

Il flusso di lavoro Illumina Genomics Architecture consente il sequenziamento di 100.000 genomi a Singapore

NovogeneAIT fornisce servizi di sequenziamento per creare il database più completo fino ad oggi che include i genomi nelle popolazioni asiatiche



SHEANNE SOH

TEAM LEADER
TEAM DI PREPARAZIONE DELLE
LIBRERIE NGS NOVOGENEAIT

Il sequenziamento del genoma umano ha portato a molti miglioramenti nella salute umana e nella gestione delle malattie. Tuttavia, la nostra conoscenza del genoma umano è orientata verso le popolazioni che hanno accesso a questi studi genomici e mancano caratteristiche di ambienti sottorappresentati. Questa distorsione può dare origine a differenze geografiche nelle informazioni genetiche che nascondono importanti varianti rilevanti per la salute umana. I governi e le organizzazioni di tutto il mondo stanno affrontando questa lacuna con studi genetici sulla popolazione, svolti su larga scala. Una delle organizzazioni che supportano uno studio sulla salute della popolazione su larga scala è [NovogeneAIT](#) Genomics Pte Ltd a Singapore. NovogeneAIT è una joint venture tra Novogene Group e AIT Biotech.

NovogeneAIT sta attualmente supportando il programma National Precision Medicine (NPM). Singapore ha incaricato NovogeneAIT di sequenziare 100.000 genomi umani nell'ambito del progetto SG100K. Questa iniziativa acquisirà dati genetici dettagliati per 100.000 partecipanti che hanno fornito il proprio consenso e provengono da Singapore, ad esempio le popolazioni etniche locali cinesi, malesi e indiane. Il progetto mira inoltre a monitorare gli esiti sanitari a lungo termine dei partecipanti per fornire una visione approfondita della diversità genomica asiatica e dei fattori genetici specifici asiatici. NovogeneAIT sta implementando Illumina Genomic Architecture (IGA) per sfruttare i flussi di lavoro efficienti, l'analisi intuitiva e le funzionalità di monitoraggio sicuro dei dati necessari per soddisfare le esigenze di efficienza e accuratezza di questo progetto su larga scala. Abbiamo parlato con Sheanne Soh, responsabile del team di sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing) di NovogeneAIT, per saperne di più sulla procedura.

"Per completare il sequenziamento di 100.000 genomi entro tre anni, eravamo consapevoli di dover migliorare significativamente in termini di produttività ed efficienza... abbiamo scoperto che il flusso di lavoro IGA era il più adatto alle nostre esigenze..."

In che modo NovogeneAIT contribuisce al programma National Precision Medicine e al progetto SG100K?

Sheanne Soh (SS): NovogeneAIT funge da fornitore dei servizi di sequenziamento per l'iniziativa NPM a Singapore, fondamentale per trasformare l'assistenza sanitaria in base ai progressi nel campo della genomica. In qualità di fornitore di servizi di sequenziamento per questo progetto, siamo responsabili della preparazione di campioni e librerie utilizzando il flusso di lavoro IGA, il sequenziamento e il trasferimento sicuro dei dati a PRECISE* per la loro revisione.

Sottoporremo a sequenziamento i genomi di 100.000 singaporiani. Poiché la diversità etnica di Singapore rappresenta oltre l'80% della diversità complessiva dell'Asia, potremo creare il database del genoma di riferimento leader in Asia. Grazie a questi dati potremo approfondire la comprensione del genoma asiatico sottorappresentato e delle malattie genetiche con significatività per gli asiatici.

Perché ha scelto di utilizzare il flusso di lavoro IGA per questo progetto?

SS: NovogeneAIT ha eseguito il sequenziamento di 10.000 genomi umani nella prima fase della National Precision Medicine Initiative, il progetto SG10k. Abbiamo impiegato circa tre anni per completare questo progetto utilizzando l'Illumina HiSeq™ X Platform. Per completare il sequenziamento di 100.000 genomi entro tre anni, eravamo consapevoli di dover migliorare significativamente in termini di produttività ed efficienza. Dopo aver valutato i diversi flussi di lavoro di sequenziamento sul mercato, abbiamo scoperto che il flusso di lavoro IGA era il più adatto alle nostre esigenze; pertanto, abbiamo deciso di adottare il flusso di lavoro ben progettato per questo progetto di riferimento.

Com'è stata l'esperienza con il flusso di lavoro IGA?

SS: Il flusso di lavoro IGA è molto intuitivo, con diversi suggerimenti per supportare il mio team in ogni fase. In questo modo abbiamo la possibilità di analizzare più campioni con un'efficienza molto maggiore rispetto ad altri flussi di lavoro, incluso quello utilizzato nel progetto SG10K. Inoltre, il flusso di lavoro IGA è altamente ottimizzato con interventi manuali limitati e ciò consente al mio team di occuparsi di altri lavori amministrativi o di usufruire delle pause pranzo tra un'operazione e l'altra.

* Precision Health Research, Singapore (PRECISE) è l'entità centrale che implementa la strategia National Precision Medicine (NPM) di Singapore.

Quanto tempo è servito per mettere in funzione il flusso di lavoro IGA?

SS: Iniziare è stato relativamente veloce. La configurazione, la formazione e la convalida di IGA hanno richiesto solo tre mesi. Attualmente disponiamo di cinque Illumina NovaSeq™ 6000 System dedicati che utilizziamo sette giorni alla settimana ed elaboriamo fino a 840 campioni alla settimana. Abbiamo inoltre ricevuto un'ampia formazione dal team Illumina per acquisire familiarità con il flusso di lavoro IGA, che ha richiesto circa un mese.

Quanti campioni prevedete di analizzare?

SS: Siamo assolutamente sicuri di riuscire a sequenziare oltre 33.000 campioni all'anno per raggiungere il nostro obiettivo di 100.000 campioni entro il 2025.

Cosa ne pensa del flusso di lavoro IGA?

SS: I membri del mio team precedentemente coinvolti in SG10K e in altri progetti di ampia portata erano molto entusiasti del flusso di lavoro IGA. Hanno apprezzato la facilità d'uso e gli interventi manuali minimi del flusso di lavoro IGA rispetto ai flussi di lavoro precedenti che richiedevano fino a otto ore al giorno per gli interventi manuali e più di un giorno e mezzo per elaborare manualmente 96 campioni. A differenza di altri flussi di lavoro, IGA non prevede alcuna procedura complicata per la preparazione delle librerie. È intuitivo e facile da capire, specialmente per chi ha già familiarità con i flussi di lavoro Illumina.

Con il progetto SG10K, abbiamo impiegato per lo più un giorno e mezzo solo per completare la fase di preparazione delle librerie per 192 campioni. Dopodiché, dovevamo attendere fino al giorno successivo per sequenziarli. L'intero processo di preparazione richiedeva almeno tre-quattro giorni prima che fosse possibile iniziare il sequenziamento. Con il flusso di lavoro IGA, possiamo completare la preparazione delle librerie per 192 campioni e avviare la corsa di sequenziamento nello stesso giorno. Il flusso di lavoro IGA è molto più rapido.

Inoltre, prima di iniziare a utilizzare il flusso di lavoro IGA, dovevamo quantificare e qualificare manualmente e individualmente le librerie di campioni prima che potessero essere combinate in un pool di sequenziamento per una cella a flusso NovaSeq. Tutto ciò ha richiesto molto lavoro e molto impegno. Il flusso di lavoro IGA semplifica questo processo. Per i campioni preparati insieme nella stessa piastra, è sufficiente analizzarli sulla stessa cella a flusso senza quantificarli separatamente.

"A differenza di altri flussi di lavoro, IGA non prevede alcuna procedura complicata per la preparazione delle librerie. È intuitivo e facile da capire, specialmente per chi ha già familiarità con i flussi di lavoro Illumina".

In che modo il flusso di lavoro IGA vi aiuta a raggiungere gli obiettivi?

SS: NovogeneAIT è uno dei più grandi e affidabili fornitori di servizi NGS di questa area geografica e un partner di genomica fidato per la comunità delle scienze biologiche. La nostra mission è far progredire la genomica e migliorare la vita delle persone aiutando i ricercatori a raggiungere gli obiettivi scientifici chiave. Questo è ciò che conta per noi e questo flusso di lavoro efficiente e comprovato ci consentirà di fornire ai nostri partner il miglior servizio possibile. Il flusso di lavoro IGA è adatto a raggiungere il nostro obiettivo di sequenziamento di 100.000 genomi e siamo molto lieti di far parte di questa iniziativa nazionale per la salute della popolazione.

Maggiori informazioni

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

Per il progetto SG100K, consultare la pagina <https://www.npm.sg/collaborate/partners/sg100k/>.

illumina®

Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | +1.858.202.4566 | techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01045 ITA v1.0