

# Posibilitar el diagnóstico mediante la genómica

Plataformas y soluciones de Illumina Dx



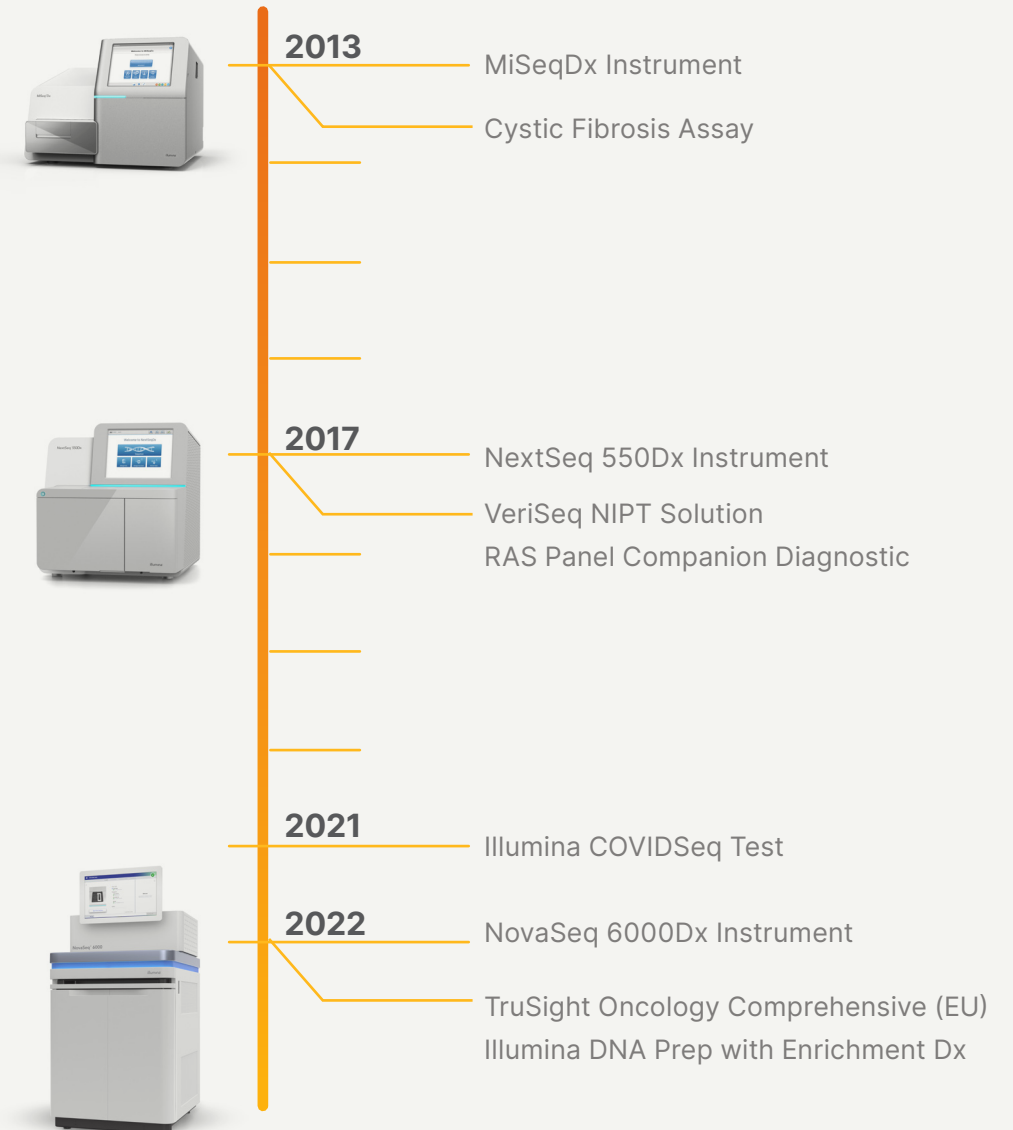
# Una década de innovación

En Illumina, nos comprometemos a mejorar la salud humana aprovechando la capacidad del genoma. Durante más de una década, hemos aportado nuestra experiencia sin igual como líder del sector de la genómica para revolucionar la atención sanitaria a través de diagnósticos realizados mediante secuenciación de nueva generación (NGS, Next-Generation Sequencing).

Desde 2013, Illumina ha marcado el camino a seguir gracias al lanzamiento de MiSeq™ Dx Instrument, el primer instrumento de NGS autorizado por la FDA y con certificación CE para uso diagnóstico *in vitro* (DIV). Seguimos innovando, creando plataformas de NGS reguladas, que incluyen NextSeq™ 550Dx Instrument y NovaSeq™ 6000Dx Instrument, y desarrollando nuevos ensayos de DIV en todas las áreas de interés.

Las soluciones de DIV genómico de Illumina permiten a los laboratorios clínicos encontrar las respuestas que buscan para mejorar los resultados de los pacientes. Nuestra amplia gama de productos, desde nuevos ensayos de NGS y microarray hasta instrumentos robustos y soluciones de análisis de datos precisas, se han diseñado para soportar el rigor y la precisión del mundo del DIV.

En conjunto, las soluciones de diagnóstico de Illumina están dando paso a una nueva era en la atención sanitaria gracias a la genómica.





NovaSeq™ 6000Dx

illumina

# Instrumentos de NGS regulados para cualquier laboratorio clínico

Gracias a los flujos de trabajo fáciles de seguir y el software integrado, MiSeqDx Instrument,<sup>1</sup> NextSeq 550Dx Instrument<sup>2</sup> y NovaSeq 6000Dx Instrument<sup>3</sup> ofrecen pruebas de detección y diagnóstico precisas y fiables. Todos emplean nuestra tecnología de NGS y la química de secuenciación por síntesis (SBS, Sequencing By Synthesis) probadas (Figura 1, Tabla 1). Con estos instrumentos, los laboratorios clínicos pueden desarrollar, validar y realizar sus propias pruebas de NGS, ejecutar ensayos de Illumina o de terceros y desarrollar diversas aplicaciones de investigación clínica en modo de investigación (RUO) (Figura 2).



[illumina.com/miseqdx](https://illumina.com/miseqdx)



[illumina.com/nextseq550dx](https://illumina.com/nextseq550dx)



[illumina.com/novaseq6000dx](https://illumina.com/novaseq6000dx)

Figura 1: Gama de soluciones de sistemas de DIV de Illumina

Tabla 1: Especificaciones del instrumento de DIV de Illumina

	Reactivos de secuenciación	Longitud de lectura	Grupos que superan el filtro (por celda de flujo)	Rendimiento máximo	Duración del experimento	Calidad de los datos (Q30)
MiSeqDx	MiSeqDx Reagent Kit v3	2 × 300 pb	25 millones	15 Gb	<56 h	≥80 %
NextSeq 550Dx	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles)	2 × 150 pb	400 millones	120 Gb	<35 h	>75 %
	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles)	1 × 75 pb	400 millones	30 Gb	<11 h	>80 %
NovaSeq 6000Dx	NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 Cycles)	2 × 150 pb	4100 millones	1 Tb	≤40 h	>85 %
	NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 Cycles)	2 × 150 pb	10 000 millones	3 Tb	≤45 h	>85 %



Figura 2: Flexibilidad de la solución de DIV de Illumina



A01140

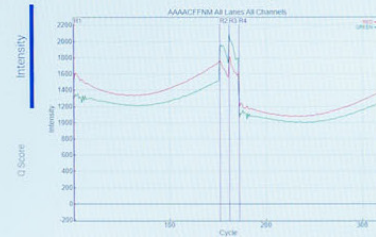
IVD



Completed On: 2022, Sept 29 02:15

Home

Run Name: 220418A0110A\_BR\_S2\_12mo\_AgedNFE\_Germline

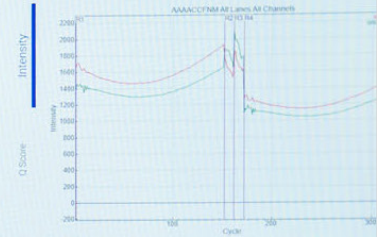


Clusters Passing Filter	Projected Total Yield	Q30
87.07 %	1595.28 Gb	93.41 %

Completed On: 2022, Sept 29 02:15

Home

Run Name: 220418A0110A\_BR\_S2\_12mo\_AgedNFE\_Germline



Clusters Passing Filter	Projected Total Yield	Q30
85.78 %	1571.60 Gb	93.51 %

NovaSeq™ 6000Dx

# Planifique. Supervise. Analice.

Ilumina ofrece un paquete de software al que se puede acceder mediante interfaces de usuario optimizadas para crear y supervisar experimentos de secuenciación, analizar datos y ver los resultados (Figura 3, Tabla 2).

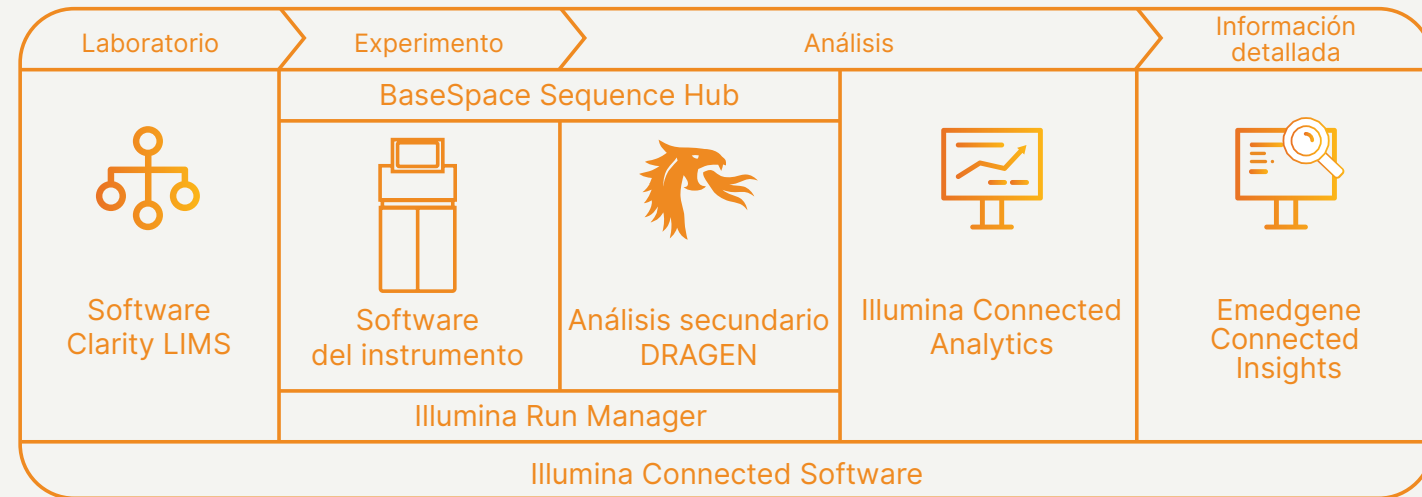


Figura 3: Ilumina Connected Software

Tabla 2: Opciones informáticas de Ilumina para instrumentos Dx

	Modo del instrumento	MiSeqDx Instrument	NextSeq 550Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx Instrument
Software		Local Run Manager	Local Run Manager	Ilumina Run Manager DRAGEN Server
Compatible con DRAGEN Server	DIV	-	-	✓
Conectado con BaseSpace Sequence Hub	RUO	-	-	✓
Conectado con Ilumina Connected Analytics	RUO	-	-	✓
Compatible con el software Clarity LIMS	RUO	✓	✓	✓
Compatible con Emedgene	RUO	-	✓	✓
Compatible con Connected Insights	RUO	✓	✓	✓

## Software específico para el modo DIV

### Local Run Manager

El software Local Run Manager es una solución integrada diseñada para crear experimentos de secuenciación, hacer un seguimiento de su estado, analizar los datos de secuenciación y visualizar los resultados. El software se integra con el software de control del instrumento e incluye varios módulos de análisis para diferentes ensayos.

### Illumina Run Manager

Illumina Run Manager permite a los usuarios conectar los instrumentos de secuenciación a un servidor DRAGEN, lo que posibilita el lanzamiento automático del análisis secundario. El software proporciona flujos de trabajo paralelos para la secuenciación y el análisis, de modo que los laboratorios obtengan los resultados rápidamente. Hay disponibles varios flujos de trabajo de DRAGEN basados en aplicaciones para los ensayos de Illumina.

## Optimización del laboratorio

### Software Clarity LIMS™

El software Clarity LIMS es un innovador sistema de gestión de información de laboratorio (LIMS, Laboratory Information Management System) que permite a los laboratorios que utilizan los sistemas de secuenciación de Illumina procesar muestras más rápido, realizar fácilmente un seguimiento de ellas y lograr o mantener el cumplimiento normativo de forma eficiente. El software es fácil de usar, implantar y configurar.







## Capacidades de investigación

### Gestión y análisis de datos a gran escala (RUO)

#### BaseSpace Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub es una plataforma de computación genómica en la nube para uso exclusivo en investigación (RUO, Research Use Only) diseñada para proporcionar una gestión de datos simplificada y herramientas analíticas de secuenciación en un formato fácil de usar. Proporciona flexibilidad y comodidad con una variedad de herramientas, lo que permite a los usuarios configurar y supervisar experimentos, acceder a los datos almacenados en la nube y analizarlos con un juego seleccionado de aplicaciones de análisis y compartir datos de forma segura con los colaboradores.

#### Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics es una plataforma segura de datos genómicos que hace operativos los datos informáticos e impulsa los conocimientos científicos. Illumina Connected Analytics, un componente central para laboratorios que utilizan sistemas de secuenciación de Illumina, permite a los usuarios crear y personalizar procesos de análisis, ejecutar flujos de trabajo de producción a escala y consultar y compartir datos y resultados.

### Análisis secundario (RUO/DIV)

#### DRAGEN™ Server

El análisis secundario de DRAGEN proporciona soluciones de análisis de datos genómicos precisas, eficientes y completas para abordar los desafíos comunes, incluidos tiempos de computación prolongados y volúmenes masivos de datos. Cuando se combina con un instrumento de secuenciación de DIV mediante Illumina Run Manager, DRAGEN Server permite a los laboratorios clínicos analizar los datos de NGS de forma precisa y eficiente, utilizando varias aplicaciones diseñadas para ensayos de DIV específicos (en desarrollo).

### Análisis terciario

#### Emedgene (RUO)

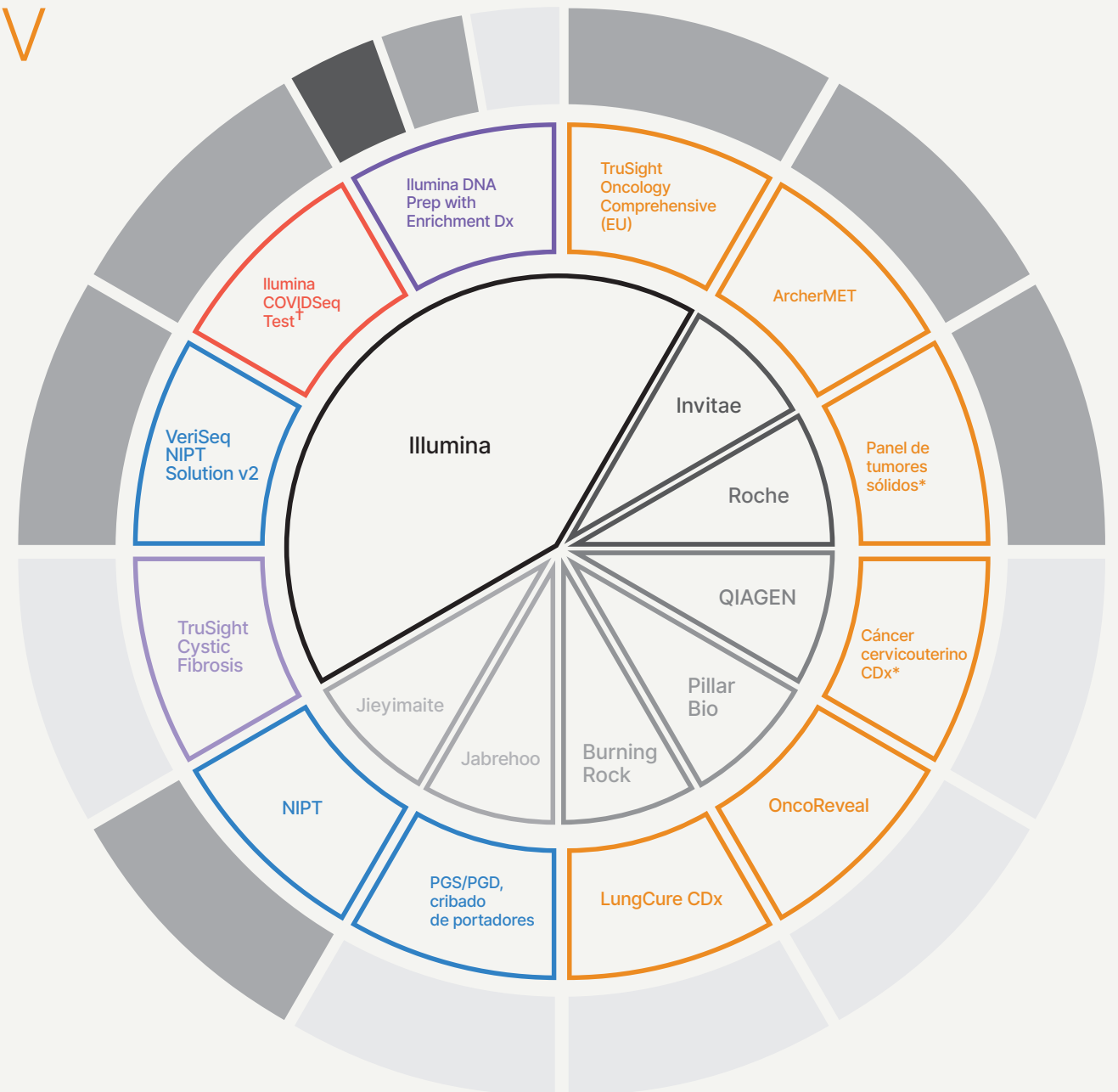
Emedgene es una plataforma de análisis genómico basada en inteligencia artificial explicable (XAI, eXplainable Artificial Intelligence) que permite una interpretación de alta productividad. Emedgene proporciona una plataforma muy fácil de configurar y optimizada para generar información respaldada por pruebas, lo que permite reducir drásticamente el tiempo de análisis.

#### Connected Insights

Illumina Connected Insights es una plataforma basada en la nube que permite el análisis terciario a través de llamadas mediante API. La plataforma permite a los laboratorios optimizar la interpretación y la generación de informes y expandir sus operaciones de NGS al proporcionar flujos de trabajo definidos por el usuario y automatizados, así como potentes fuentes de conocimiento para el filtrado en una amplia gama de áreas de aplicación.

# Mayor innovación en el DIV

Illustra ofrece ensayos y kits de DIV mediante NGS que permiten a los laboratorios clínicos aprovechar la capacidad de la genómica en pruebas prenatales no invasivas (NIPT, NonInvasive Prenatal Testing), pruebas para enfermedades genéticas raras, pruebas oncológicas y más (Figura 4, Tabla 3). Cada vez trabajamos con más socios para desarrollar ensayos clínicos que aborden los principales problemas de salud mundiales (Figura 4).



Área de enfermedad o desarrollo de ensayos      Plataforma de secuenciación de Illumina

- Enfermedad genética rara
- Salud reproductiva
- Enfermedad infecciosa
- Desarrollo del ensayo
- Oncología

- MiSeqDx instrument
- NextSeq 550Dx instrument
- NovaSeq 6000Dx instrument

\*Ensayo en desarrollo

†EUA aprobada en determinados países

Figura 4: Oferta de ensayos de DIV de Illumina y de sus socios



Tabla 3: Análisis de DIV compatibles de un vistazo

Área de enfermedad o desarrollo de ensayos	Ensayo	Fabricante	MiSeqDx	NextSeq 550Dx	NovaSeq 6000Dx	Aprobación normativa
Enfermedades genéticas	TruSight Cystic Fibrosis	Illumina	✓			EE. UU., CE
Enfermedades genéticas	PrismGuide IRD Panel System	Sysmex	✓			Japón
Salud reproductiva	VeriSeq NIPT Solution v2	Illumina		✓		CE
Enfermedades infecciosas	Illumina COVIDSeq Test	Illumina		✓		EE. UU. (EUA)
Oncología	TruSight Oncology Comprehensive	Illumina		✓		CE
Desarrollo de ensayos	Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	Illumina	✓	✓	✓	EE. UU., CE
Oncología	oncoReveal Dx	Pillar	✓			EE. UU., CE, China
Oncología	ArcherMET	Invitae	✓			Japón
Oncología	OncoGuide NCC Oncopanel System	Sysmex		✓		Japón
Salud reproductiva	VeriSeq PGS	Jabrehoo	✓			China
Oncología	Essencare	Geneseq	✓			China
Oncología	LungCure CDx	Burning Rock	✓			China
Oncología	BRCA1 y BRCA2	AmoyDx	✓			China, CE
Oncología	EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1	Geneis	✓			China
Oncología	KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA	Genecast	✓			China
Oncología	Onco Core	3DMed	✓	✓		China

Los ensayos compatibles recogidos en esta tabla están actualizados en el momento de la publicación de este documento y pueden estar sujetos a cambios.

# Convierta los datos en respuestas

## PRUEBAS PARA ENFERMEDADES GENÉTICAS

### TruSight™ Cystic Fibrosis

Una solución de pruebas moleculares totalmente integrada para la fibrosis quística en MiSeqDx. Instrument. Los módulos de análisis CF 139-Variant 2.0 y CF Clinical Seq 2.0 de Local Run Manager posibilitan la detección de 139 variantes de *CFTR* de importancia clínica o de información de secuencia completa de todas las regiones codificantes de proteínas en el gen *CFTR*, respectivamente.<sup>4</sup>

## NIPT

### VeriSeq™ NIPT Solution v2

Una prueba de DIV que utiliza la secuenciación del genoma completo sin PCR para ampliar el cribado prenatal a las aneuploidías autosómicas raras, las aneuploidías de cromosomas sexuales y las duplicaciones y deleciones parciales  $\geq 7$  Mb de todos los autosomas. VeriSeq NIPT Assay Software v2 realiza automáticamente el análisis de datos y genera un informe que proporciona resultados cualitativos.<sup>5</sup>

## PRUEBAS DE ONCOLOGÍA

### TruSight Oncology Comprehensive (EU)

La primera solución en kit para DIV con certificación CE para la creación de perfiles genómicos completos (CGP, Comprehensive Genomic Profiling) a partir de muestras de pacientes. Permite la detección de variantes de ADN y ARN y firmas de biomarcadores, como la carga molecular tumoral (TMB, Tumor Molecular Burden) y la inestabilidad de microsatélites (MSI, MicroSatellite Instability). El módulo de análisis TruSight Oncology Comprehensive (EU) realiza las llamadas de bases y su CC, las llamadas de variantes y la interpretación.<sup>6</sup>

## PRUEBAS PARA ENFERMEDADES INFECCIOSAS

### Illumina COVIDSeq™ Test (EUA)\*

Esta prueba de NGS basada en amplicones detecta el SARS-CoV-2 en pacientes con sospecha de COVID-19. El kit incluye etapas para la extracción de ARN vírico, la preparación de librerías y la secuenciación. Para el análisis de datos, se utiliza DRAGEN COVIDSeq Test Pipeline.<sup>7</sup>

## DESARROLLO DE ENSAYOS

### Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Una solución de preparación y enriquecimiento de librerías conforme al Reglamento UE 2017/746 sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro*. Como parte de un flujo de trabajo de NGS en MiSeqDx Instrument, NextSeq 550Dx Instrument y NovaSeq 6000Dx Instrument, permite a los laboratorios clínicos añadir paneles de enriquecimiento de secuenciación selectivos a su oferta de aplicaciones de diagnóstico. La aplicación DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx en NovaSeq 6000Dx Instrument realiza la alineación y la llamada de variantes en el ADN para mutaciones somáticas y germinales.<sup>8</sup>

\*Esta prueba no está disponible en todos los países ni regiones. COVIDSeq solo está disponible para laboratorios autorizados en virtud de una autorización de uso de emergencia o una autorización similar únicamente para la detección del SARS-CoV-2, no para otros virus o patógenos. Esta prueba solo cuenta con la autorización de uso durante el tiempo en que se mantenga en vigor la declaración de emergencia por la COVID-19.

# Opciones de pruebas de DIV

Al planificar ensayos de DIV, hay tres enfoques que se deben tener en cuenta



1 Flujo de trabajo de principio a fin



Sistema de DIV más tradicional, p. ej., VeriSeq NIPT Solution v2.

2 Plataforma (en desarrollo)



Desarrolle y valide su propio ensayo.

3 Fabricado a partir de componentes



Elija componentes individuales para crear su propio ensayo.

# Investigación clínica en modo RUO

MiSeqDx Instrument, NextSeq 550Dx Instrument y NovaSeq 6000Dx Instrument disponen de un modo RUO, gracias al cual los laboratorios clínicos pueden desarrollar diversas aplicaciones de investigación clínica (Tabla 4).



Tabla 4: Paneles de investigación clínica compatibles en modo RUO de un vistazo

Campo de enfermedad	Ensayo	MiSeqDx	NextSeq 550Dx	NovaSeq 6000Dx
Oncología	TruSight Tumor 170		✓	
Oncología	TruSight Oncology 500		✓	
Oncología	TruSight Oncology 500 High-Throughput			✓
Oncología	TruSight Hereditary Cancer	✓	✓	
Oncología	TruSight RNA Pan Cancer	✓	✓	
Oncología	TruSight RNA Fusion	✓	✓	
Enfermedades genéticas	Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment		✓	✓
Enfermedades genéticas	TruSight One/TruSight One Expanded		✓	✓
Enfermedades infecciosas	Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel	✓	✓	
Enfermedades infecciosas	Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit	✓	✓	
Enfermedades infecciosas	COVIDSeq Assay	✓		

Los ensayos compatibles recogidos en esta tabla están actualizados en el momento de la publicación de este documento y pueden estar sujetos a cambios.

# Impulsando la secuenciación clínica en todo el mundo

Illumina ofrece soluciones de confianza, con ensayos de DIV basados en NGS e instrumentos de secuenciación instalados en más de 55 países de todo el mundo (Figura 5). Gracias a la química de SBS de Illumina, nuestras soluciones proporcionan datos de alta calidad con la precisión y fiabilidad necesarias para las pruebas diagnósticas.

*Los perfiles genómicos exhaustivos mediante NGS pueden identificar más variantes de importancia clínica que los enfoques de pruebas convencionales y acortar drásticamente el largo camino hasta el diagnóstico para los pacientes.<sup>10</sup>*

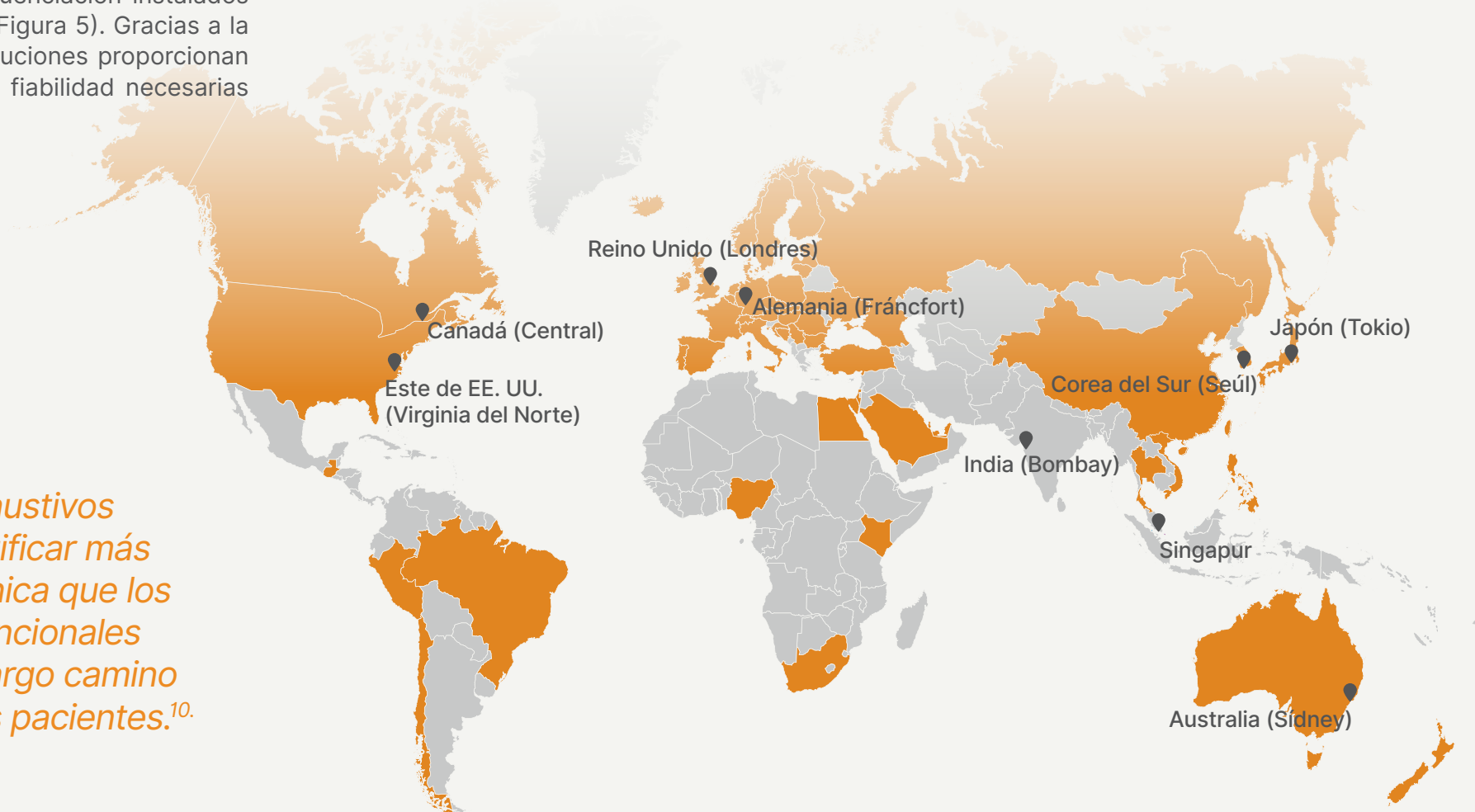


Figura 5: Distribución global de plataformas y soluciones de DIV y centros de datos de Illumina. Las soluciones de diagnóstico de Illumina están implantadas en países de todo el mundo (sombreados en naranja). La implantación de centros de datos regionales gracias a Amazon Web Services (en gris) permite el almacenamiento regional de datos en cumplimiento de las leyes y normativas de protección de datos locales.

# Bienvenido a un mundo de apoyo

El servicio y la asistencia técnica de Illumina comienzan cuando se entrega el instrumento Illumina. Nuestros científicos e ingenieros están listos para ayudarle con la instalación de instrumentos y la configuración del laboratorio. Además de la asistencia in situ, hay cursos disponibles para formar a los usuarios en diversos flujos de trabajo.

Los científicos de Illumina están disponibles las 24 horas del día, cinco días a la semana en todo el mundo para responder preguntas en cada paso del camino.

Póngase en contacto con su representante de ventas de Illumina para obtener más información sobre nuestras soluciones de diagnóstico.

[illumina.com/systems/ivd-instruments.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments.html)

**illumina**<sup>®</sup>

Estamos a su disposición para resolver sus dudas, atender sus aportaciones y tratar cualquier asunto que desee.

Visítenos en [illumina.com](https://www.illumina.com).

1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | Tel.: +1 858 202 4566

© 2023 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](https://www.illumina.com/company/legal.html).

Para uso diagnóstico *in vitro*. No disponible en todos los países ni regiones.



## Servicios de calificación de Illumina

Cumpla los requisitos de cumplimiento aprovechando los servicios de calificación integral de Illumina en [www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html](https://www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html).



## Formación de Illumina

Obtenga resultados de alta calidad con la tecnología de Illumina aún más rápido con cursos prácticos dirigidos por un instructor y opciones de formación en línea en [www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html](https://www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html).

## Bibliografía

1. Illumina. [MiSeq Dx Instrument](#). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2022.
2. Illumina. [NextSeq 550Dx Instrument](#). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2022.
3. Illumina. [NovaSeq 6000Dx Instrument](#). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2022.
4. Illumina. [TruSight Cystic Fibrosis](#). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2022.
5. Illumina. [VeriSeq NIPT Solution v2](#). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2022.
6. Illumina. [Illumina COVIDSeq Test Instructions for Use \(Instrucciones de uso de Illumina COVIDSeq Test\)](#). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2022.
7. Illumina. [Illumina DNA Prep with Enrichment Dx](#). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2022.
8. Illumina. [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\)](#). Fecha de consulta: 20 de mayo de 2022.