hoặc các chủ sở hữu tương ứng. Để biết thông tin cụ thể về nhãn hiệu, hãy tham khảo www.illumina.com/company/legal.html.

Mục lục

Tổng quan	1
Khuyến nghị về lượng DNA đầu vào	2
Vật tư tiêu hao và thiết bị	3
Vật tư tiêu hao/Thuốc thử TruPath Genome	3
Vật tư tiêu hao/Thiết bị do người dùng tự chuẩn bị	4
Quy trình	6
Định lượng gDNA và Đánh giá chất lượng	6
Lập kế hoạch lần chạy	6
Rã đông thuốc thử giải trình tự	6
Chuẩn bị mẫu DNA	7
Nạp thuốc thử lên hộp	8
Tài nguyên và tài liệu tham khảo	10
Lịch sử sửa đổi	10

Tổng quan

Tài liệu sản phẩm này nêu chi tiết quy trình công việc Illumina TruPath Genome và sơ đồ sau đây minh họa quy trình công việc.



Khuyến nghị về lượng DNA đầu vào

Chất lượng DNA hệ gen

Quy trình công việc TruPath Genome yêu cầu DNA hệ gen đã tinh sạch (gDNA) được tách chiết từ tế bào, hoặc máu trong ống lấy máu có K2EDTA, bằng một bộ kit thích hợp cho mỗi loại mẫu. Tham khảo lưu ý kỹ thuật [Hiệu suất của TruPath Genome với các mẫu thuộc loại và chất lượng khác nhau](#) để biết nhiều loại mẫu hơn. Quy trình công việc này không phù hợp với các mẫu FFPE gDNA hoặc mẫu chiết tách cfDNA. Đánh giá chất lượng của gDNA bằng một trong các phương pháp sau:

- **Xét nghiệm Agilent gDNA ScreenTape** —Sử dụng công cụ phân tích vùng để đánh giá tỷ lệ các mảnh có kích thước lớn hơn 10 kb và 60 kb. Tối thiểu, mẫu phải chứa 50% các mảnh DNA lớn hơn 10 kb. Các mẫu có chất lượng thấp hơn vẫn có thể đạt được dữ liệu giải trình tự đoạn đọc ngắn chấp nhận được, nhưng thu được dữ liệu tiệm cận bổ sung tối thiểu. Để có dữ liệu tiệm cận hiệu quả nhất, hãy sử dụng mẫu có 70% hoặc nhiều hơn các mảnh DNA từ 10 kb đến 500 kb, và 40% hoặc nhiều hơn các mảnh từ 60 kb đến 500 kb.
- **Bộ kit Agilent Femto Pulse gDNA 165 kb** —Mẫu thử phải đạt giá trị GQN tối thiểu là 5,0 tại ngưỡng 10 kb. Các mẫu có chất lượng thấp hơn vẫn có thể đạt được dữ liệu giải trình tự đoạn đọc ngắn chấp nhận được, nhưng thu được dữ liệu tiệm cận bổ sung tối thiểu. Để có dữ liệu tiệm cận hiệu quả nhất, hãy sử dụng mẫu có giá trị GQN tối thiểu là 7,0 ở ngưỡng 10 kb và tối thiểu là 4,0 ở ngưỡng 60 kb.

Để biết hướng dẫn sử dụng Agilent TapeStation hoặc Agilent Femto Pulse, hãy tham khảo trang web của nhà sản xuất. Để cải thiện chất lượng DNA và số liệu tiệm cận của TruPath Genome, hãy sử dụng bộ kit tách chiết DNA có trọng lượng phân tử cao (HMW).

Số lượng DNA hệ gen

TruPath Genome khuyến nghị đầu vào DNA là 350 ng gDNA trên mỗi mẫu, trên mỗi làn. Các mẫu đầu vào thấp hơn xuống đến 175 ng tạo ra dữ liệu bao phủ tiệm cận, nhưng độ sâu bao phủ của nhiễm sắc thể thường có thể bị giảm.

- Trước khi tách chiết, bảo quản mẫu máu trong tối đa ba ngày ở 2°C đến 8°C. Nếu bảo quản mẫu lâu hơn ba ngày, hãy bảo quản mẫu ở -25°C đến -15°C.
- Tránh hơn 10 chu kỳ cấp đông-rã đông DNA.
- Đo nồng độ DNA của mỗi mẫu bằng máy đo huỳnh quang Qubit bằng cách sử dụng bộ kit xét nghiệm dsDNA Qubit. Tham khảo trang web của nhà sản xuất.

Xử lý DNA

- Nếu sử dụng HMW DNA, nó có thể nhót và tạo thành sợi, khiến việc pipet < 20 µl trở nên khó khăn. Nhấn đầu tip pipet xuống đáy ống để làm đứt các sợi của mẫu và cho phép pipet chính xác.
- Không lắc HMW DNA.
- Khi trộn DNA, sử dụng đầu tip pipet có lỗ rộng để tránh trượt.

Vật tư tiêu hao và thiết bị

Quy trình TruPath Genome yêu cầu các vật tư tiêu hao và thiết bị sau:

- Hoặc một tế bào dòng chảy C2 (cho hai mẫu, một tế bào cho mỗi lần) được ghép với hộp thuốc thử NovaSeq X 1,5B, hoặc một tế bào dòng chảy C8 (cho tám mẫu, một tế bào cho mỗi lần) được ghép với hộp thuốc thử NovaSeq X 10B.
- Thuốc thử TruPath Genome.
- Các vật tư tiêu hao và thiết bị khác nhau do người dùng tự chuẩn bị.

Vật tư tiêu hao/Thuốc thử TruPath Genome

Vật tư tiêu hao trong bộ kit hai mẫu

Illumina Số danh mục 20157406

Thành phần của bộ kit	Nhiệt độ bảo quản
Bộ kit thuốc thử TruPath Genome	-25°C đến -15°C
Tế bào dòng chảy NovaSeq X Series C2	2°C đến 8°C
Khay chèn Lyo NovaSeq X Series 1,5B	-25°C đến -15°C
Hộp thuốc thử NovaSeq X Series 1,5B (300 Chu kỳ)	-25°C đến -15°C
Dải ống nghiệm chứa thư viện NovaSeq X Series 1,5B	Nhiệt độ phòng
Hộp dung dịch đệm NovaSeq X Series	Nhiệt độ phòng

Vật tư tiêu hao trong bộ kit tám mẫu

Illumina Số danh mục 20157405

Thành phần của bộ kit	Nhiệt độ bảo quản
Bộ kit thuốc thử TruPath Genome	-25°C đến -15°C
Tế bào dòng chảy NovaSeq X Series C8	2°C đến 8°C
Khay chèn Lyo NovaSeq X Series 10B	-25°C đến -15°C
Hộp thuốc thử NovaSeq X Series 10B (300 Chu kỳ)	-25°C đến -15°C
Dải ống nghiệm chứa thư viện NovaSeq X Series 10B/25B	Nhiệt độ phòng
Hộp dung dịch đệm NovaSeq X Series	Nhiệt độ phòng

Bộ kit thuốc thử TruPath Genome

Illumina Số danh mục 20138424

Thuốc thử	Mô tả	Nhiệt độ bảo quản
FP1	Flow Cell Prep Mix 1	-25°C đến -15°C
FT2	Flow Cell Transposome 2	-25°C đến -15°C
FTB	FC Tagment Buffer	-25°C đến -15°C

Vật tư tiêu hao/Thiết bị do người dùng tự chuẩn bị

Vật tư tiêu hao/Thiết bị	Nhà cung cấp
Ống ly tâm micro	Nhà cung cấp vật tư phòng thí nghiệm thông thường
Máy đo huỳnh quang Qubit 4	Thermo Fisher Scientific, số danh mục Q33238
Bộ kit xét nghiệm Qubit dsDNA, HS hoặc BR	Một trong những vật tư sau đây, tùy thuộc vào phương pháp định lượng: Xét nghiệm HS, Thermo Fisher Scientific, số danh mục Q32851 hoặc Q32854 Xét nghiệm BR, Thermo Fisher Scientific, số danh mục Q32850 hoặc Q32853
Nước không chứa nuclease	Nhà cung cấp vật tư phòng thí nghiệm thông thường
Pipet đơn kênh, 1 hoặc 5 ml	Nhà cung cấp vật tư phòng thí nghiệm thông thường
Pipet đơn kênh, 200 µl	Nhà cung cấp vật tư phòng thí nghiệm thông thường
Đầu tip pipet lỗ rộng, 200 µl*	Nhà cung cấp vật tư phòng thí nghiệm thông thường
Pipet đơn kênh, 20 µl	Nhà cung cấp vật tư phòng thí nghiệm thông thường

* Khuyến nghị sử dụng đầu tip lỗ rộng khi thao tác với HMW DNA. Các đầu tip tiêu chuẩn có thể gây ra sự phân mảnh DNA, dẫn đến một hồ sơ kích cỡ DNA nhỏ hơn so với yêu cầu. Nếu không có đầu tip pipet lỗ rộng, có thể sử dụng đầu tip thông thường; tuy nhiên, tránh các chu kỳ hút/phân phối lặp lại.

Khuyến cáo đánh giá chất lượng gDNA để đảm bảo rằng mẫu DNA đáp ứng các ngưỡng chất lượng đã thiết lập. Các thiết bị và vật tư tiêu hao sau đây phù hợp để định cỡ DNA.

Vật tư tiêu hao/Thiết bị (Tùy chọn)	Nhà cung cấp
TapeStation	Agilent, Số danh mục G2991BA hoặc G2992AA
Phân tích DNA hệ gen	Agilent, Số danh mục 5067-5366 và 5067-5365
Hệ thống Femto Pulse	Agilent, Số danh mục M5330AA
Bộ kit phân tích Femto Pulse gDNA 165 kb	Agilent, Số danh mục FP-1002-0275

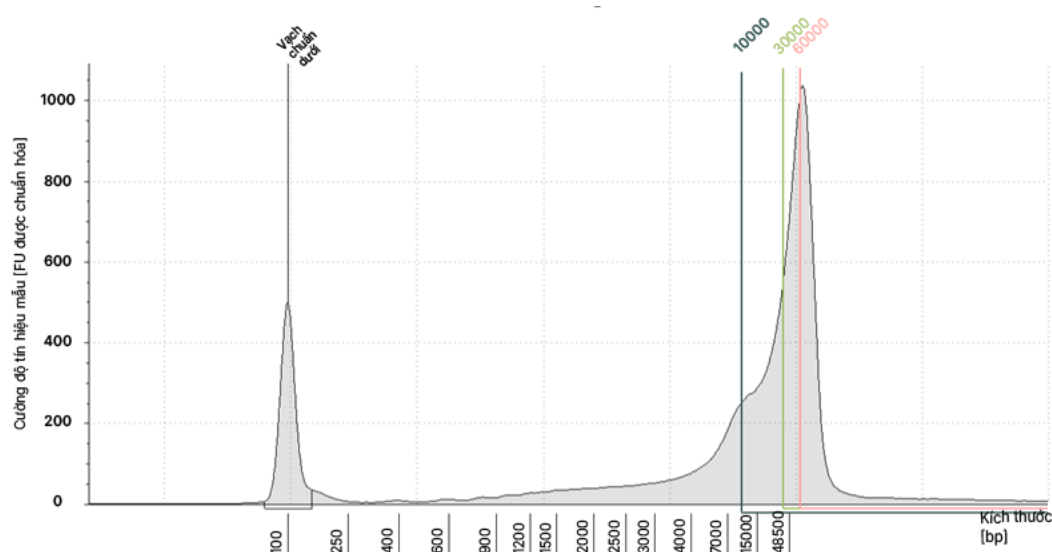
Quy trình

Mục này mô tả quy trình TruPath Genome.

Định lượng gDNA và Đánh giá chất lượng

1. Định lượng DNA bằng máy đo huỳnh quang Qubit với bộ kit dsDNA. Illumina khuyến nghị sử dụng gốc gDNA dưới 100 ng/μl để cho phép định lượng, đánh giá chất lượng và pipet với độ chính xác cao theo quy trình. Đầu vào tải cuối cùng của đích là 350 ng.
2. Illumina khuyến nghị QC DNA trên TapeStation (bằng gDNA) hoặc Femto Pulse (bộ kit gDNA 165 kb). Tham khảo [Khuyến nghị về lượng DNA đầu vào trên trang 2](#) để biết thông số kỹ thuật chất lượng.

Hình 1 Lập hồ sơ kích cỡ đầu vào gDNA thông qua Agilent TapeStation



Lập kế hoạch lần chạy

Để biết hướng dẫn chi tiết về cách lập kế hoạch lần chạy trong BaseSpace Sequence Hub hoặc chuẩn bị Bảng thông tin mẫu, tham khảo [Hướng dẫn sử dụng phần mềm TruPath Genome](#).

Illumina khuyến nghị thiết lập một lượt chạy với 151 chu kỳ cho mỗi đoạn đọc (2 x 151). Tổng số chu kỳ không được vượt quá 302. Không chạy các chu kỳ đọc chỉ mục.

Rã đông thuốc thử giải trình tự

Để biết hướng dẫn chi tiết về việc rã đông thuốc thử, tham khảo [Tài liệu sản phẩm NovaSeq X Series \(tài liệu số 200027529\)](#).

Chuẩn bị mẫu DNA

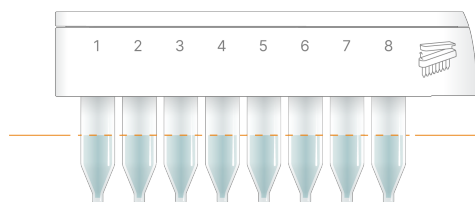
- Lấy thuốc thử TruPath Genome ra khỏi bộ kit và rã đông ở nhiệt độ phòng trong 20 phút.
 - FP1 (dải màu xanh dương trên nhãn)
 - FT2 (dải màu đỏ trên nhãn)
 - FTB (dải trong suốt trên nhãn)
- Sau khi rã đông, bảo quản thuốc thử trên đá trong tối đa 4 giờ. Đưa thuốc thử trở lại bảo quản trong tủ đông nếu không sử dụng.
- Từ từ pipet toàn bộ thể tích FTB năm lần và quay nhanh bằng máy ly tâm để bàn.
- Đảm bảo gốc DNA được rã đông đúng cách. Từ từ pipet năm lần để đảm bảo nó được tái huyền phù hoàn toàn, đặc biệt là HMW DNA.
Chỉ riêng đối với bước tái huyền phù, khuyến nghị sử dụng đầu tip lỗ rộng loại 200 µl.
- Tháo nắp dải ống nghiệm chứa thư viện.
- Đối với mỗi mẫu, thêm các thành phần sau vào từng ống mẫu **đơn lẻ** của dải ống nghiệm chứa thư viện theo đúng thứ tự được trình bày. Không cần thiết phải sử dụng đầu tip lỗ rộng cho bước này.

 Đảm bảo rằng ống mẫu khớp với đúng làn được chỉ định trong bảng thông tin mẫu.

Thứ tự	Thuốc thử	Thể tích
1	Nước không chứa nuclease	Biến (153 µl - 350 ng thể tích gốc gDNA)
2	FTB	17 µl
3	350 ng gốc gDNA	Biến (phụ thuộc vào nồng độ gốc gDNA)
Tổng thể tích:		170 µl

Ví dụ: nếu nồng độ gDNA gốc là 100 ng/µl, thì thể tích gDNA gốc cần lấy để có 350 ng sẽ là 3,5 µl ($350 \text{ ng} \div 100 \text{ ng}/\mu\text{l}$). Thể tích của nước không có nuclease sẽ là 149,5 µl ($153 \mu\text{l} - 3,5 \mu\text{l}$ gốc gDNA).

- Đặt pipet P200 ở 150 µl.
- Sử dụng đầu tip pipet mới cho mỗi mẫu, pipet từ từ năm lần để trộn, tránh hình thành bọt khí. Đảm bảo rằng không có khoảng trống không khí ở đáy.
Nên sử dụng đầu tip lỗ rộng 200 µl. Không sử dụng đầu tip P1000.
- Đậy nắp dải ống nghiệm chứa thư viện.
- [Tùy chọn] Ly tâm nhanh dải ống và đảm bảo không có bọt khí ở đáy ống. Tham khảo [Tài liệu sản phẩm NovaSeq X Series \(tài liệu số 200027529\)](#).
- Đảm bảo thể tích nhất quán giữa tất cả các ống.



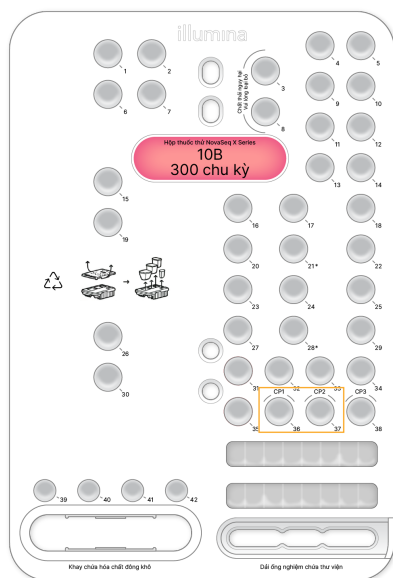
12. Lắp dải ống nghiệm chứa thư viện vào hộp thuốc thử và ấn xuống. Tiếng cách nhẹ cho biết dải ống nghiệm chứa thư viện đã vào vị trí. Đảm bảo rằng dải ống nghiệm chứa thư viện nằm phẳng trong hộp.

Nạp thuốc thử lên hộp

Thể tích thuốc thử được nêu trong các hướng dẫn sau là như nhau cho cả hộp 1,5B và 10B.

- ⚠ Không đảo ngược hộp thuốc thử đã rắn đông sau khi thêm FP1 hoặc FT2. Tham khảo [Tài liệu sản phẩm NovaSeq X Series \(tài liệu số 200027529\)](#).

1. Dùng đầu tip pipet sạch, chọc thủng màng nhôm của các vị trí CP1 và CP2 của hộp thuốc thử. Các vị trí CP1 và CP2 được nêu bật trong hình ảnh sau.



- i** Vị trí CP3 không được sử dụng cho quy trình công việc TruPath Genome.

2. Nhẹ nhàng đảo ngược FP1 (dải màu xanh dương trên nhãn) nhiều lần để trộn lẫn.
3. Sử dụng pipet để chuyển 3 ml FP1 vào vị trí CP1 của hộp.
Thể tích làm đầy là 3 ml. Mức này có thể có hoặc không sử dụng toàn bộ thành phần của ống FP1.
4. Nhẹ nhàng đảo ngược FT2 (dải màu đỏ trên nhãn) nhiều lần để trộn lẫn.
5. Sử dụng pipet để chuyển 2,6 ml FT2 vào vị trí CP2 của hộp.
Thể tích làm đầy là 2,6 ml. Mức này có thể có hoặc không sử dụng toàn bộ thành phần của ống FT2.

6. Lắp khay chèn Lyo vào hộp thuốc thử và ấn xuống. Tiếng cách cho biết khay chèn Lyo đã vào vị trí.
7. Tiếp tục với quy trình nạp thiết bị tiêu chuẩn. Tham khảo [Tài liệu sản phẩm NovaSeq X Series \(tài liệu số 200027529\)](#).

Tài nguyên và tài liệu tham khảo

Các trang hỗ trợ trên [trang web Illumina](#) cung cấp phần mềm, tài nguyên đào tạo, thông tin về khả năng tương thích của sản phẩm và các tài liệu sau đây. Luôn kiểm tra các trang hỗ trợ để cập nhật phiên bản mới nhất.

Tài nguyên khác

Tài nguyên	Mô tả
Tài liệu Sản phẩm NovaSeq X Series	Cung cấp thông tin kỹ thuật để sử dụng Illumina NovaSeq X Series.
Hướng dẫn sử dụng phần mềm Illumina TruPath Genome	Cung cấp thông tin kỹ thuật để sử dụng phần mềm Illumina TruPath Genome.
Hiệu suất của TruPath Genome với các mẫu thuộc loại và chất lượng khác nhau	Cung cấp thông tin kỹ thuật cho nhiều loại mẫu với TruPath Genome.
Bảng dữ liệu Illumina TruPath Genome	Cung cấp thông tin kỹ thuật về các tính năng của TruPath Genome.

Lịch sử sửa đổi

Tài liệu	Ngày	Mô tả thay đổi
Tài liệu số 200065852 v01	Tháng 5 năm 2026	Đã thêm: - Thông tin làm rõ về các khuyến nghị đối với chất lượng DNA đầu vào. - Các khuyến nghị về độ dài đoạn đọc. Đã cập nhật: - Hình minh họa tổng quan. - Danh mục vật tư tiêu hao do người dùng tự chuẩn bị.
Tài liệu số 200065852 v00	Tháng 2 năm 2026	Phát hành lần đầu.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (ngoài khu vực Bắc Mỹ)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

Chỉ dùng cho mục đích nghiên cứu. Không dùng trong các quy trình chẩn đoán.

© 2026 Illumina, Inc. Bảo lưu mọi quyền.

illumina®