

El flujo de trabajo de Illumina Genomics Architecture permite la secuenciación de 100 000 genomas en Singapur

NovogeneAIT proporciona servicios de secuenciación para crear la base de datos más completa hasta la fecha que abarca genomas en poblaciones asiáticas



SHEANNE SOH

JEFA DE EQUIPO
EQUIPO DE PREPARACIÓN
DE LIBRERÍAS DE NGS
NOVOGENEAIT

La secuenciación del genoma humano ha dado lugar a muchas mejoras para la salud humana y el tratamiento de enfermedades. Sin embargo, la balanza del conocimiento sobre el genoma humano está inclinada del lado de poblaciones que tienen acceso a estos estudios genómicos, a la vez que carece de rasgos de orígenes infrarrepresentados. Este sesgo puede provocar diferencias regionales en la información genética que dificultan la identificación de variantes importantes que son relevantes para la salud humana. Gobiernos y organizaciones de todo el mundo están abordando este déficit con estudios de genética de poblaciones a gran escala. Una de las organizaciones que apoyan un estudio de salud poblacional a gran escala es [NovogeneAIT Genomics Pte Ltd](#) en Singapur. NovogeneAIT es una empresa conjunta entre Novogene Group y AIT Biotech.

NovogeneAIT actualmente apoya el programa de medicina de precisión nacional (NPM, National Precision Medicine). Singapur ha designado a NovogeneAIT para secuenciar 100 000 genomas humanos como parte del proyecto SG100K. Esta iniciativa recogerá datos genéticos detallados de 100 000 participantes de Singapur que hayan dado su consentimiento, incluidas las poblaciones étnicas locales chinas, malayas e indias. El proyecto también tiene como objetivo supervisar los resultados sanitarios a largo plazo de los participantes para obtener información sobre la diversidad genómica asiática y los factores de las enfermedades genéticas específicos de la población asiática. NovogeneAIT está implantando Illumina Genomic Architecture (IGA) para aprovechar los flujos de trabajo eficientes, el análisis intuitivo y las funciones de seguimiento de datos seguro necesarias para satisfacer las demandas de eficiencia y precisión de este proyecto a gran escala. Hablamos con Sheanne Soh, que lidera el equipo de secuenciación de nueva generación (NGS, Next-Generation Sequencing) en NovogeneAIT, para obtener más información sobre su proceso.

«Para completar la secuenciación de 100 000 genomas en tres años, éramos conscientes de que necesitábamos mejorar notablemente nuestra productividad y eficiencia. [...] nos dimos cuenta de que el flujo de trabajo de IGA era el que mejor se ajustaba a nuestras necesidades [...]».

¿Cómo contribuye NovogeneAIT al programa de medicina de precisión nacional y al proyecto SG100K?

Sheanne Soh (SS): NovogeneAIT actúa como proveedor de servicios de secuenciación para la iniciativa de NPM en Singapur, una iniciativa de referencia para transformar la atención sanitaria aprovechando los avances en genómica. Como proveedor de servicios de secuenciación para este proyecto, somos responsables de la preparación de muestras y librerías mediante el flujo de trabajo de IGA, la secuenciación y la transferencia segura de datos a PRECISE* para su revisión.

Secuenciaremos los genomas de 100 000 singapurenses. Dado que la diversidad étnica de Singapur refleja más de un 80 % de la diversidad general del continente asiático, esto nos permitirá generar la principal base de datos genómica de referencia. Estos datos nos permitirán comprender mejor el genoma asiático infrarrepresentado y las enfermedades genéticas de importancia para los asiáticos.

¿Por qué eligió utilizar el flujo de trabajo de IGA para este proyecto?

SS: NovogeneAIT llevó a cabo la secuenciación de 10 000 genomas humanos en la primera fase de la iniciativa de medicina de precisión nacional, el proyecto SG10K. Gracias a la plataforma Illumina HiSeq™ X, tardamos aproximadamente tres años en finalizar este proyecto. A fin de completar la secuenciación de 100 000 genomas en tres años, éramos conscientes de que necesitábamos mejorar notablemente nuestra productividad y eficiencia. Tras evaluar los distintos flujos de trabajo de secuenciación del mercado, nos dimos cuenta de que el flujo de trabajo de IGA era el que mejor se ajustaba a nuestras necesidades y tomamos la decisión de adoptar el flujo de trabajo de diseño impecable para este proyecto de referencia.

¿Cómo ha sido su experiencia con el flujo de trabajo de IGA?

SS: El flujo de trabajo de IGA es muy intuitivo, con muchas indicaciones para guiar a mi equipo en cada paso del proceso. Esto nos permite analizar más muestras con una eficiencia notablemente mayor que con otros flujos de trabajo, incluido el que utilizamos en el proyecto SG10K. Además, el flujo de trabajo de IGA está muy optimizado con un tiempo de participación activa limitado, lo que permite a mi equipo centrarse en otras tareas administrativas o tomar descansos para comer entre operaciones.

* Precision Health Research, Singapore (PRECISE) es la entidad central que implementa la estrategia de medicina de precisión nacional (NPM) de Singapur.

¿Cuánto tiempo tardaron en poner en marcha el flujo de trabajo de IGA?

SS: Empezar fue relativamente rápido. La configuración, formación y validación de IGA solo tardó tres meses. Actualmente, tenemos cinco instrumentos Illumina NovaSeq™ 6000 System dedicados en exclusiva a este proyecto funcionando los siete días de la semana y con los que procesamos hasta 840 muestras semanales. También recibimos una amplia formación por parte del equipo de Illumina para familiarizarnos con el flujo de trabajo de IGA, lo que nos llevó aproximadamente un mes.

¿Cuántas muestras prevé que van a procesar?

SS: Estamos totalmente seguros de que podremos secuenciar más de 33 000 muestras al año para alcanzar nuestro objetivo de 100 000 muestras para 2025.

¿Qué opina del flujo de trabajo de IGA?

SS: Los miembros de mi equipo que trabajaron anteriormente en el proyecto SG10K y en otros proyectos a gran escala estaban motivados por conocer el flujo de trabajo de IGA. Les gustó particularmente la facilidad de uso y el mínimo tiempo de participación activa de este flujo de trabajo en comparación con los anteriores que implicaban hasta ocho horas de participación activa al día y más de un día y medio para procesar manualmente 96 muestras. A diferencia de otros flujos de trabajo, el de IGA no implica complicadas etapas de preparación de librerías. Es intuitivo y fácil de asimilar, especialmente para alguien que ya esté familiarizado con los flujos de trabajo de Illumina.

Durante el proyecto SG10K, tardábamos entre un día y un día y medio en realizar tan solo la etapa de preparación de librerías de 192 muestras. Tras esto, teníamos que esperar hasta el día siguiente para secuenciarlas. Antes de poder comenzar con la secuenciación, el proceso de preparación, de principio a fin, duraba al menos tres o cuatro días. Gracias al flujo de trabajo de IGA, podemos completar la preparación de librerías de 192 muestras e iniciar el experimento de secuenciación el mismo día. El flujo de trabajo de IGA es mucho más rápido.

Además, antes de que empezásemos a usar el flujo de trabajo de IGA, teníamos que cuantificar y cualificar manual e individualmente las librerías de muestras antes de poder combinarlas en una mezcla para secuenciación en una celda de flujo de NovaSeq. Esto implicaba un trabajo y esfuerzo enorme. El flujo de trabajo de IGA optimiza este proceso. En el caso de las muestras preparadas en la misma placa, solo es necesario aplicarlas a la misma celda de flujo sin cuantificarlas por separado.

«A diferencia de otros flujos de trabajo, el flujo de trabajo de IGA no implica complicadas etapas de preparación de librerías. Es intuitivo y fácil de asimilar, especialmente para alguien que ya esté familiarizado con los flujos de trabajo de Illumina».

¿Cómo le ayuda el flujo de trabajo de IGA a cumplir sus objetivos?

SS: NovogeneAIT es uno de los proveedores de servicios de NGS más grandes y fiables de esta región y un socio de genómica de confianza para la comunidad de las ciencias biosanitarias. Nuestra misión es hacer avanzar la genómica y mejorar la vida dando apoyo a los investigadores para que alcancen objetivos científicos clave. Esto es lo que nos importa y este flujo de trabajo eficiente y probado nos permitirá ofrecer el mejor servicio a nuestros socios. El flujo de trabajo de IGA es una buena opción para cumplir nuestro objetivo de secuenciación de 100 000 genomas y nos complace formar parte de esta iniciativa de salud de la población nacional.

Información adicional

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

Proyecto SG100K, <https://www.npm.sg/collaborate/partners/sg100k/>



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | Tel.: +1 858 202 4566 | techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 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.

M-GL-01045 ESP v1.0