

Aplicações DRAGEN™ no BaseSpace™ Sequence Hub

Análise precisa, abrangente
e eficiente em um ambiente
fácil de usar e baseado
em nuvem

- Transmita dados diretamente do sistema de sequenciamento para o BaseSpace Sequence Hub a fim de executar perfeitamente as aplicações do DRAGEN secondary analysis
- Trabalhe na nuvem e use recursos sob demanda para minimizar custos e atender às necessidades do laboratório
- Ajude a garantir a privacidade dos dados com uma plataforma que prioriza a segurança e é auditada e certificada de forma independente com base nos padrões globais

illumina®

Introdução

O software Illumina DRAGEN fornece análise secundária de dados de sequenciamento de última geração (NGS) precisa, abrangente e eficiente. Aplicações e pipelines do DRAGEN secondary analysis estão disponíveis no BaseSpace Sequence Hub, um software seguro e fácil de usar baseado em nuvem para gerenciamento simplificado de corrida, monitoramento e bioinformática. Combinar a precisão e a velocidade do software DRAGEN com a interface fácil de usar e o modelo de preços de baixo custo do BaseSpace Sequence Hub possibilita a apuração de insights significativos em experimentos de sequenciamento para usuários de todos os níveis de experiência em informática.

Análise precisa e abrangente

O DRAGEN secondary analysis gera resultados excepcionalmente precisos e abrangentes. Na competição PrecisionFDA Truth Challenge V2 de 2020 (PrecisionFDA V2), O DRAGEN v3.7 venceu como o mais preciso em todas as regiões de referência e regiões de difícil mapeamento de dados de sequenciamento da Illumina.^{1,2} Além disso, O software DRAGEN permite análise secundária rápida, conforme demonstrado por uma instituição independente que estabeleceu um recorde de velocidade usando a plataforma em análise genômica.³ Esse desempenho otimizado está disponível para uma ampla variedade de soluções de análise genômica, incluindo conversão de arquivos de identificação de bases binárias (BCL), mapeamento, alinhamento, classificação, marcação duplicada e identificação de variantes de haplótipos. Conforme descrito no estudo publicado na Nature Biotechnology, o software DRAGEN aborda desafios comuns na análise genômica, como tempos de computação longos, consistência de identificação e manuseio de grandes volumes de dados.⁴ Várias aplicações DRAGEN estão disponíveis no BaseSpace Sequence Hub para dar suporte a diversas aplicações de sequenciamento (Tabela 1). Novas aplicações e versões atualizadas são lançadas em uma cadência regular.

 Para obter uma lista abrangente de aplicações, acesse illumina.com/DRAGEN

Tabela 1: Exemplos de aplicações DRAGEN disponíveis no BaseSpace Sequence Hub

Aplicação	Descrição
DRAGEN Germline	Mapeamento e alinhamento conforme a referência para identificação de variantes. Estão incluídos recursos como calibração avançada do modelo de erro, fornecendo mais precisão e detecção de expansão de repetição e genotipagem por meio do Illumina Expansion Hunter
DRAGEN Somatic	Deteção de variantes somáticas em amostras de tumor; inclui modos apenas tumor e tumor normal
DRAGEN Enrichment	Combina identificadores DRAGEN Germline e Somatic em um pipeline projetado para analisar amostras de enriquecimento; inclui um conjunto completo de métricas e relatórios de enriquecimento
DRAGEN RNA	Mapeamento rápido de alinhamento e junções de splicing, quantificação e detecção de fusão
DRAGEN Joint Genotyping/ Population	Identificação conjunta de variantes em vários genomas que escala para milhares de amostras em velocidades aceleradas com precisão infalível
DRAGEN Methylation	Análise rápida do genoma completo e de dados do sequenciamento de DNA de bissulfato direcionado; compatível com os kits de preparação de biblioteca TruSeq™ DNA Methylation e TruSeq Methyl Capture da Illumina
DRAGEN Reference Builder	Aprova o arquivo FASTA para criar uma referência DRAGEN proprietária e não padrão

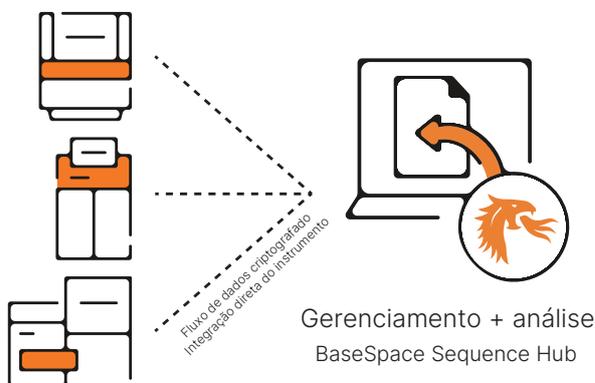


Figura 1: gerenciamento e análise de dados: conecte um ou mais instrumentos da Illumina ao BaseSpace Sequence Hub para transferência automática de dados, análise com aplicações DRAGEN, gerenciamento, armazenamento e compartilhamento.



Figura 2: análise simplificada de dados: o DRAGEN secondary analysis, no BaseSpace Sequence Hub, combina precisão e eficiência com simplicidade e segurança.

Fluxo de trabalho simples

O software DRAGEN no BaseSpace Sequence Hub integra a análise secundária em um fluxo de trabalho simples. Os usuários podem monitorar corridas em tempo real e transmitir dados com segurança diretamente dos instrumentos para o ecossistema em nuvem para análise usando vários pipelines DRAGEN com um simples apertar de botão (Figura 1). Após a conclusão da análise secundária, os usuários podem armazenar, compartilhar e realizar facilmente outras formas de gerenciamento de dados diretamente no BaseSpace Sequence Hub (Figura 2).

Plataforma escalável e de baixo custo

As aplicações DRAGEN no BaseSpace Sequence Hub eliminam a necessidade de investir em computação e armazenamento no local, reduzindo os custos iniciais, o consumo de energia e a manutenção. As aplicações DRAGEN requerem aproximadamente 8 iCredits por genoma e 2 iCredits por exoma para identificação de variantes pequenas.*

As aplicações DRAGEN podem ser usadas sob demanda em pequenos estudos ou escaladas de acordo com as necessidades do laboratório.

* Os custos reais de análise variam com base nas características da amostra de entrada, nos parâmetros de análise selecionados, no tipo de instância e na localização.

Com o BaseSpace Sequence Hub, os usuários podem fazer corridas com várias amostras em paralelo e expandir as operações sem investir em infraestrutura de hardware adicional.

Ambiente seguro e compatível

A segurança é de suma importância ao tomar a decisão de mover dados genômicos para análise e armazenamento baseados em nuvem. No BaseSpace Sequence Hub, os dados são protegidos por meio de várias medidas físicas, eletrônicas e administrativas. Os dados carregados são criptografados usando o padrão AES256 e protegidos pela segurança da camada de transferência (TLS). Os dados no BaseSpace Sequence Hub são hospedados na Amazon Web Services (AWS) em conformidade com os padrões de segurança aceitos pela indústria.⁵ As assinaturas corporativas oferecem um nível adicional de segurança. Clientes corporativos recebem seu próprio domínio podem usar seu próprio serviço de autenticação compatível com SAML 2.0 para gerenciar usuários e senhas. O BaseSpace Sequence Hub também oferece suporte a clientes corporativos em um ambiente regulamentado pela Health Insurance Portability and Accountability Act (Lei de portabilidade e responsabilidade de seguros de saúde, HIPAA) com um contrato de associação de negócios (Business Associate Agreement, BAA). Mais informações sobre recursos de segurança podem ser encontradas nas informações sobre [segurança e privacidade do BaseSpace Sequence Hub](#).

Avaliação gratuita

O BaseSpace Sequence Hub oferece uma avaliação gratuita limitada de 30 dias para novas contas.

Novas contas têm acesso a:

- Armazenamento incluído de 1 TB
- 250 iCredits, usados para comprar opções adicionais de armazenamento e análise de dados
- Todas as aplicações BaseSpace Sequence Hub
- Acesso aos recursos de monitoramento de corridas do instrumento
- Inclui demultiplexação para corridas transmitidas para a conta de um cliente

Caso queira obter uma avaliação gratuita ou atualizar para uma conta de assinatura profissional ou empresarial, acesse o [BaseSpace Sequence Hub Ordering](#), ou entre em contato com seu representante de vendas local.

Saiba mais

[DRAGEN secondary analysis](#)

[BaseSpace Sequence Hub](#)

Referências

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. Acessado em 14 de março de 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. Publicado em 2022. Acessado em 14 de março de 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. Publicado em 2018. Acessado em 14 de março de 2024.
4. Behera S, Catreux S, Rossi M, et al. [Comprehensive genome analysis and variant detection at scale using DRAGEN](#). *Nat Biotechnol*. Publicado on-line em 25 de outubro de 2024:1-15. doi:10.1038/s41587-024-02382-1
5. AWS Cloud Security. aws.amazon.com/security/. Acessado em 13 de março de 2020.



+1 (800) 809-4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1 (858) 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03292 PTB v1.0