

MiSeq™ Dx Instrument

Primeiro instrumento de DIV
de NGS regulado pela FDA
com marcação CE para uso
em diagnóstico *in vitro*

- Operação simples do instrumento com interface intuitiva, tela sensível ao toque e um fluxo de trabalho automatizado.
- Qualidade e confiabilidade de dados excepcionais demonstradas por meio da ampla verificação do sistema.
- Vasto menu de ensaios de diagnóstico molecular projetados para ambientes laboratoriais clínicos.
- Plataforma aberta para desenvolvimento de ensaio em DIV personalizado e opção de execução de outros ensaios no modo de pesquisa.



Introdução

O MiSeqDx Instrument é a primeira plataforma de diagnóstico *in vitro* (DIV) para sequenciamento de última geração (NGS) regulada pela Food and Drug Administration (FDA) com marcação da Conformité Européene (CE) (figura 1). Projetado especificamente para o ambiente de laboratório clínico, o MiSeqDx Instrument ocupa pouco espaço (0,3 metro quadrado), oferece um fluxo de trabalho fácil de usar e uma saída de dados adaptada às diversas necessidades dos laboratórios clínicos. Além disso, o software integrado do instrumento permite a configuração de execução, o rastreamento de amostras, o gerenciamento de usuários, as trilhas de auditoria e a interpretação de resultados.* Aproveitando a comprovada química de sequenciamento por síntese (SBS) da Illumina, o MiSeqDx Instrument possibilita a realização de testes de triagem e diagnóstico precisos e confiáveis.



Figura 1: MiSeqDx Instrument: a plataforma MiSeqDx Instrument de DIV regulada pela FDA com marcação CE oferece um fluxo de trabalho simples, uma interface de software fácil de usar e mais segurança ao usuário.

* Relatórios detalhados de resultados estão disponíveis para ensaios com alvos específicos, como o TruSight Cystic Fibrosis 139-Variant Assay e o TruSight Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay.

A vantagem do NGS

Em comparação com o sequenciamento de Sanger baseado em eletroforese capilar, o NGS pode detectar uma gama mais ampla de variantes de DNA, incluindo variantes de baixa frequência e variantes em fases adjacentes, com maior velocidade até a obtenção do resultado e em menos etapas práticas.^{1,2} A química de SBS da Illumina emprega uma competição natural entre os quatro nucleotídeos identificados, o que reduz o viés de incorporação e permite um sequenciamento mais completo de regiões repetitivas e homopolímeros, em comparação com outros sistemas de sequenciamento.³ Os resultados abrangentes são entregues com rapidez, eliminando a necessidade de testes de reflexo demorados.

Fluxo de trabalho simples em três etapas

Ensaio executado no MiSeqDx Instrument segue um processo simples, de três etapas (figura 2) que começa com o DNA genômico (gDNA) extraído de amostras de sangue total periférico humano ou de tecidos fixados em formalina e embebidos em parafina (FFPE). As amostras de DNA são preparadas para sequenciamento por meio da adição de primers, gerando bibliotecas indexadas para captura e amplificação simultâneas de centenas de regiões-alvo em várias amostras.

As bibliotecas preparadas são sequenciadas com um cartucho de reagente do MiSeqDx pré-carregado e pronto para uso. Basta descongelar o cartucho, carregar a biblioteca, inserir no MiSeqDx Instrument e iniciar o sequenciamento apertando um botão.

O NGS no MiSeqDx Instrument utiliza a química de SBS da Illumina, na qual o sequenciamento paralelo em massa de milhões de fragmentos de DNA ocorre por um método exclusivo baseado em terminadores reversíveis. Bases únicas são detectadas à medida que são incorporadas em crescentes fitas de DNA. As identificações de bases são feitas diretamente das medições de intensidade de sinal durante cada ciclo.


 Saiba mais sobre a química de SBS em illumina.com.



Figura 2: Processo de ensaio no MiSeqDx de três etapas: o MiSeqDx Instrument é parte de uma solução integrada que inclui preparação de bibliotecas e a análise de dados para ensaios de diagnóstico molecular. Relatórios detalhados de resultados estão disponíveis para ensaios específicos do alvo, como o TruSight Cystic Fibrosis 139-Variant Assay e o TruSight Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay.

Software de sistema integrado

O MiSeqDx Instrument oferece software de instrumento incorporado e totalmente integrado que pode ser acessado por meio de uma interface de tela sensível ao toque fácil de usar. As execuções do sequenciamento podem ser planejadas e rastreadas com trilhas de auditoria usando o software Local Run Manager, que oferece suporte ao rastreamento de bibliotecas e à especificação de parâmetros da execução do sequenciamento. O software Local Run Manager é executado no computador do instrumento, possibilitando que os usuários monitorem o progresso da execução e visualizem os resultados da análise em outros computadores conectados à mesma rede. Após a conclusão do sequenciamento, o Local Run Manager inicia automaticamente a análise de dados usando um dos vários módulos de análise disponíveis. Módulos de análise específicos do ensaio estão disponíveis para realizar o alinhamento e a identificação de variantes específicas ou em regiões-alvo definidas pelo usuário.

Software de gestão de usuários

Para garantir o uso adequado do sistema, o MiSeqDx Instrument é equipado com um sistema integrado de gestão de usuários. Isso permite que os laboratórios controlem e rastreiem o acesso ao sistema, garantindo que apenas o pessoal autorizado execute testes.

Ensaio e reagentes disponíveis

Vários ensaios e reagentes de diagnóstico *in vitro* (DIV) estão atualmente disponíveis para uso no MiSeqDx Instrument:[†]

- O **TruSight™ Cystic Fibrosis 139-Variant Assay** detecta 139 variantes clinicamente relevantes e funcionalmente verificadas no gene regulador de condutância transmembrana da fibrose cística (*CFTR*), conforme definido pelo banco de dados CFTR2.⁴
- O **TruSight Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay** detecta mutações dentro das regiões codificadoras de proteínas e limites de íntron/éxon do gene *CFTR*.
- O **Illumina DNA Prep with Enrichment Dx** é uma solução de sequenciamento baseada em enriquecimento que permite que os laboratórios clínicos adicionem painéis de enriquecimento de sequenciamento direcionados às suas aplicações de diagnóstico.

Para obter uma funcionalidade adicional, use os ensaios de preparação da biblioteca da Illumina projetados para uso no MiSeq System do MiSeqDx Instrument, quando executado no modo de pesquisa.

[†] Relatórios detalhados de resultados estão disponíveis para ensaios com alvos específicos, como o TruSight Cystic Fibrosis 139-Variant Assay e o TruSight Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay.

Especificações do MiSeqDx Instrument

Configuração do instrumento

Rastreamento por RFID para materiais de consumo
Software operacional MiSeq
Software Local Run Manager

Computador de controle de instrumento (interno)

Unidade de base: Intel Core i7-7700 CPU de 2,9 GHz
Memória: 2 × 8 GB DDR4 SO-DIMM
Disco rígido: nenhum
Unidades de estado sólido: 2 × 1 TB SATA
Sistema operacional: Windows 10

Diodo emissor de luz (LED)

520 nm, 660 nm

Dimensões

L × P × A: 68,6 cm × 56,5 cm × 52,3 cm
(27 pol. × 22,2 pol. × 20,6 pol.)
Peso: 54,5 kg (120 lb)
Peso da caixa: 90,9 kg (200 lb)

Requisitos de energia

90-264 V CA a 50/60 Hz, 10 A, 400 W

Identificador de radiofrequência (RFID)

Frequência: 13,56 MHz
Potência: 100 mW

Rendimento

1-96 amostras/execuções, dependendo do ensaio

Parâmetros de desempenho

Duração da leitura máxima: até 2 × 300 bp (consulte o folheto informativo para obter especificações dependentes do ensaio)
Saída (execução de 2 × 150 bp): ≥ 5 GB
Filtros de passagem de leituras: ≥ 15 milhões
Pontuação Q30 (na duração da leitura de 2 × 150 bp): ≥ 80%
Precisão, linha genética:^a > 99,9% OPA ^b para dados de referência
Precisão, somática:^a 100% OPA para dados de referência
Reprodutibilidade, linha genética:^c 99,88% OPA para dados de referência
Reprodutibilidade, somática:^d 99,6% da identificação esperada para amostras mutantes

- Resultados baseados em ensaio representativo baseado em amplicon do TruSeq projetado para consultar vários genes, cobrindo 12.588 bases em 23 cromossomos diferentes com o uso de 150 amplicons.
- OPA: concordância percentual geral.
- Resultados baseados no ensaio de fibrose cística (CF-139).
- Resultados baseados em ensaio representativo baseado em amplicon do TruSeq de dois genes.

Informações para pedidos

Produto	N.º do catálogo
MiSeqDx Instrument	DX-410-1001
MiSeqDx Reagent Kit v3	20037124
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (16 samples)	20051354
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (96 samples)	20051352
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (16 samples)	20051355
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (96 samples)	20051353

Saiba mais

[MiSeqDx Instrument](#)

[Diagnóstico molecular](#)

[Aplicações MiSeqDx](#)

[Illumina DNA Prep with Enrichment Dx](#)

Referências

- Shokralla S, Porter TM, Gibson JF, et al. [Massively parallel multiplex DNA sequencing for specimen identification using an Illumina MiSeq platform](#). *Sci Rep*. 2015;5:9687. Publicado em 17 de abril de 2015. doi:10.1038/srep09687
- Precone V, Monaco VD, Esposito MV, et al. [Cracking the Code of Human Diseases Using Next-Generation Sequencing: Applications, Challenges, and Perspectives](#). *Biomed Res Int*. 2015;161648. doi:10.1155/2015/161648
- Bentley DR, Balasubramanian S, Swerdlow HP, et al. [Accurate Whole Human Genome Sequencing using Reversible Terminator Chemistry](#). *Nature*. 2008;456(7218):53–59. doi:10.1038/nature07517
- Clinical and Functional Translation of CFTR (CTFR2). [cfr2.org](#). Acessado em 23 de fevereiro de 2021.

Declarações de uso pretendido

Uso pretendido do MiSeqDx Instrument (Estados Unidos)

O MiSeqDx Instrument destina-se ao sequenciamento direcionado de bibliotecas de DNA baseado em DNA genômico humano extraído de sangue total periférico, de tecido fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE) ou de tecido embrionário, quando usado com ensaios de diagnóstico *in vitro* (DIV). O MiSeqDx Instrument não se destina ao sequenciamento do genoma completo ou *de novo*. O MiSeqDx Instrument deve ser usado com reagentes de DIV e softwares analíticos registrados e listados, liberados ou aprovados.

Uso pretendido do MiSeqDx Instrument (União Europeia/outros)

O MiSeqDx Instrument destina-se ao sequenciamento direcionado de bibliotecas de DNA baseado em DNA genômico humano extraído de sangue total periférico, de tecido fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE) ou de tecido embrionário, quando usado com ensaios de diagnóstico *in vitro* (DIV). O MiSeqDx Instrument não se destina ao sequenciamento do genoma completo ou *de novo*. O MiSeqDx Instrument deve ser usado com reagentes de DIV e softwares analíticos registrados e listados, liberados ou aprovados.

Uso pretendido do MiSeqDx Reagent Kit v3

O Illumina MiSeqDx Reagent Kit v3 é um conjunto de reagentes e materiais de consumo destinado ao sequenciamento de bibliotecas de amostra quando usado com ensaios validados. O MiSeqDx Reagent Kit v3 se destina ao uso com o MiSeqDx Instrument e softwares analíticos.

Uso pretendido do TruSight Cystic Fibrosis 139-Variant Assay

O TruSight Cystic Fibrosis 139-Variant Assay (anteriormente conhecido como Illumina MiSeqDx Cystic Fibrosis 139-Variant Assay) é um sistema de diagnóstico *in vitro* qualitativo usado para detectar simultaneamente 139 mutações clinicamente relevantes causadoras de doenças relacionadas à fibrose cística e variantes do gene regulador da condutância transmembrana da fibrose cística (*CFTR*) no DNA genômico isolado de amostras de sangue total periférico humano.

As variantes incluem as recomendadas em 2004 pelo American College of Obstetricians and Gynecologists (ACMG)¹ e em 2011 pelo American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).² O teste destina-se à triagem de portadores adultos em idade reprodutiva, em testes de diagnóstico confirmatórios de recém-nascidos e crianças, e como um teste inicial para auxiliar no diagnóstico de indivíduos com suspeita de fibrose cística. Os resultados deste teste devem ser interpretados por um geneticista molecular clínico certificado pelo conselho ou órgão equivalente e devem ser usados em conjunto com outras informações laboratoriais e clínicas disponíveis.

Este teste não é indicado para uso em triagem de recém-nascidos, testes de diagnóstico fetais, testes pré-implantação ou para fins de diagnóstico independente.

O teste é indicado para uso no Illumina MiSeqDx Instrument.

Referências do TruSight Cystic Fibrosis 139-Variant Assay

1. Watson MS, Cutting GR, Desnick RJ, et al. [Cystic fibrosis population carrier screening: 2004 revision of American College of Medical Genetics mutation panel](#). *Genet Med* 2004;6(5):387–391.
2. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. [ACOG Committee Opinion No. 486: Update on carrier screening for cystic fibrosis](#). *Obstet Gynecol.* 2011;117(4):1028–1031.

Uso pretendido do TruSight Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay

O TruSight Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay (anteriormente conhecido como Illumina MiSeqDx Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay) é um sistema de diagnóstico *in vitro* de sequenciamento direcionado que sequencia novamente as regiões codificadoras de proteína e os limites de íntron/éxon do gene regulador da condutância transmembrana da fibrose cística (*CFTR*) no DNA genômico isolado de amostras de sangue total periférico humano coletadas em K₂EDTA. O teste detecta variantes de nucleotídeo único e pequenos indels dentro da região sequenciada e fornece adicionalmente informações sobre duas mutações intrônicas profundas e duas deleções grandes. O teste é indicado para uso no Illumina MiSeqDx Instrument.

O teste é indicado para uso como auxílio no diagnóstico de indivíduos com suspeita de fibrose cística (FC). Esse ensaio é mais apropriado quando o paciente tem uma apresentação atípica ou não clássica da FC ou quando outros painéis de mutação não conseguiram identificar ambas as mutações causadoras. Os resultados do teste devem ser interpretados por um geneticista molecular clínico certificado pelo conselho ou órgão equivalente e devem ser usados em conjunto com outras informações disponíveis, incluindo sintomas clínicos, outros testes de diagnósticos e histórico familiar.

Este teste não é indicado para fins de diagnóstico independente, testes de diagnóstico fetal, testes pré-implantação, triagem de portadores, triagem de recém-nascidos ou triagem de população.

Uso pretendido do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (Estados Unidos)

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit é um conjunto de reagentes e materiais de consumo usados para preparar bibliotecas de amostras com base em DNA extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE). Os painéis de sondas fornecidos pelo usuário são necessários para a preparação de bibliotecas direcionadas a regiões genômicas específicas de interesse. As bibliotecas de amostras geradas destinam-se ao uso em sistemas de sequenciamento da Illumina.

Uso pretendido do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (União Europeia/outros)

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit é um conjunto de reagentes e materiais de consumo usados para preparar bibliotecas de amostras com base em DNA genômico derivado de células e tecidos humanos para o desenvolvimento de ensaios de diagnóstico *in vitro*. Os painéis de sondas fornecidos pelo usuário são necessários para a preparação de bibliotecas direcionadas a regiões genômicas específicas de interesse. As bibliotecas de amostras geradas destinam-se ao uso em sistemas de sequenciamento da Illumina. O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx inclui software para configuração, monitoramento e análise da execução do sequenciamento.



+1 (800) 809-4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1 (858) 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-NA-00005 PTB v5.0