

Der Illumina Genomics Architecture-Workflow ermöglicht die Sequenzierung von 100.000 Genomen in Singapur

NovogeneAIT bietet Sequenzierungsdienstleistungen an, die dazu dienen, die bislang umfassendste Datenbank für Genome in asiatischen Populationen zu erstellen



SHEANNE SOH

TEAMLEITERIN
NGS LIBRARY PREPARATION
TEAM NOVOGENEAIT

Die Sequenzierung des Humangenoms hat zu vielen Verbesserungen für die menschliche Gesundheit und den Umgang mit Krankheiten geführt. Unser Wissen über das Humangenom ist jedoch in erster Linie auf Populationen ausgerichtet, die Zugang zu diesen genomischen Studien haben, und es fehlen Merkmale aus unterrepräsentierten Bevölkerungsgruppen. Diese Verzerrung kann zu regionalen Unterschieden in unseren genetischen Informationen führen, die wichtige, für die menschliche Gesundheit relevante Varianten unberücksichtigt lassen. Behörden und Unternehmen auf der ganzen Welt begegnen diesem Mangel mit groß angelegten populationsgenetischen Studien. Eines der Unternehmen, die eine groß angelegte populationsgenetische Studie unterstützen, ist [NovogeneAIT](#) Genomics Pte Ltd in Singapur. NovogeneAIT ist ein Joint Venture zwischen der Novogene Group und AIT Biotech.

NovogeneAIT unterstützt derzeit das NPM-Programm (National Precision Medicine). NovogeneAIT wurde von Singapur im Rahmen des SG100K-Projekts mit der Sequenzierung von 100.000 menschlichen Genomen beauftragt. Bei dieser Initiative werden detaillierte genetische Daten von 100.000 freiwilligen Teilnehmern aus Singapur erfasst, darunter lokale chinesische, malaiische und indische Bevölkerungsgruppen. Das Projekt zielt auch darauf ab, die langfristigen Gesundheitswerte der Teilnehmer zu überwachen, um Einblicke in die genomische Vielfalt Asiens und in genetische Krankheitsfaktoren zu erhalten, die für Asien spezifisch sind. Durch die Bereitstellung von Illumina Genomic Architecture (IGA) setzt NovogeneAIT auf effiziente Workflows, intuitive Analyse und sichere Datenverfolgungsfunktionen, die für die Anforderungen hinsichtlich Effizienz und Genauigkeit dieses Großprojekts benötigt werden. Wir haben mit Sheanne Soh gesprochen, die das Team für Sequenzierung der nächsten Generation (NGS, Next-Generation Sequencing) bei NovogeneAIT leitet, um mehr über den Prozess zu erfahren.

„Wir wussten, dass wir unsere Produktivität und Effizienz deutlich verbessern mussten, um 100.000 Genome innerhalb von drei Jahren sequenzieren zu können. [...] wir kamen zu dem Schluss, dass der IGA-Workflow für unsere Bedürfnisse am besten geeignet war [...]“

Wie trägt NovogeneAIT zum National Precision Medicine-Programm und zum SG100K-Projekt bei?

Sheanne Soh (SS): NovogeneAIT dient als Sequenzierungsdienstleister für die NPM-Initiative in Singapur, eine bahnbrechende Initiative zur Transformation der Gesundheitsversorgung durch die Nutzung von Innovationen in der Genomik. Als Sequenzierungsdienstleister für dieses Projekt sind wir für die Proben- und Bibliotheksvorbereitung mithilfe des IGA-Workflows, die Sequenzierung und die sichere Übertragung von Daten an PRECISE* zur Überprüfung verantwortlich.

Wir werden die Genome von 100.000 Einwohnern Singapurs sequenzieren. Da Singapurs ethnische Vielfalt mehr als 80 % der gesamten Vielfalt Asiens umfasst, können wir damit die führende Referenzgenomdatenbank Asiens begründen. Diese Daten vertiefen unser Verständnis des unterrepräsentierten asiatischen Genoms und der genetischen Erkrankungen, die für Asiaten von Bedeutung sind.

Warum haben Sie sich bei diesem Projekt für den IGA-Workflow entschieden?

SS: NovogeneAIT führte die Sequenzierung von 10.000 menschlichen Genomen in Phase 1 der National Precision Medicine-Initiative, dem SG10K-Projekt, durch. Der Durchführung dieses Projekts mit der Illumina HiSeq™ X-Plattform dauerte etwa drei Jahre. Wir wussten, dass wir unsere Produktivität und Effizienz deutlich verbessern mussten, um 100.000 Genome innerhalb von drei Jahren sequenzieren zu können. Nachdem wir die verschiedenen Sequenzierungsworkflows auf dem Markt geprüft hatten, kamen wir zu dem Schluss, dass der IGA-Workflow für unsere Bedürfnisse am besten geeignet war, und entschieden uns, diesen gut durchdachten Workflow für dieses bahnbrechende Projekt einzusetzen.

Wie war Ihre Erfahrung mit dem IGA-Workflow?

SS: Der IGA-Workflow ist sehr intuitiv und enthält viele Anweisungen, mit denen mein Team durch die einzelnen Schritte geführt wird. Dadurch können wir mehr Proben mit wesentlich höherer Effizienz als bei anderen Workflows verarbeiten, einschließlich des beim SG10K-Projekt verwendeten. Darüber hinaus ist der IGA-Workflow hochgradig optimiert und erfordert nur begrenzten manuellen Aufwand, sodass sich mein Team auf andere administrative Arbeiten konzentrieren oder zwischen den einzelnen Schritten Mittagspausen einlegen kann.

* Precision Health Research, Singapore (PRECISE) ist die zentrale Stelle, die die Strategie der National Precision Medicine (NPM) in Singapur umsetzt.

Wie lange hat es gedauert, bis der IGA-Workflow einsatzbereit war?

SS: Der Einstieg ging relativ schnell. Die IGA-Einrichtung, -Schulung und -Validierung dauerte nur drei Monate. Derzeit verfügen wir über fünf spezielle Illumina NovaSeq™ 6000-Systeme, die sieben Tage die Woche in Betrieb sind und bis zu 840 Proben pro Woche verarbeiten. Außerdem hat uns das Illumina-Team etwa einen Monat lang umfassend geschult, um uns mit dem IGA-Workflow vertraut zu machen.

Wie viele Proben werden voraussichtlich verarbeitet?

SS: Wir sind absolut zuversichtlich, dass wir mehr als 33.000 Proben pro Jahr sequenzieren können, um unser Ziel von 100.000 Proben bis 2025 zu erreichen.

Was halten Sie vom IGA-Workflow?

SS: Meine Teammitglieder, die zuvor an SG10K und anderen großen Projekten gearbeitet haben, waren sehr begeistert vom IGA-Workflow. Im Vergleich zu früheren Workflows, die bis zu acht Stunden manuellen Aufwand pro Tag und über anderthalb Tage für die manuelle Verarbeitung von 96 Proben erforderten, waren sie von der Benutzerfreundlichkeit und dem minimalen manuellen Aufwand des IGA-Workflows sehr angetan. Im Gegensatz zu anderen Workflows umfasst der IGA-Workflow keine komplizierten Schritte zur Bibliotheksvorbereitung. Er ist intuitiv und leicht zu verstehen, insbesondere für jemanden, der mit Illumina-Workflows bereits vertraut ist.

Beim SG10K-Projekt dauerte es eineinhalb Tage, bis wir die Bibliotheksvorbereitung für 192 Proben abgeschlossen hatten. Danach mussten wir bis zum nächsten Tag warten, um sie zu sequenzieren. Der gesamte Vorbereitungsprozess erforderte mindestens drei bis vier Tage, bevor wir mit der Sequenzierung beginnen konnten. Mit dem IGA-Workflow können wir die Bibliotheksvorbereitung für 192 Proben abschließen und den Sequenzierungslauf am selben Tag starten. Der IGA-Workflow ist deutlich schneller.

Vor der Einführung des IGA-Workflows mussten wir Probenbibliotheken manuell einzeln quantifizieren und qualifizieren, bevor sie in einem Sequenzierungspool für eine NovaSeq-Fließzelle kombiniert werden konnten. Das war viel Arbeit und Mühe. Der IGA-Workflow optimiert diesen Prozess. Proben, die zusammen auf derselben Platte vorbereitet werden, können einfach auf derselben Fließzelle analysiert werden, ohne sie separat zu quantifizieren.

„Im Gegensatz zu anderen Workflows umfasst der IGA-Workflow keine komplizierten Schritte zur Bibliotheksvorbereitung. Er ist intuitiv und leicht zu verstehen, insbesondere für jemanden, der mit Illumina-Workflows bereits vertraut ist.“

Inwiefern hilft Ihnen der IGA-Workflow, Ihre Ziele zu erreichen?

SS: NovogeneAIT ist einer der größten und zuverlässigsten NGS-Dienstleister in dieser Region und ein zuverlässiger Genomikpartner für die Life-Science-Community. Unsere Mission ist es, Entwicklungen in der Genomik voranzutreiben und Lebensverbesserungen zu erzielen, indem wir Forscher dabei unterstützen, wichtige wissenschaftliche Ziele zu erreichen. Das ist unser Ziel und dank diesem effizienten und bewährten Workflow können wir unseren Partnern den besten Service bieten. Der IGA-Workflow unterstützt uns adäquat, unser Sequenzierungsziel von 100.000 Genomen zu erreichen, und wir freuen uns sehr, Teil dieser nationalen Gesundheitsinitiative auf Populationsebene zu sein.

Weitere Informationen

Illumina Genomics Architecture: <http://support-docs.illumina.com/SHARE/IlluminaGenomicsArchitecture/Content/SHARE/FrontPages/IGA.htm>

SG100K-Projekt: <https://www.npm.sg/collaborate/partners/sg100k/>



1 800 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA) | techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber.
Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01045 DEU v1.0