

Sistema NextSeq™ 550

Plataforma reconocida que ofrece tecnologías de NGS y de matriz, rendimiento personalizable, análisis avanzados y apoyo experto para una amplia gama de aplicaciones.

Puntos destacados

- **Apoyo a las necesidades de capacidad dinámica**
Las opciones de rendimiento elevado y medio reducen los requisitos de número de muestras y permiten tiempos de procesamiento más rápidos.
- **Fácil manejo**
El control con solo pulsar un botón, los reactivos de carga y descarga y la informática optimizada permiten un flujo de trabajo simplificado de ADN a datos.
- **Uso de un sistema para varias aplicaciones**
El sistema de doble tecnología permite realizar estudios de nueva generación (NGS) y de matrices con datos de alta calidad en un solo instrumento.

Introducción

El sistema NextSeq 550 combina la capacidad probada de secuenciación de nueva generación (NGS) y de matrices con rendimiento personalizable, lo que permite que tanto los laboratorios pequeños como los grandes puedan escalar para satisfacer sus necesidades. Como instrumento fundamental en la gama de soluciones del sistema NGS de Illumina, el sistema NextSeq 550 es ideal para los laboratorios que desean expandirse más allá de su capacidad actual y para los nuevos laboratorios interesados en aprovechar la potencia adicional de la secuenciación y el genotipado en un solo instrumento (Figura 1). Su flujo de trabajo rápido desde la obtención del ADN a los resultados permite secuenciar con rapidez los exomas, los paneles selectivos y los transcriptomas en un único experimento, todo ello con la flexibilidad de cambiar a una secuenciación de bajo o alto rendimiento si así lo necesita (Figura 2). Los científicos de Illumina están disponibles durante todo el proceso con apoyo y orientación, lo que permite a los grandes laboratorios de investigación clínica ampliar sus operaciones con confianza y a los laboratorios más pequeños emplear tanto tecnologías de genotipado como de secuenciación.

"El aspecto más valioso del sistema NextSeq 550 es su facilidad de uso. Realmente, se ha convertido en nuestro caballo de batalla en los últimos cinco años".

—Angie Fawkes, Genética Esencial, Centro de Investigación Clínica de Edimburgo

Apoyo a las capacidades dinámicas

El sistema NextSeq 550 permite a los investigadores ir al ritmo de la tecnología, cambiando rápidamente de una aplicación a otra, así como configurar el rendimiento en función del volumen de la muestra y de las necesidades de cobertura. Este sistema sólido y flexible convierte una amplia gama de aplicaciones de alto rendimiento en herramientas cotidianas asequibles.



Figura 1: Sistema NextSeq 550: Plataforma reconocida que combina la potencia de las tecnologías de NGS y de matrices para respaldar estudios genómicos precisos en una amplia gama de aplicaciones.

Preparar	Secuenciar	Analizar	Compartir
< 3 horas de participación activa	10 minutos de participación activa	Servidor DRAGEN o BaseSpace Sequence Hub	Almacenamiento seguro e ilimitado
6,5 HORAS	15-18 HORAS	< 4 MINUTOS POR CADA 80 MILLONES DE LECTURAS CON LA PLATAFORMA DRAGEN	INSTANTANEAMENTE

Figura 2: Ejemplo de flujo de trabajo de secuenciación del sistema NextSeq 550: El sistema NextSeq 550 ofrece un flujo de trabajo de secuenciación sencillo e integrado que abarca desde la preparación de bibliotecas hasta el análisis de datos. Los tiempos del flujo de trabajo variarán en función del tipo de ensayo y de experimento. Los detalles que se muestran son para una preparación de ARNm monocatenario de Illumina y una longitud de lectura de 2 × 75 pb. El análisis incluye la expresión diferencial y la identificación de las transcripciones alternativas.

Satisfacción de las exigencias de los laboratorios activos

El sistema NextSeq 550 ofrece niveles de rendimiento variados, que proporcionan a los usuarios una eficiencia operativa óptima. Además, el sistema NextSeq 550 permite procesar en un día numerosas aplicaciones comunes de secuenciación. Con este instrumento, los usuarios pueden secuenciar un amplio abanico de muestras por experimento:

- 1-12 exomas
- 1-16 transcriptomas
- 6-96 paneles selectivos
- 12-40 muestras de creación de perfiles de expresiones genéticas

Tabla 1: Flexibilidad excepcional para varias aplicaciones

Secuenciación					
Aplicación	Celda de flujo de rendimiento elevado		Celda de flujo de rendimiento medio		Entrada requerida ^b
	N.º de muestras	Tiempo	N.º de muestras	Tiempo ^a	
Creación de perfiles de expresiones genéticas > 10 millones de lecturas 1 × 75 pb	40	11 horas	13	11 horas	ARNm de 25-1000 ng ARN total de 10-20 ng
mRNA-Seq > 25 millones de lecturas 2 × 75 pb	16	18 horas	5	15 horas	ARNm de 25-1000 ng
Panel de enriquecimiento Región de 12 Mb Cobertura más de 20 veces superior en más del 95 % de los objetivos	36	29 horas	12	26 horas	ADN de 10-100 ng
Secuenciación del exoma completo 50 veces la cobertura media	12	18 horas	3	15 horas	ADN de 50 ng
Secuenciación del genoma completo de tamaño pequeño Genoma de 130 Mb Cobertura más de 30 veces superior 2 × 150 pb	30	29 horas	10	26 horas	ADN de 1-300 ng

Rendimiento de lectura de matrices			
BeadChip	Tiempos de lectura por BeadChip	N.º de muestras	Tiempo de lectura por muestra
Infinium MethylationEPIC	40 minutos	8	5 minutos
Infinium CytoSNP-850K	40 minutos	8	5 minutos
Infinium HumanCytoSNP-12	40 minutos	12	3,3 minutos
Infinium HumanKaryomap-12	40 minutos	12	3,3 minutos

a. Las duraciones totales incluyen la generación de grupos, la secuenciación y la llamada de bases en un sistema NextSeq 550.
b. La cantidad de entrada depende de la calidad de la muestra y de la solución de preparación de bibliotecas utilizada. Para ver una lista completa de los kits de preparación de bibliotecas de Illumina, visite www.illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits.html.

Tabla 2: Rendimiento de secuenciación del sistema NextSeq 550^a

Configuración de la celda de flujo	Longitud de lectura	Rendimiento	Calidad de los datos
Celda de flujo de rendimiento elevado	2 × 150 pb	De 100 a 120 Gb	> 75 % > Q30
Hasta 400 millones de lecturas individuales	2 × 75 pb	De 50 a 60 Gb	> 80 % > Q30
Hasta 800 millones de lecturas "paired-end"	1 × 75 pb	De 25 a 30 Gb	> 80 % > Q30
Celda de flujo de rendimiento medio	2 × 150 pb	De 32 a 39 Gb	> 75 % > Q30
Hasta 130 millones de lecturas individuales	2 × 75 pb	De 16 a 19 Gb	> 80 % > Q30
Hasta 260 millones de lecturas "paired-end"	2 × 75 pb	De 16 a 19 Gb	> 80 % > Q30

a. Las especificaciones de instalación se basan en la biblioteca de control PhiX de Illumina con las densidades de grupos admitidas (entre 129 y 165 k/mm² de grupos que superan el filtro). Los parámetros de rendimiento reales pueden variar en función del tipo de muestra, de la calidad de estas y de los grupos que superen el filtro. En todo el experimento se promedia un porcentaje de bases por encima de Q30.

Capacitación de los laboratorios de investigación clínica

Para los laboratorios que ya tienen un sistema NextSeq 550, la compra de un instrumento adicional aumenta la capacidad de secuenciación del laboratorio, lo que permite la redundancia y la modularidad sin necesidad de revalidación. Las incontables publicaciones y la adopción por parte de los principales centros de genómica han demostrado que el sistema NextSeq 550 es una adición fiable a cualquier flota.

Capacitación de laboratorios más pequeños

El sistema NextSeq 550 se configura fácilmente, lo que proporciona a los usuarios la capacidad de ampliación necesaria para satisfacer la demanda y los requisitos de tiempo de procesamiento. Las dos configuraciones de celdas de flujo (de rendimiento elevado y medio) permiten a los laboratorios cambiar fácilmente de un bajo a un alto rendimiento con cada experimento de secuenciación (Tabla 1 y Tabla 2). El sistema NextSeq 550 proporciona asistencia técnica integrada para una secuenciación "paired-end", ofreciendo longitudes de lectura definidas por el usuario de hasta 2 × 150 pb. El sistema cuenta con el paquete completo de soluciones de enriquecimiento de objetivos y de preparación de bibliotecas de Illumina, que ofrece compatibilidad en toda la gama de soluciones de secuenciación de Illumina. Esto permite a los laboratorios ampliar los estudios a los sistemas de mayor rendimiento NextSeq 2000 y NovaSeq™ 6000, o realizar estudios de seguimiento en otra plataforma, como el sistema MiSeq™.

Flujo de trabajo de NGS optimizado

El sistema NextSeq 550 forma parte de un flujo de trabajo totalmente integrado que abarca desde la preparación de bibliotecas hasta el análisis de datos, la creación de informes y el intercambio de datos (Figura 2).

Kits de preparación de bibliotecas para una amplia gama de aplicaciones

Illumina ofrece varios kits de preparación de bibliotecas que son compatibles con el sistema NextSeq 550. Las soluciones incluyen paneles selectivos para investigar regiones concretas de interés y admiten diversos métodos. Para consultar la lista completa, visite www.illumina.com.

Funcionamiento del sistema sencillo

El sistema NextSeq 550 incluye una interfaz de usuario intuitiva y un diseño de carga y procesamiento que permite a los usuarios trabajar con varias aplicaciones de secuenciación con una capacitación o un tiempo de configuración del instrumento mínimos.

El sistema NextSeq 550 ofrece:

- Reactivos listos para usar
- Consumibles codificados con identificación de radiofrecuencia (RFID)
- Capacidades integradas de secuenciación y generación de grupos
- Controles de fácil seguimiento

Las bibliotecas preparadas se cargan en el sistema NextSeq 550, donde se realiza la secuenciación de forma rápida y automatizada. Los datos se generan en solo unas 6,5 horas en los experimentos de secuenciación de 75 ciclos y en menos de 30 horas en el caso de experimentos "paired-end" de 150 ciclos.

Bioinformática optimizada

Para el análisis de los datos, los controles del sistema integrado realizan la llamada de bases inicial y la puntuación de calidad. Hay varias opciones disponibles para el análisis secundario, entre ellas, la plataforma de tecnología bioinformática DRAGEN™, un paquete de procesos de análisis de datos rápidos, precisos e intuitivos disponibles a través de BaseSpace™ Sequence Hub basado en la nube o en las instalaciones a través de un servidor local. También se puede utilizar un amplio ecosistema de herramientas de software de análisis de datos comerciales y de código abierto.

Análisis rápido con la plataforma de tecnología bioinformática DRAGEN en BaseSpace Sequence Hub

La plataforma de tecnología bioinformática DRAGEN (del inglés, "Dynamic Read Analysis for Genomics") ofrece un análisis secundario ultrarrápido. Esta solución informática galardonada por la PrecisionFDA¹ utiliza algoritmos optimizados y acelerados por hardware para proporcionar una precisión² líder del sector para hacer llamadas a diversos tipos de variantes, incluidas variantes pequeñas (SV), variaciones del número de copias (CNV)[†], e inserciones y deleciones (indels). Gracias al uso de los mejores algoritmos de proceso de este tipo de DRAGEN, los usuarios principiantes y expertos pueden superar los cuellos de botella que se produzcan en el análisis de los datos y reducir así la dependencia de expertos informáticos externos.

La plataforma DRAGEN está disponible en la nube a través de BaseSpace Sequence Hub, la sencilla plataforma informática de gestión de datos basada en la nube de Illumina. Los usuarios pueden acceder en la nube a una amplia selección de herramientas de bioinformática en un formato fácil de usar y compartir los datos a escala mundial.

BaseSpace Sequence Hub es una plataforma en la que lo más importante es la seguridad y que incorpora opciones de cifrado completo, auditoría y control de acceso detallado. Cumple con la Ley de Portabilidad y Responsabilidad del Seguro Médico (Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA), la norma ISO 27001 (Sistema de Gestión de Seguridad de la Información, SGSI) y el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD).

Local Run Manager

Los clientes también pueden realizar análisis en el instrumento o fuera de él mediante Local Run Manager. Local Run Manager proporciona una solución integrada para la creación y el análisis de experimentos de secuenciación con la capacidad de vincular módulos desde la configuración del experimento hasta el análisis.

* La plataforma de tecnología bioinformática DRAGEN fue galardonada con el premio al mejor rendimiento para las regiones difíciles de trazar y con el de mejor rendimiento para todas las regiones de referencia en el 2020 PrecisionFDA Truth Challenge V2¹

† CNV llamadas en estudios de secuenciación de genoma completo de la línea germinal

Un sistema, dos tecnologías

El sistema NextSeq 550 integra las capacidades de secuenciación y lectura de micromatrices en una única plataforma. Esto reduce la necesidad de varios instrumentos, lo que ahorra dinero y el limitado espacio del laboratorio.

Flexibilidad experimental con lectura de matrices

La lectura de micromatrices en el sistema NextSeq 550 permite a los laboratorios que trabajan en diferentes niveles acceder al instante a una potente tecnología para seguir explorando. La lectura de matrices cuenta con la tecnología BeadArray™ basada en bolas y los procesos químicos reconocidos de Infinium™. Los procesos químicos probados de Infinium producen datos y tasas de llamadas de una calidad excepcional, así como resultados reproducibles.

La capacidad de leer micromatrices proporciona un método ortogonal rentable para identificar regiones con metilación diferencial utilizando el BeadChip Infinium MethylationEPIC y una rápida confirmación de las CNV utilizando el BeadChip Infinium CytoSNP. El sistema NextSeq 550 aprovecha al máximo toda la oferta de aplicaciones innovadoras de investigación y, al mismo tiempo, reduce al mínimo los costes en instrumentos.

Análisis de los datos de matrices

Los datos de matrices pueden analizarse usando varias soluciones de software de Illumina o aplicaciones de terceros. Para los datos del BeadChip Infinium MethylationEPIC, Illumina ofrece el módulo de metilación GenomeStudio™, que permite a los investigadores llevar a cabo análisis de metilación diferenciales para estudios a pequeña escala. En el caso de estudios a gran escala, hay muchos paquetes de análisis disponibles de manera gratuita que funcionan en el marco R del software para normalizar y realizar análisis diferenciales de los datos de metilación.^{3,4}

Precisión excepcional

El elemento fundamental del sistema NextSeq 550 es el reconocido proceso químico de SBS de Illumina, que se utiliza para generar más del 90 % de los datos de secuenciación del mundo.⁵ Este método exclusivo basado en terminadores reversibles permite secuenciar en paralelo millones de fragmentos de ADN y detecta bases individuales a medida que estas se incorporan a las cadenas de ADN en crecimiento. Este método elimina prácticamente todos los errores y las llamadas perdidas asociadas a las cadenas con nucleótidos repetidos (homopolímeros).

Las celdas de flujo en los kits de reactivos optimizados NextSeq v2.5 mantienen la intensidad de la fluorescencia inicial, mejorando aún más el rendimiento durante todo el experimento.⁶ Además, las celdas de flujo v2.5 son más resistentes que sus predecesoras, capaces de soportar más humedad, calor y almacenamiento prolongado que las celdas de flujo v2, y pueden enviarse a temperatura ambiente. Gracias a los procesos químicos de NextSeq v2.5, el sistema NextSeq 550 proporciona un nivel de precisión excepcional para una amplia gama de métodos, incluidos datos sobre el genoma completo de tamaño pequeño, paneles selectivos, exomas y transcriptomas con niveles de cobertura muy distintos.

Atención al cliente y asistencia técnica de primera clase

Mayor control de las muestras y reducción del tiempo de inactividad

Illumina Proactive es un servicio de asistencia de rendimiento de instrumentos remoto y seguro que se ha diseñado para detectar fallos de riesgo de forma preventiva, solucionar problemas de forma más eficiente y evitar fallos durante el experimento. El servicio ayuda a reducir al mínimo el tiempo de inactividad no planificado y a evitar la pérdida innecesaria de muestras.

Máximo aprovechamiento de la inversión, el mejor rendimiento y una reducción al mínimo de las interrupciones

Ilumina proporciona un equipo de asistencia técnica de primera clase compuesto por científicos expertos en la preparación, secuenciación y análisis de bibliotecas. Este equipo específico incluye ingenieros de servicio de campo (FSE) altamente cualificados, científicos de aplicaciones técnicas (TAS), científicos de aplicaciones de campo (FAS), ingenieros de asistencia técnica de sistemas, bioinformáticos y expertos en redes informáticas, todos ellos ampliamente familiarizados con las aplicaciones que los clientes de Illumina llevan a cabo en todo el mundo. La asistencia técnica está disponible en todo el mundo y en varios idiomas, por teléfono 5 días a la semana o en línea las 24 horas del día y los 7 días de la semana.

Con la compra de cada sistema se incluye una garantía de servicio de un año. También hay disponibles soluciones integrales de mantenimiento, reparación y calificación. Además, Illumina ofrece formación en sus instalaciones, asistencia técnica continuada, consultas telefónicas, seminarios web y cursos en diferentes centros de Illumina en todo el mundo.

Resumen

Al aprovechar los procesos químicos reconocidos de SBS, su fácil manejo y un flujo de trabajo optimizado de ADN a resultados, el sistema NextSeq 550 es un compañero de laboratorio ideal. Acceda a las tecnologías de NGS y de matrices líderes del sector en un solo sistema, logre el rendimiento y el tiempo necesarios con diversas opciones de celdas de flujo, y vea lo que se puede lograr con un sistema NextSeq 550 hoy mismo.

Información adicional

Para obtener más información sobre el sistema NextSeq 550, visite www.illumina.com/systems/sequencing-platforms/nextseq.html.

Para obtener más información sobre la plataforma de tecnología bioinformática DRAGEN, visite www.illumina.com/DRAGEN.

Referencias

1. Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. Sitio web de PrecisionFDA. precision.fda.gov/challenges/10. Acceso: 7 de octubre de 2020.
2. Illumina. Mejoras en la precisión de la llamada de variantes pequeñas de línea germinal con la plataforma DRAGEN. Acceso: 7 de octubre de 2020.
3. Morris TJ, Butcher LM, Feber A, et al. ChAMP: 450K chip analysis methylation pipeline. *Bioinformatics*. 2014;30(3):428-430.
4. Assenov Y, Muller F, Lutsik P, et al. Comprehensive analysis of DNA methylation with RnBeads. *Nat Methods*. 2015;11(11):1138-1140.
5. Cálculos de datos en archivo. Illumina, Inc., 2017.
6. Cálculos de datos en archivo. Illumina, Inc., 2018.

Especificaciones del sistema NextSeq 550

Parámetro	Especificación
Configuración del instrumento	Seguimiento de RFID para consumibles
Ordenador de control del instrumento (interno) ^a	Unidad base: CPU Dual Intel Xeon E5-2618L 2,2 GHz Memoria: 96 GB de RAM Disco duro: 750 GB Sistema operativo: Windows 10 Enterprise
Entorno operativo	Temperatura: entre 19 °C y 25 °C (22 °C ± 3 °C) Humedad: humedad relativa sin condensación entre el 20 % y el 80 % Altitud: menos de 2000 m (6500 ft) Calidad del aire: clasificación II del grado de contaminación Ventilación: hasta 2048 BTU/h a 600 W Para uso exclusivo en interiores
Diodo luminiscente (LED)	520 nm, 650 nm; diodo láser: 780 nm, clase IIIb
Dimensiones	Anchura × profundidad × altura: 53,3 cm × 63,5 cm × 58,4 cm (21,0 in × 25,0 in × 23,0 in) Peso: 83 kg (183 lb) Peso con el envase: 151,5 kg (334 lb)
Requisitos de alimentación	100-120 V de CA 15 A 220-240 V de CA 10 A
Identificador de radiofrecuencia (RFID)	Frecuencia: 13,56 MHz Alimentación: corriente de alimentación de 120 mA, potencia de salida de RF de 200 mW
Seguridad y cumplimiento del producto	NRTL con certificación IEC Marcado CE 61010-1 Aprobado por FCC/IC

a. Las especificaciones del ordenador están sujetas a cambio.

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de referencia
Sistema NextSeq 550	SY-415-1002
NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (150 ciclos)	20024904
NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (300 ciclos)	20024905
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (150 ciclos)	20024906
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (150 ciclos)	20024907
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (300 ciclos)	20024908
TG NextSeq 500/550 Mid-Output Kit v2.5 (150 ciclos)	20024909
TG NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (300 ciclos)	20024910
TG NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (75 ciclos)	20024911
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (150 ciclos)	20024912
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (300 ciclos)	20024913

Los consumibles con la etiqueta TG tienen características que ayudan a los usuarios a reducir la frecuencia de revalidación. Estos consumibles solo están disponibles con un acuerdo de suministro y es necesario que los clientes proporcionen una estimación vinculante. Póngase en contacto con su comercial para obtener más información.