

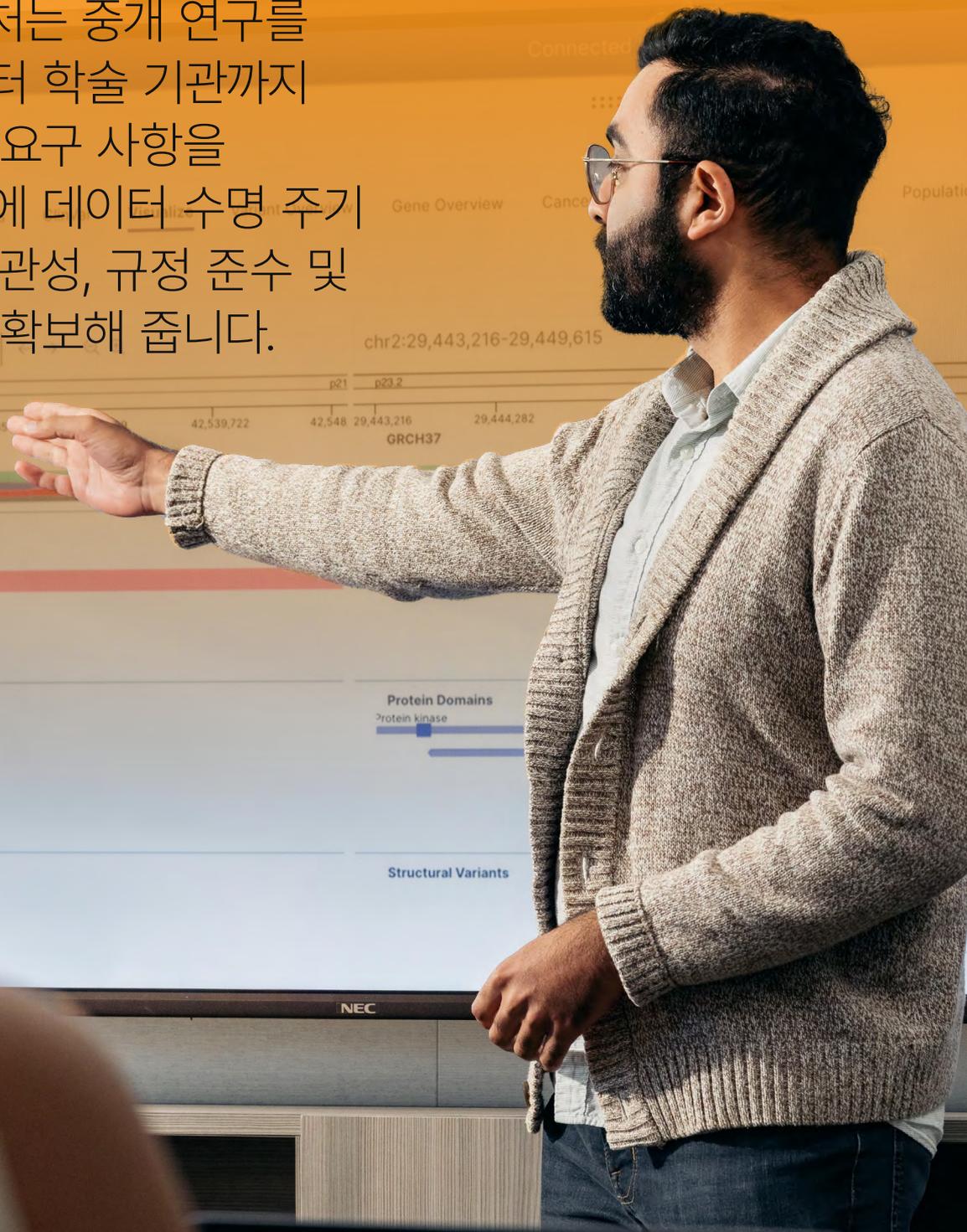


Illumina Connected Software

깊이 통합된 데이터 분석 및
해석 소프트웨어 생태계

Illumina Connected Software는 모듈형 인프라를 기반으로 기업에 바로 적용 가능한 안전한 소프트웨어 제품군으로, 연구 규모에 맞는 고품질 데이터 해석을 지원합니다.

Illumina Connected Software의 유연한 아키텍처는 중개 연구를 수행하는 랩부터 학술 기관까지 다양한 환경의 요구 사항을 충족하는 동시에 데이터 수명 주기 전반에 걸쳐 일관성, 규정 준수 및 우수한 성능을 확보해 줍니다.



불필요한 장벽이 없는 오믹스(omics) 연구: 통합된 소프트웨어 경험

다양한 시퀀싱 애플리케이션에 사용되고 있는 2차 및 3차 분석 솔루션들은 통상적으로 서로 연결되어 있지 않아, 데이터 세트 상호 운영성, 확장성 및 장기적인 유용성 측면에서 문제를 야기하고는 합니다. 많은 랩에서 워크플로우가 완전히 통합된 분석 파이프라인이 부재한 상황에서 각종 사유 소프트웨어와 오픈소스 소프트웨어를 섞어 사용해 왔는데, 그중 상당수는 함께 작동하거나, 규모에 맞게 기능하거나, 다양한 데이터

형식의 입력을 지원하도록 설계되어 있지 않습니다. Illumina Connected Software는 assay와 인포매틱스(informatics, 정보학) 사이의 장벽을 제거하여, 멀티오믹스(multiomics) 연구부터 인구집단 규모의 임상 관련 연구에 이르는 다양한 사용 사례에서 샘플 준비부터 통찰력 확보까지 워크플로우의 전 단계를 매끄럽게 연결해 줍니다.

현재와 미래의 오믹스 이니셔티브 지원

미래의 오믹스 연구를 위한 설계

여러 앱을 원활하게 통합함으로써 연구 규모에 상관없이 하나 또는 많은 오믹스(ome, 전체)를 연구하고 깊은 통찰력을 얻을 수 있는 하나의 환경 제공

기업에 바로 적용이 가능한 인프라

개별 프로젝트, 국가 유전체 연구(genomics) 프로그램 그리고 다기관 협력 연구를 통해 수집된 데이터 세트를 안정적으로 처리하도록 설계

엔드투엔드(End-to-End) 워크플로우

샘플 접수부터 2차 분석, 과학적 발견 및 통찰력 확보까지 통합된 데이터 여정을 제공하는 Illumina Connected Software

AI 도구가 제공하는 통찰력 & 연결된 주석

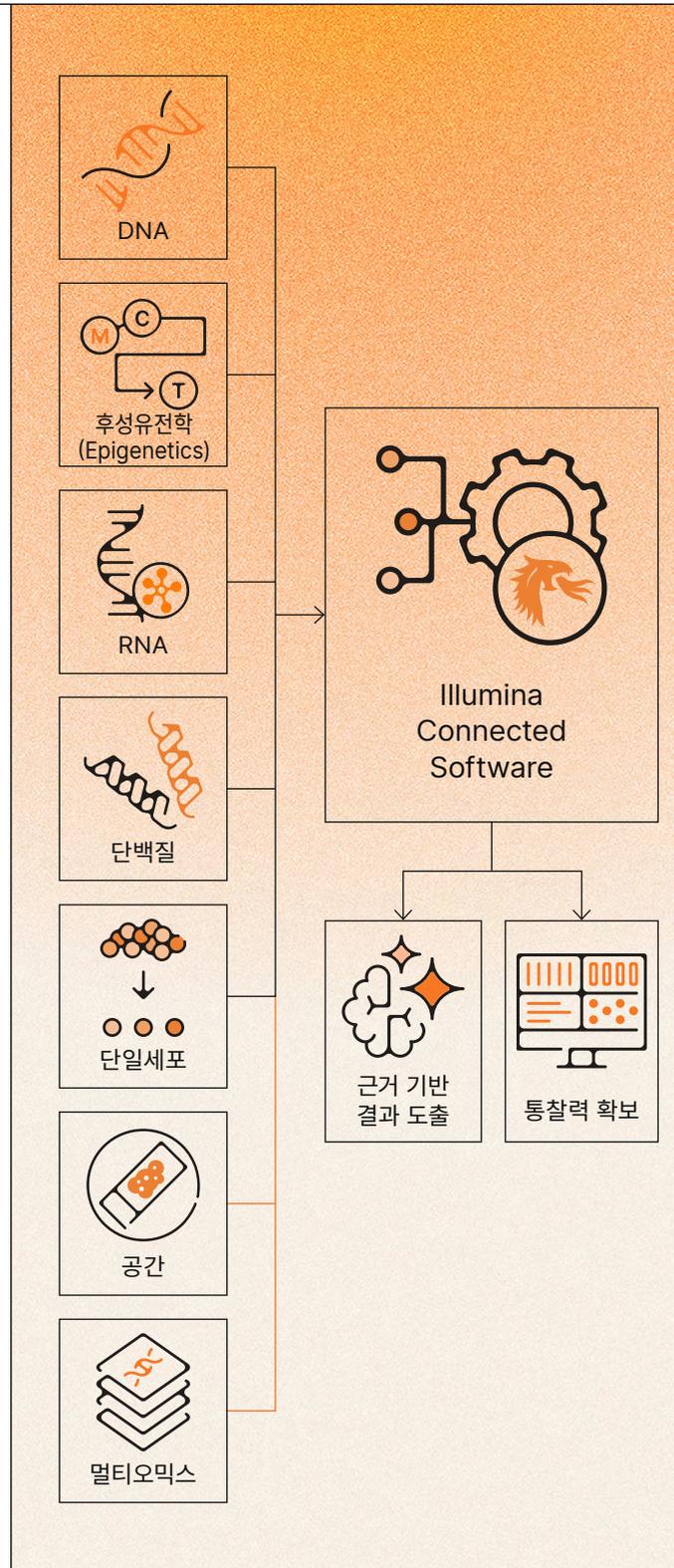
PrimateAI-3D와 같은 혁신적인 AI 도구로 얻은 통합된 분석 결과와 코호트(cohort), 질병, 데이터 타입에 대해 지속적으로 업데이트되는 맥락 인식 주석(context-aware annotation)을 기반으로 데이터 해석 속도 향상

보안, 규정 준수 & 협업

국제 표준, 강력한 보안 기능, 규정 준수 및 프라이버시 조치를 고려해 설계함으로써 여러 기관 및 국가 간 안전한 협업 도모

완전히 통합된 간소한 워크플로우

강력한 인포매틱스와 업계에서 가장 다양한 종류의 기기와 오믹스 분석 방법을 결합하여 터치포인트를 줄이고 데이터 흐름을 간소화함으로써 데이터 전송 시간 및 에너지 절약



샘플 및 런 관리



Clarity LIMS™: 유전체 연구 랩에 최적화된 샘플 및 워크플로우 관리 소프트웨어로, 효율성을 높이고 추적을 가능하게 하며 연구 규모에 따라 복잡한 워크플로우의 관리를 지원함

2차 분석



DRAGEN™ Secondary Analysis: precisionFDA Truth Challenge를 4회 수상한 매우 정확하고 포괄적이며 효율적인 2차 분석 소프트웨어로, 반복적 유전형 분석(genotyping) 및 집계(aggregation) 그리고 일괄 처리(batchwise processing)를 제공하여 전체 코호트의 재처리 없이 확장 가능한 인구집단 수준의 변이 검출(variant calling)을 지원함(DRAGEN iGG)

데이터 큐레이션 및 관리



Illumina Connected Analytics(ICA): 협업, 재현성 및 코호트 규모의 연구에 적합한 데이터 큐레이션(curation), 스토리지 및 분석을 제공하는 클라우드 기반의 안전한 데이터 플랫폼

- 코호트 생성 및 유지 관리 — ICA Cohorts
- 정확한 변이 주석 처리 — Connected Annotations
- 데이터 집계 및 쿼리 — ICA Base

발견, 통찰, 해석



Emedgene™(유전 질환 연구): 희귀 질환 및 기타 연구 애플리케이션을 위해 개발된 Illumina의 대표적인 변이 해석 소프트웨어로, 설명 가능한 인공지능(explainable artificial intelligence, XAI)를 활용하여 3차 분석 및 보고 워크플로우를 간소화함



Illumina Connected Insights (ICI)(종양 연구): ICI는 연구자의 기존 워크플로우에 통합되어 있는 구성이 가능한 근거 기반의 의사 결정을 지원 기능을 통해 임상 연구 보고 과정을 간소화함



Illumina Connected Multiomics: 멀티오믹스 및 멀티모달(multimodal) 데이터 세트의 시각화와 연구를 위해 개발된 인터랙티브 플랫폼으로, 단일세포(single-cell), 공간(spatial), 5-base 전장 유전체 시퀀싱(5-base whole-genome sequencing, 5-base WGS) 또는 메틸화 시퀀싱(methyl-seq), 전사체학(transcriptomics) 등의 연구 논문에 바로 실을 수 있는 수준의 그림 및 연구 결과를 생성함



Illumina Connected Annotations: 데이터 세트의 분석, 주석 처리 및 해석에 사용되는 강력한 AI 기반의 도구로, 연구자가 PrimateAI-3D, SpliceAI, COSMIC, OMIM에 데이터를 연결하여, 1분 안에 Illumina 유전체에 완전한 AI 주석을 추가하고 우선순위 설정 및 근거를 기반으로 케이스당 작업 시간을 50~70% 절약할 수 있음



“ Illumina Connected Multiomics는 6000
멀티오믹스 분석과 멀티모달 분석을 통합하는
강력한 솔루션입니다. ”

연구의 전 과정을 아우르는 단계별 Connected 솔루션



illumina Connected Multiomics: 직관적이고 확장 가능한 멀티오믹스 데이터 분석

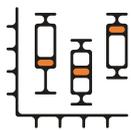
illumina Connected Multiomics(ICM)는 멀티오믹스 분석과 멀티모달 분석을 결합하여 샘플 준비부터 통찰력 확보까지 전 단계를 아우르는 원활한 워크플로우를 제공하는 강력한 솔루션입니다.

연구자는 ICM을 활용해 손쉽게 복잡한 데이터를 심층적으로 탐구하고 깊은 생물학적 통찰력을 얻어 혁신적인 발견을 앞당길 수 있습니다.



illumina 웹사이트에서
자세한 정보를 확인하세요

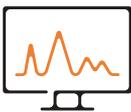
신뢰할 수 있는 멀티오믹스 데이터 분석



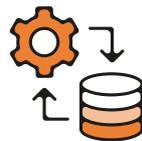
인터랙티브 시각화 도구
방대하고 바로 논문에 실을 수 있는 수준의 시각화된 정보 제공



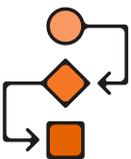
보안을 최우선으로 하는 인프라
업계 표준 보안, 프라이버시 및 규제 기준을 준수하는 믿을 수 있는 데이터 환경 구축



강력한 통계 분석 알고리즘
주요 특징 파악을 위한 뛰어난 통계 분석 기능 지원



통합된 데이터 관리와 효율적인 과정
데이터를 표현형(phenotype) 메타데이터와 함께 불러오고 엮은 후 주석 처리하여 한층 더 상세한 연구 수행



데이터 통합 및 간소한 워크플로우
Assay부터 Insight까지, 원활한 멀티오믹스 워크플로우 구성



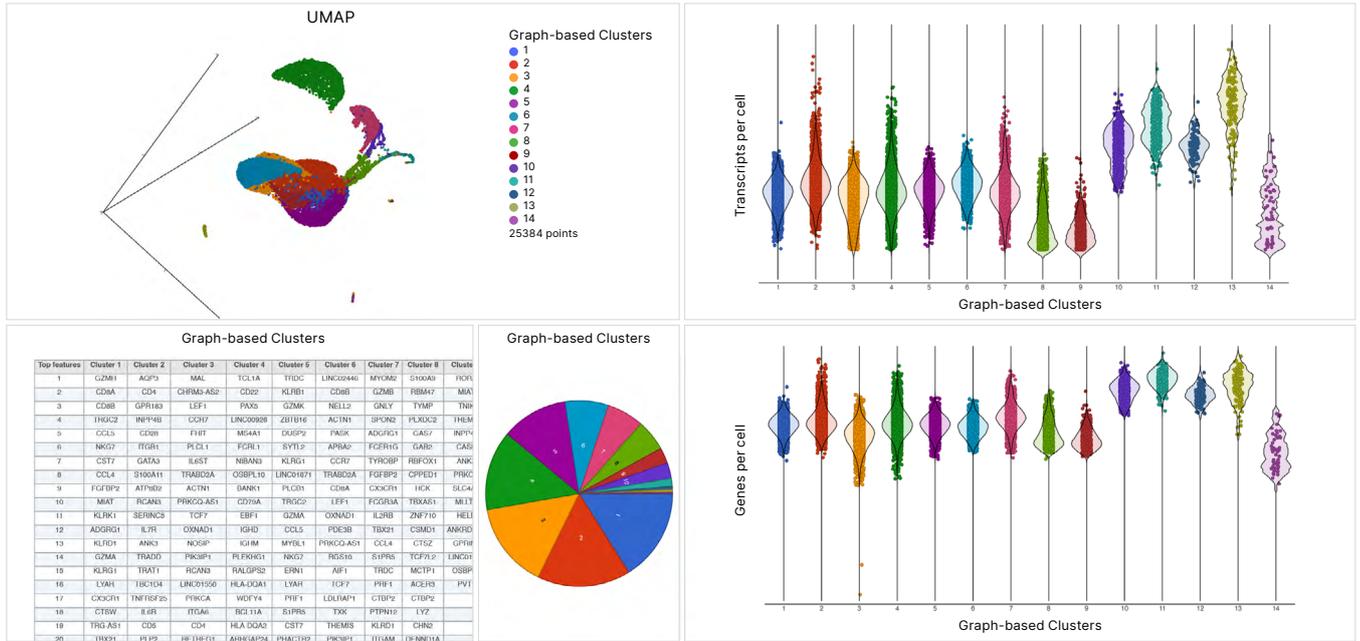
유연하게 규모 조정이 가능한 솔루션
모든 규모의 멀티오믹스 연구에 맞게 조정이 가능하여, 벌크(bulk), 단일세포, 공간, 단백질, 메틸화 등 다양한 종류의 샘플을 지원하도록 설계됨

간소한 엔드투엔드 워크플로우

별도의 설정 없이 바로 사용 가능한 워크플로우는 Illumina assay를 지원하고 정확도 높은 DRAGEN Secondary Analysis를 활용합니다. 모든 연구자는 DRAGEN과 ICM을 활용해 숙련도에 상관없이 복잡한 데이터를 분석할 수 있습니다.

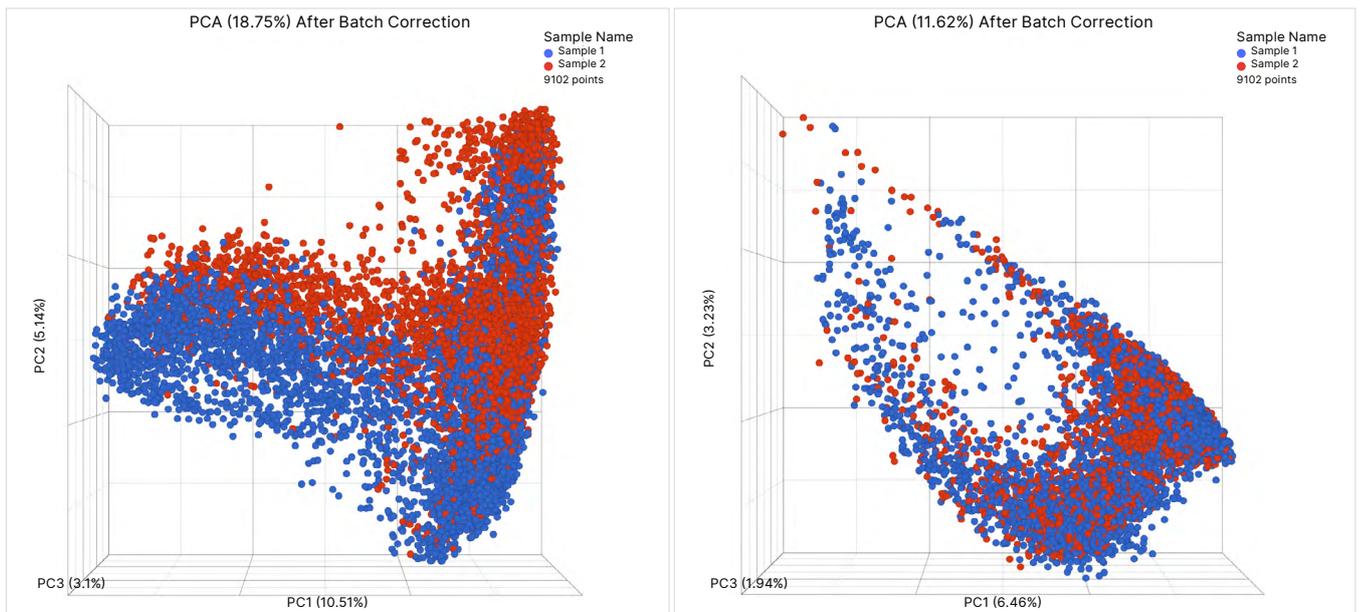
이러한 강력한 인프라는 벌크, 단일세포, 공간 등 멀티오믹스 연구와 멀티모달 연구를 모두 지원하도록 설계되었습니다.

인터랙티브 시각화 도구



단일세포

세포 군집(UMAP 플롯), 단일세포 시퀀싱 매트릭스(예: 세포당 유전자 수, 세포당 전사체(transcript) 수), 차등 발현 유전자(differentially expressed gene)와 같은 다양한 리드아웃을 확인할 수 있는 동기화된 시각화 화면



배치 효과

배치 효과 수정(Batch effect correction) 전과 후를 비교하고 수정을 통해 배치 효과가 어떻게 완화되었는지를 보여주는 PCA

연구의 전 과정을 아우르는 단계별 Connected 솔루션



illumina Connected Insights: 중개 연구 및 임상 종양 연구 시 데이터 해석 병목 현상 해소

illumina Connected Insights는 큐레이션을 거친 55개가 넘는 지식 소스를 자동화된 샘플 처리 단계에 통합함으로써 데이터 업로드부터 보고서 생성까지 다양한 "옴"의 변이 해석 절차를 간소화합니다. 이 규모 조정이 가능한 플랫폼은 다양한 중개 연구 및 임상 연구 애플리케이션을 지원하여 랩에서 보안, 유연성, 규정 준수 요건을 충족하면서 더 빠르게 통찰력을 확보할 수 있도록 해 줍니다.



illumina 웹사이트에서
자세한 정보를 확인하세요

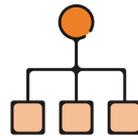


확신을 가지고 랩의 분석 워크플로우를 공개된 지식 소스에 연결할 수 있는 환경 제공



해석 엔진

임상 연구 시 보유 중인 데이터를
관련 임상 시험, 약물 라벨, 지침 등의
정보에 통합할 수 있음



매끄러운 연결

DRAGEN Secondary Analysis와
같은 도구를 직접 통합함으로써
TSO500 분석 및 다양한 종양 연구
워크플로우를 지원하며 불필요한
수동 터치포인트 및 데이터 전송을
제거함



다양한 멀티오믹스 연구 결과

DNA 및 RNA 시그니처
(signature)에 걸쳐 변이를
파악하고 시그니처를 발표된 질병
바이오마커(biomarker) 패턴과
비교할 수 있음



프라이버시 및 보안

랩에서 소프트웨어 프라이버시 및
규제 준수 요구 사항과 관련 규정을
충족하는 보안이 최우선인 인프라를
기반으로 큐레이션을 거친 비공개
지식을 구축할 수 있음

또한 연구자는 VCF에 없거나
FASTQ에서 검출되지 않은 변이를
케이스에 추가할 수 있으므로
차세대 시퀀싱(next-generation
sequencing, NGS) 데이터를
다른 유전자 검사(예: 롱 리드
시퀀싱(long-read sequencing),
광학 매핑(optical mapping),
CGH, SNP 어레이, 핵형
분석(karyotyping)/FISH, RP-
PCR(repeat-primed PCR), MLPA,
서던 블롯(Southern blot)을 통해
수집한 데이터로 보완할 수 있음



전 세계 배포 및 지역 맞춤화 지원

지역별 요구 사항을 충족하기 위해
지역 특화 콘텐츠, 환경 설정 및
언어를 구성할 수 있음

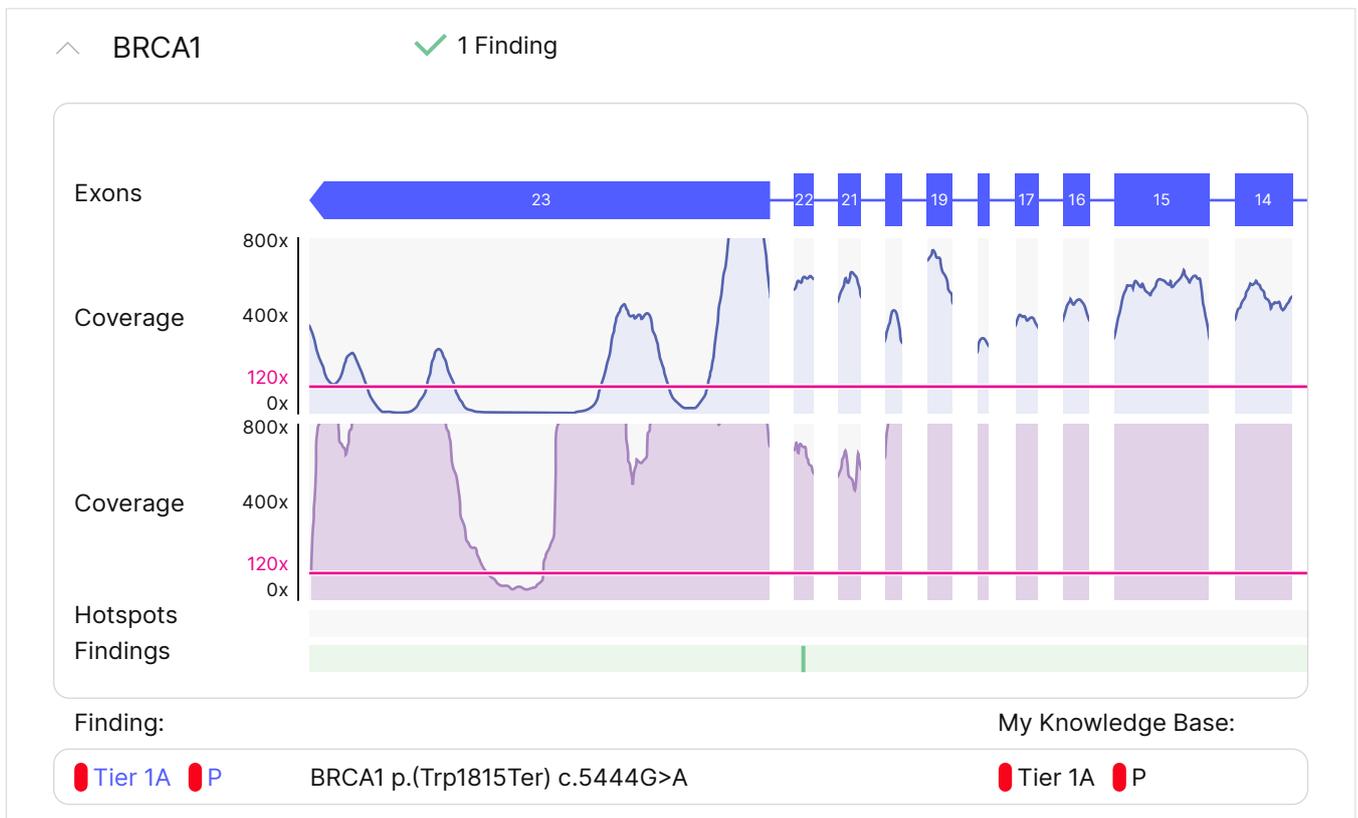


그림 1 - 기본 필터 적용 시 주요 결과

연구의 전 과정을 아우르는 단계별 Connected 솔루션



Emedgene: 유전 질환 연구에 최적화된 시장을 선도하는 AI 생식세포 변이 해석 기능 지원

Emedgene은 XAI를 활용해 임상 유전 질환 연구자의 생식세포(germline) 변이 해석을 돕는 소프트웨어 플랫폼으로, 상위 후보의 우선순위 목록과 변이별 설명을 제공합니다. 해당 XAI 모델은 Baylor Genetics와 공동으로 발표하고 Genetics in Medicine에 실린 2023년 검증 연구에도

활용되었습니다. 이 연구에서 XAI로 수동 큐레이션 결과와 대조했을 때, 우선순위를 지정한 변이는 피험자 트리오(trio, 부모와 자식)의 98%, 단일 피험자의 93% 그리고 전체적으로 분석된 피험자의 97%에서 성공적으로 검증되었습니다.



Illumina 웹사이트에서 Emedgene에 대한
자세한 정보를 확인하세요

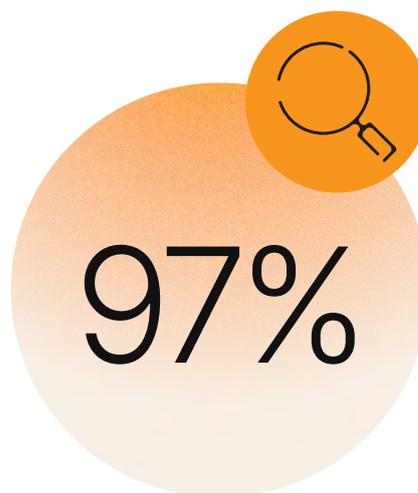
AI로 유전체 연구 시 발생하는 노이즈를 줄이고 가장 확실한 근거가 있는 데이터만 하이라이트 가능



효율성
규모 및 효율성
증대 지원



피험자당 소요 시간
작업 시간 및
비용 절약



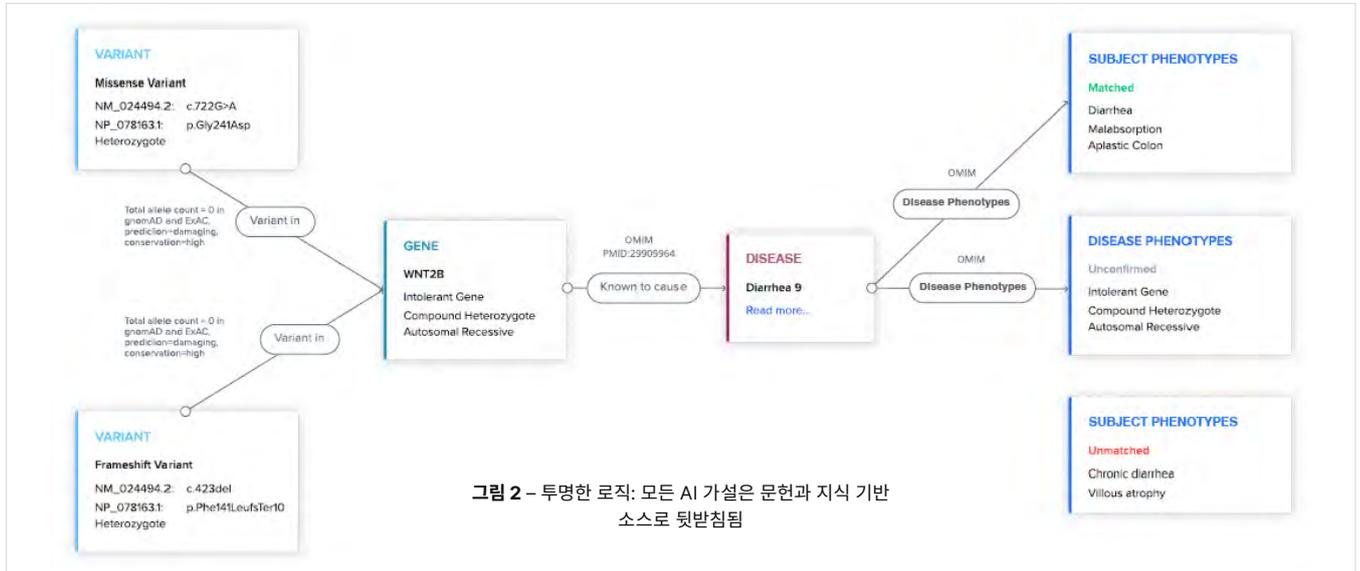
정확도
다양한 애플리케이션에 걸쳐
정확한 변이 우선순위 설정

케이스 해결 가능성이 가장 큰 소수의 신뢰도 높은 후보 변이를 연구자에게 제시하는 Emedgene

근거와 투명성

근거가 뒷받침되는 투명한 출처로 확신을 가지고 변이를 해석할 수 있음. AI가 최종 후보 목록에 올린 모든 변이는 관련 데이터베이스 및 발표 논문의 링크를

포함하는 일련의 근거(그림 2)와 함께 제시되므로 AI 블랙박스 문제를 이해하고 변이 큐레이션 과정을 간소화하는 데 유용함



통합 및 간소화

Emedgene은 DRAGEN Secondary Analysis와 완전하게 통합되어 있어, 변이 해석을 피험자당 최대 75%까지 간소화함. 업계를 선도하는 LIMS, 스토리지, 파이프라인 등과의 API 통합을 통해 워크플로우를 자동화할 수 있음

설계된 확장성

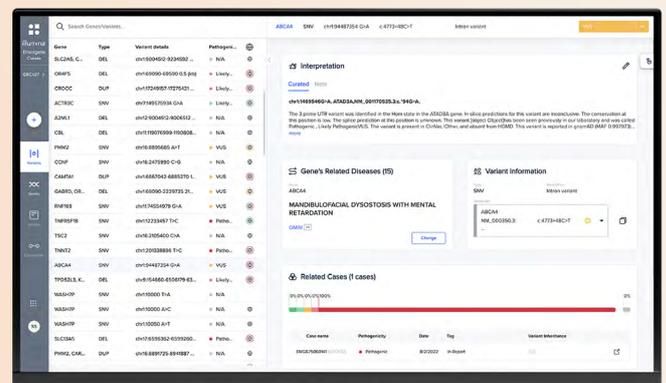
최신 지식 소스, 자동 큐레이션 기능, 전문가로 구성된 지원 팀을 활용해 계속해서 변화하는 과학, 기술 및 테스트 볼륨과 보조를 맞춰 연구를 진행할 수 있음. Emedgene은 단일 샘플 워크플로우부터 인구집단 규모의 연구까지 규모 확장을 지원함

다양한 데이터의 사용을 지원하여 고도로 맞춤화된 요구 사항 충족

랩에 맞춤화된 워크플로우를 적용하고, WGS, 전장 엑솜 시퀀싱(whole-exome sequencing, WES), 가상 패널(virtual panel) 및 표적 시퀀싱(targeted sequencing) 데이터로 도출한 결과를 단 하나의 플랫폼에서 해석할 수 있음

맞춤 보고 및 협업

랩에서 자체적으로 큐레이션 및 태깅을 진행한 유전체 데이터 지식 베이스를 유지 관리할 수 있음. 모든 데이터는 맞춤화가 가능하며 보고서에 자동으로 반영이 가능함. 다른 랩과 비공개로 안전하게 큐레이션을 거친 변이를 공유하고, 팀원 간 원활한 소통을 도모할 수 있음



DRAGEN 4.4를 경험해 볼 수 있는 기회

QR 코드 또는 하단 링크*를 통해
무료 데모를 신청하세요



* <https://www.illumina.com/destination/dragen-demo.html>