

App DRAGEN™ su BaseSpace™ Sequence Hub

Analisi accurata, completa
ed efficiente in un ambiente
di facile utilizzo basato
sul cloud

- Trasmissione dei dati direttamente dal sistema di sequenziamento a BaseSpace Sequence Hub per l'esecuzione fluida delle applicazioni di analisi secondaria DRAGEN
- Possibilità di operare nel cloud e di utilizzare le risorse su richiesta per ridurre al minimo i costi e soddisfare le esigenze del laboratorio
- Attenzione alla riservatezza dei dati grazie a una piattaforma che mette la sicurezza al primo posto ed è sottoposta ad audit e certificazione indipendenti in base agli standard globali

illumina®

Introduzione

Il software DRAGEN Illumina consente l'analisi secondaria accurata, completa ed efficiente dei dati di sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing). Le applicazioni e le pipeline di analisi secondaria DRAGEN sono disponibili su BaseSpace Sequence Hub, un software basato sul cloud, sicuro e di facile utilizzo che semplifica la gestione delle corse, il monitoraggio e la bioinformatica. L'accuratezza e la velocità del software DRAGEN, insieme all'interfaccia intuitiva e al modello di prezzo a basso costo di BaseSpace Sequence Hub, permettono agli utenti di ricavare informazioni significative dagli esperimenti di sequenziamento, indipendentemente dal loro livello di esperienza informatica.

Analisi esaustiva e accurata

L'analisi secondaria DRAGEN genera risultati straordinariamente accurati e completi. Nella Precision FDA Truth Challenge V2 (PrecisionFDA V2) del 2020, l'analisi DRAGEN v3.7 è stata riconosciuta come la più accurata in tutte le regioni di riferimento e nelle regioni difficili da mappare con i dati di sequenziamento Illumina.^{1,2} Inoltre, il software DRAGEN consente di eseguire rapidamente l'analisi secondaria, come dimostrato da un istituto indipendente che ha stabilito un record di velocità utilizzando la piattaforma nell'analisi genomica.³ Queste prestazioni ottimizzate sono disponibili per svariate soluzioni di analisi genomica, tra cui conversione dei file binari di identificazione delle basi (BCL, Base Call), mappatura, allineamento, ordinamento, marcatura dei duplicati e identificazione di varianti degli aplotipi. Come descritto nello studio pubblicato su *Nature Biotechnology*, il software DRAGEN consente di far fronte alle principali difficoltà che interessano l'analisi genomica, come i lunghi tempi di calcolo, la coerenza delle identificazioni e la gestione di grandi volumi di dati.⁴ Su BaseSpace Sequence Hub sono disponibili diverse app DRAGEN a supporto di varie applicazioni di sequenziamento (Tabella 1). Le nuove app e le versioni aggiornate vengono rilasciate regolarmente.



Per un elenco completo delle app, visitare la pagina illumina.com/DRAGEN.

Tabella 1: esempi di app DRAGEN disponibili su BaseSpace Sequence Hub

App	Descrizione
DRAGEN Germline	Mappatura e allineamento al riferimento per l'identificazione di varianti; include la calibrazione avanzata del modello di errore per una maggiore accuratezza e il rilevamento e la genotipizzazione delle espansioni di ripetizioni tramite Illumina Expansion Hunter.
DRAGEN Somatic	Rilevamento delle varianti somatiche nei campioni di tumore; include le modalità solo tumore e tumore normale.
DRAGEN Enrichment	Combinazione dei sistemi di identificazione DRAGEN Germline e Somatic in una pipeline specifica per l'analisi dei campioni di arricchimento; include una suite completa di metriche di arricchimento e report.
DRAGEN RNA	Rapido allineamento e mappatura delle giunzioni di splicing, quantificazione e rilevamento della fusione.
DRAGEN Joint Genotyping/ Population	Identificazione di varianti congiunta su più genomi; utilizzabile per migliaia di campioni a velocità accelerate senza ridurre l'accuratezza.
DRAGEN Methylation	Analisi rapida dei dati di sequenziamento mirato del DNA bisolfito e dell'intero genoma; compatibile con i kit di preparazione delle librerie Illumina TruSeq™ DNA Methylation e TruSeq Methyl Capture.
DRAGEN Reference Builder	Accetta il file FASTA per creare un riferimento DRAGEN proprietario e non standard.

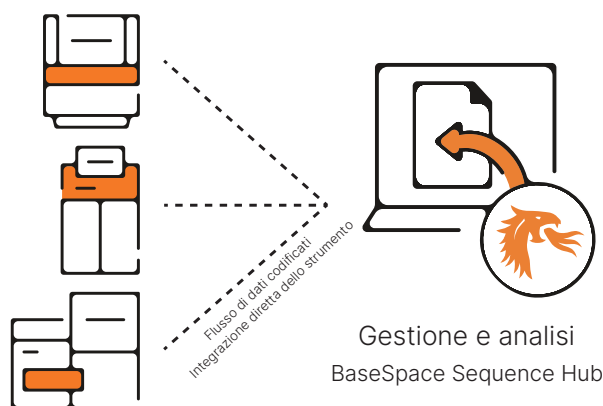


Figura 1: gestione e analisi dei dati. Collegare uno o più strumenti Illumina a BaseSpace Sequence Hub per il trasferimento automatico dei dati, l'analisi tramite le app DRAGEN, la gestione, l'archiviazione e la condivisione.



Figura 2: analisi semplificata dei dati. L'analisi secondaria DRAGEN su BaseSpace Sequence Hub combina accuratezza ed efficienza con semplicità e sicurezza.

Flusso di lavoro semplificato

Il software DRAGEN su BaseSpace Sequence Hub integra l'analisi secondaria in un flusso di lavoro semplice. Gli utenti possono monitorare le corse in tempo reale e trasmettere i dati, in sicurezza e direttamente dagli strumenti nell'ecosistema cloud, per l'analisi semplificata tramite diverse pipeline DRAGEN (Figura 1). Una volta completata l'analisi secondaria, gli utenti possono facilmente archiviare, condividere e gestire i dati in altri modi direttamente su BaseSpace Sequence Hub (Figura 2).

Piattaforma scalabile e a basso costo

Le app DRAGEN su BaseSpace Sequence Hub eliminano la necessità di acquistare soluzioni di calcolo e archiviazione in locale, riducendo così i costi iniziali, il consumo energetico e la manutenzione. Le app DRAGEN hanno un costo di circa 8 iCredit/genoma e 2 iCredit/esoma per l'identificazione di varianti piccole.*

Le app DRAGEN possono essere utilizzate su richiesta per piccoli studi oppure adattate in base alle esigenze del laboratorio. Con BaseSpace Sequence Hub, gli utenti possono eseguire l'analisi di più campioni in parallelo e adeguare le operazioni ai volumi senza investire in un'infrastruttura hardware aggiuntiva.

* I costi di analisi effettivi variano in base alle caratteristiche dei campioni di input, ai parametri di analisi selezionati, al tipo di istanza e alla posizione.

Ambiente sicuro e conforme

La sicurezza è di fondamentale importanza quando si prende la decisione di spostare i dati genomici su soluzioni di analisi e archiviazione basate sul cloud. In BaseSpace Sequence Hub, i dati sono protetti da diverse misure fisiche, elettroniche e amministrative. I dati da caricare sono codificati in base allo standard AES256 e protetti dal protocollo TLS (Transfer Layer Security). I dati presenti in BaseSpace Sequence Hub sono ospitati su Amazon Web Services (AWS), un host conforme agli standard di sicurezza accettati nel settore.⁵ Gli abbonamenti Enterprise offrono un ulteriore livello di sicurezza. Ai clienti Enterprise vengono forniti un dominio personale e la possibilità di utilizzare il proprio servizio di autenticazione compatibile con SAML 2.0 per gestire utenti e password. BaseSpace Sequence Hub supporta inoltre i clienti Enterprise nei contesti che prevedono la regolamentazione HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act) grazie a un accordo BAA (Business Associate Agreement). Ulteriori informazioni sulle funzioni di sicurezza sono disponibili nelle direttive in materia di [sicurezza e privacy per BaseSpace Sequence Hub](#).

Prova gratuita

BaseSpace Sequence Hub offre una prova gratuita limitata di 30 giorni per i nuovi clienti. I nuovi clienti hanno accesso ai seguenti vantaggi:

- 1 TB di archiviazione inclusa
- 250 iCredit, utilizzabili per acquistare ulteriori opzioni di archiviazione e analisi dei dati
- Tutte le app BaseSpace Sequence Hub
- Accesso alle funzionalità di monitoraggio della corsa dello strumento
- Demultiplex incluso per le corse trasmesse all'account di un cliente

Per una prova gratuita o per eseguire l'aggiornamento a un account con abbonamento Professional o Enterprise, visitare la pagina [BaseSpace Sequence Hub Ordering](#) o contattare il rappresentante di vendita locale.

Maggiori informazioni

[Analisi secondaria DRAGEN](#)

[BaseSpace Sequence Hub](#)

Bibliografia

1. US Food and Drug Administration. PrecisionFDA Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. precision.fda.gov/challenges/10. Consultato il 14 marzo 2024.
2. Illumina. DRAGEN sets new standard for data accuracy in PrecisionFDA benchmark data. Optimizing variant calling performance with Illumina machine learning and DRAGEN graph. illumina.com/science/genomics-research/articles/dragen-shines-again-precisionfda-truth-challenge-v2.html. Pubblicato nel 2022. Consultato il 14 marzo 2024.
3. The San Diego Union-Tribune. Rady Children's Institute sets Guinness world record. sandiegouniontribune.com/news/health/sd-no-rady-record20180209-story.html. Pubblicato nel 2018. Consultato il 14 marzo 2024.
4. Behera S, Catreux S, Rossi M, et al. [Comprehensive genome analysis and variant detection at scale using DRAGEN](#). *Nat Biotechnol*. Pubblicato online il 25 ottobre 2024:1-15. doi:10.1038/s41587-024-02382-1
5. AWS Cloud Security. aws.amazon.com/security/. Consultato il 13 marzo 2020.



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

© 2024 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-03292 ITA v1.0