DATENBLATT

Illumina Connected Insights

Interpretation von NGS-Daten anhand von Befunden in der Onkologie und weiteren Anwendungsbereichen

- Zeitsparend und zuverlässig dank Optimierung durch die Zusammenführung von Informationsquellen sowie die Automatisierung von Routineworkflows bei der Tertiäranalyse
- Integrierte Lösung mit geringerem manuellen Aufwand von der Probe bis zum Befund dank automatischem Informationsfluss, unabhängig von Assay oder Gerät
- Skalierbar, sodass klinische Testlabore ihre Testmenüs erweitern und sich auf wechselnde Fallzahlen einstellen können

illumina®

Einleitung

Innovationen im Bereich NGS (Next-Generation Sequencing, Sequenzierung der nächsten Generation) haben eine tiefergehende Sequenzierung, höheren Durchsatz sowie eine umfassendere Untersuchung von Variantenklassen und Biomarkertypen ermöglicht. Anhand von Genomik gewonnene Erkenntnisse tragen dazu bei, Erkrankungen zugrunde liegende Ursachen zu ermitteln, Behandlungen zu optimieren und bessere Ergebnisse für Patienten zu erzielen.

Obwohl innovative bioinformatische Verfahren zur Bewältigung der riesigen durch NGS-Methoden generierten Datenmengen bei der Sekundäranalyse verfügbar sind, haben viele Labore immer noch Probleme mit der Skalierung der Tertiäranalyse, einschließlich der Auswertung genetischer Varianten zur Gewinnung biologisch relevanter Erkenntnisse. Dies stellt eine Zusatzbelastung für das Laborpersonal dar und macht die Varianteninterpretation zu einem zeitaufwendigen und zudem mitunter manuell durchzuführenden Prozess, der zahlreiche sich wiederholende Schritte erfordert und pro Genom (bzw. pro anderem anspruchsvollen Assay-Typ) bis zu sieben Stunden in Anspruch nehmen kann.[1]

Mit Illumina Connected Insights können Labore diesen Engpass bei der Dateninterpretation beseitigen, wenn sie NGS-Assays einführen oder vorhandene Workflows ausbauen. Diese anpassbare Plattform für die Tertiäranalyse – vom Datenupload bis zur Befunderstellung – zeichnet sich dank der automatisierbaren Nutzung von Anwendereinstellungen durch eine optimierte Bedienung aus. Anhand von API-Aufrufen (Application Programming Interface, Anwendungsprogrammierschnittstelle) ermöglicht Connected Insights den Zugriff auf Variantendaten aus über 55 Quellen zur Filterung und Befunderstellung. Connected Insights umfasst Funktionen, die den Zeit- und Arbeitsaufwand für die Gewinnung biologischer Erkenntnisse aus genomischen Daten verringern und gleichzeitig die Betriebseffizienz bei der routinemäßigen anwenderspezifischen Interpretation maximieren (Tabelle 1).

Connected Insights ist für verschiedene Anwendungs- und Interessenbereiche konzipiert. In der somatischen Onkologie lässt sich Connected Insights so konfigurieren, dass Eingabedaten aus einem breiten Spektrum an Onkologieassays verarbeitet werden können, darunter das umfassende genomische Profiling (CGP, Comprehensive Genomic Profiling), Assays aus Gewebe- oder Liquid-Biopsy-Proben und hämatologische Malignitätstests. Die Software eignet sich für Variantentypen, die häufig in DNA- und RNA-Tumorproben ermittelt werden, darunter Einzelnukleotidvarianten (SNVs, Single Nucleotide Variants), Insertionen/Deletionen (Indels), Fusionen, Strukturvarianten (SVs, Structural Variants), Verlust der Heterozygotie (LOH, Loss of Heterozygosity) und weitere, und ermöglicht die Ein- und Ausgabe der Interpretation genomweiter Biomarker wie Tumormutationslast (TMB, Tumor Mutational Burden), Mikrosatelliteninstabilität (MSI) und genomischer Instabilitätsscores (GIS) zur Untersuchung von HRD (Homologous Recombination Deficiency, homologe Rekombinationsdefizienz). Connected Insights basiert auf einem zukunftssicheren Modell, das auch in weiteren Anwendungsbereichen in der Onkologie und darüber hinaus Anwendung finden wird.

Connected Insights lässt sich in vorhandene NGS-Workflows integrieren und erweitert diese (Abbildung 1), sodass Labore standardisierte, anwendungsspezifische Workflows für die schnelle Interpretation erkrankungsrelevanter Varianten und die Erstellung entsprechender Befunde mit einer strukturierten Zusammenfassung der Ergebnisse der Anwender nutzen können. Connected Insights bildet das letzte Glied im NGS-Workflow und ermöglicht Laboren die unmittelbare Rationalisierung der Tertiäranalyse sowie die Skalierung von Betriebsabläufen für die Zukunft.

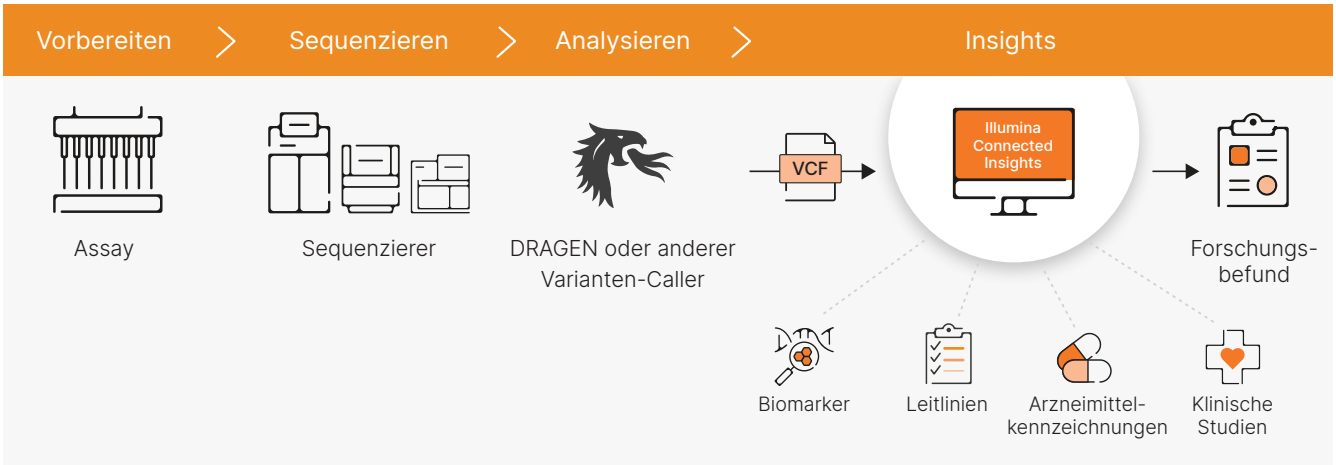

Abbildung 1: Connected Insights erweitert den NGS-Workflow: Ermöglicht die Varianteninterpretation sowie die Erstellung entsprechender Befunde in unterschiedlichen Anwendungs- und Interessenbereichen.

Tabelle 1: Merkmale von Illumina Connected Insights

Merkmal	Spezifikation
Plattform-Kompatibilität	Breites Spektrum an NGS-Geräten und robusten APIs für die Implementierung in digitalen Ökosystemen, einschließlich EHR/EMR
Eingabedaten-Kompatibilität	VCF aus DRAGEN-Software oder einer beliebigen anderen Sekundäranalyse-Lösung mit nahtlosem Datenfluss
Assay-Kompatibilität	Breites Spektrum an DNA- oder RNA-Assays mit VCF-Ausgabe; geeignet für das Testen solider Tumoren, Liquid-Biopsy-Tests, Tests auf hämatologische maligne Erkrankungen, Panels, Exomsequenzierung (WES, Whole-Exome Sequencing), Genomsequenzierung (WGS, Whole-Genome-Sequencing) und Transkriptom-Sequenzierung
Variantenklassen	Kleine Varianten (SNVs, Indels), CNVs, SVs, Fusionen, LOH und Spleißstellenvarianten
Genomische Signaturen	TMB, MSI, HRD (GIS) und Tumorploidie
Vererbungsrisiko	Möglichkeit, das Vererbungsrisiko im Kontext des Tumors zu untersuchen
Probenqualität	QS-Metriken, Tumorzellgehalt und VAF-Plot
Interne Knowledge-Base	Kuratierung von Laborvarianten, Batch-Laden vorhandener oder erworbener kuratierter Daten
Externe Informations-quellen	Über 55 Quellen, darunter JAX-CKB, OncoKB, COSMIC, CIViC, ClinVar, LitVar und Mastermind
Umfassende Filterung	U. a. Variantenhäufigkeit, Qualitäts-Scores, Read-Tiefe, Variantentyp, Auswirkungen auf die Funktion, klinische Informationen
Automatisierung und Klassifizierung	Unterstützt Variantenfilter-Voreinstellungen für wichtige Testparameter, die VICC-richtlinienbasierte Onkogenitätsprognose sowie die Erstellung von Befunden
Kuratierung und Speicherung von Varianten	Speichert automatisch die Varianteninterpretationen zur einfacheren zukünftigen Verwendung
Benutzer-freundliche Befunderstellung	Ermöglicht die Erstellung anwendungs-spezifischer Befunde, die sich auf den jeweiligen Schwerpunkt der Erforschung von Erkrankungen abstimmen lassen
Unterschiedliche Sprachen	Benutzeroberfläche und Befunderstellung in unterschiedlichen Sprachen
Visualisierungen	IGV, Genomplots für SVs, CNVs, Coverage und B-Allel-Verhältnis, VAF-Verteilung, Fusionsplots und mehr
Zugriff über unterschiedliche Plattformen	Bereitstellung in der Cloud oder lokal über einen DRAGEN-Server

CNV, Copy Number Variant (Kopienzahlvariante); EHR, Electronic Health Record (elektronische Gesundheitsakte); EMR, Electronic Medical Record (elektronische Krankenakte); GIS, Genomic Instability Score (genomischer Instabilitätsscore); HRD, Homologous Recombination Deficiency (homologe Rekombinationsdefizienz); IGV, Integrative Genomics Viewer; LOH, Loss of Heterozygosity (Verlust der Heterozygotie); MSI, Mikrosatelliteninstabilität; QS, Qualitätssicherung; SNV, Single-Nucleotide Variant (Einzelnukleotidvariante); SV, strukturelle Variante; TMB, Tumor Mutational Burden (Tumormutationslast); VAF, Variantenallelfrequenz; VCF, Varianten-Call-Format; VICC, Variant Interpretation for Cancer Consortium; WES, Whole-Exome Sequencing (Exomsequenzierung); WGS, Whole-Genome Sequencing (Genomsequenzierung)

Optimierter Betrieb

Connected Insights optimiert und automatisiert die Varianteninterpretation, damit Befunde schneller erstellt werden können. Von der Automatisierung auf Basis anwendungsspezifischer Voreinstellungen bis zur Anzeige von Inhalten aus unterschiedlichen Quellen auf einer Oberfläche – Connected Insights stellt leistungsstarke Tools zur Beschleunigung von Routineabläufen im Labor bereit. Dank der laborspezifischen Variantenkuratierung können Labore Prozesse einfach anpassen. Regionale Inhalte erweitern die Funktionalität und Relevanz, sodass Labore umfassende und aussagekräftige Ergebnisse erzielen können.

Automatisierung für effizienten Laborbetrieb

Dank der Benutzeroberfläche von Connected Insights können Labore Interpretationsworkflows einfach konfigurieren und automatisieren. Dadurch ergibt sich eine Effizienzsteigerung:

- Anhand der flexiblen Variantenfilter (Abbildung 2) lassen sich umfassende Filterstrategien entwickeln. Filter können gespeichert, gesperrt und gemeinsam genutzt werden, was der Optimierung zukünftiger Analysen dient.
- Mit der Funktion zur Befundautomatisierung lassen sich Befundentwürfe anhand vom Anwender ausgewählter Optionen wie Variantenevidenzstufe und Vorhandensein in vorherigen Befunden erstellen.
- Die Testdefinitionsfunktion speichert Schlüsselparameter (Variantenfilter, Befundvorlage usw.) für jeden einzelnen im Labor durchgeführten Test. Außerdem kann festgelegt werden, wer die Voreinstellungen bearbeiten darf, was konsistente und effiziente Laborprozesse ermöglicht.
- Teambasierte Funktionen wie Tags, rollenbasierte Berechtigungen, Protokolle und Arbeitsgruppen erleichtern die Koordination sowie die Zusammenarbeit im Team.

Der gesamte Workflow bis hin zur Generierung anwendungsspezifischer Befunde kann einmal konfiguriert werden und anschließend automatisiert erfolgen, wodurch Ihr Team Tertiäranalysen schneller, umfassender und zuverlässiger durchführen kann.

Umfassende Knowledge-Base-Optionen an einem Ort

Durch die API-Anbindung über Connected Insights erhalten Labore direkten Zugriff auf ein Netzwerk von über 55 externen Informationsquellen mit biologisch und klinisch relevanten Informationen zur Einschätzung einer genomischen Veränderung.

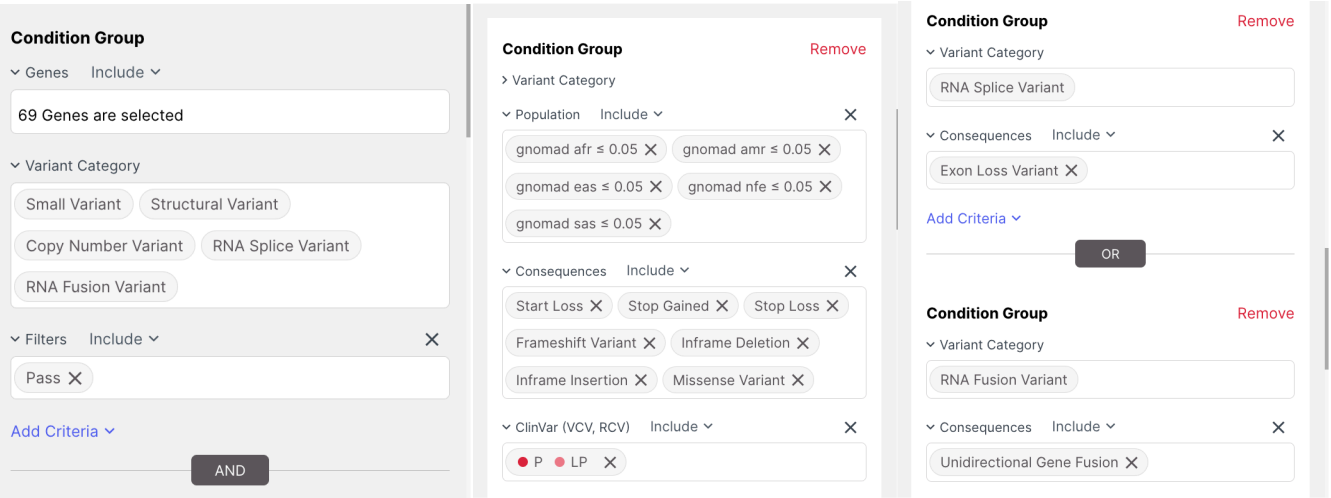

Abbildung 2: Filter in Connected Insights: Umfassende Filtersätze ermöglichen die schnelle Isolierung von für den aktuellen Fall relevanten Schlüsselvarianten.

Zu diesen Quellen gehört die Jackson Laboratory Clinical Knowledgebase (JAX-CKB™), eine vertrauenswürdige Knowledge-Base mit über 100.000 Nutzern weltweit, die umfassende Inhalte zu soliden und hämatologischen Tumoren, Annotationen zu somatischen Genvarianten und weitere zugehörige Inhalte bietet. Außerdem ist in Connected Insights OncoKB™-integriert, eine Knowledge-Base für Präzisionsonkologie von Memorial Sloan Kettering, die von der FDA anerkannte Inhalte enthält. Weitere integrierte Quellen sind Catalog of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC), Clinical Interpretation of Variants in Cancer (CIViC), ClinVar, der Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)-Katalog, Quellen zur Variantenhäufigkeit, Ressourcen zur funktionalen Auswirkung und andere regelmäßig aktualisierte Datenbanken. Es sind mehrere Artikelsuchtools (z. B. LitVar 2.0[2], Mastermind Genomic Intelligence Platform von Genomenon sowie Google Scholar) integriert, um das Abrufen von Erkenntnissen zu ermöglichen, die sich noch nicht in einer kuratierten Knowledge-Base befinden.

Dank der Zusammenführung von Daten aus mehreren Quellen in einem einzigen Hub ist mit Connected Insights keine manuelle Suche nach Informationen zu Varianten in unterschiedlichen Onlineressourcen mehr erforderlich, was den Interpretationsprozess rationalisiert und dabei Zeit und Zugangsgebühren für verschiedene Informationsquellen einspart. Anwender können Informationsquellen auswählen, zusammengestellte Inhalte zu einer bestimmten Variante anzeigen und detaillierte Informationen zu Variantenassoziationen prüfen, darunter Publikations-IDs, Leitlinien und andere Arten von Evidenz. Die Software kann eine standardisierte, knappe Vorlage für den Befund hochgradig effizient mit den relevanten vorläufigen Informationen ausfüllen.

Regionale Inhalte

Durch den Zugriff auf die JAX-CKB bietet Connected Insights Zugriff auf umfassende regionale Inhalte, mit denen Labore regionsspezifische Anforderungen erfüllen können. Diese Quellen umfassen:

- Regionsspezifische Arzneimittelkennzeichnungen der US Food and Drug Administration (US FDA), der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA, European Medicines Agency) und der Therapeutic Goods Administration (TGA)
- Lokale klinische Studien, die von clinicaltrials.gov bereitgestellt werden
- Empfehlungen aus den regionalen Praxisleitlinien des National Comprehensive Cancer Network (NCCN), der American Society of Clinical Oncology (ASCO) und der European Society for Medical Oncology (EMSO, einschließlich panasiatischer Leitlinien)

Zusätzlich zu den regionalen Inhalten können Connected Insights-Anwender die Varianteninterpretation sowie die Befunderstellung an sämtliche regionalen Tiering-Leitlinien anpassen, beispielsweise an das von der ASCO/Association for Molecular Pathology (AMP) entwickelte Modell[3], die ESCAT (ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets, ESMO-Skala für die klinische Umsetzbarkeit molekularer Targets)[4] oder das FDA-Konzept. Die in einigen Regionen verwendete biologische Klassifizierung[5, 6] kann gemeinsam mit den Tiering-Systemen verwendet werden.

Automatisierte Onkogenitätsklassifizierung

Die Standards für die Klassifizierung der Onkogenität somatischer Varianten wurden anhand eines gemeinsamen Richtliniensatzes von Clinical Genome Resource (ClinGen), Cancer Genomics Consortium (CGC) und Variant Interpretation for Cancer Consortium (VICC)[7] definiert, um die Klassifizierung von Varianten institutionsübergreifend zu harmonisieren. Connected Insights automatisiert die richtlinienbasierte Onkogenitätsklassifizierung, die auf KI-Algorithmen wie SpliceAI und PrimateAI basiert. Die Logik und Evidenz hinter der vorläufigen Klassifizierung sind vollständig transparent und interaktiv und werden in einer Evidenzkarte dargestellt (Abbildung 3). Anwender können Klassifizierungen überschreiben und bearbeiten.

Laborspezifische Kuratierung

Connected Insights umfasst My Knowledge Base (MyKB), ein personalisiertes, privates Repository für vom Labor kuratierte Daten, das Informationen über bereits im Labor interpretierte Varianten und Einzelheiten zu deren Aufnahme in frühere Befunde enthält.

My Knowledge Base wird in Connected Insights verwendet, um Informationen auf Grundlage vergangener Entscheidungen bereitzustellen und den vorläufigen Befund automatisch auszufüllen. Eine effektive Integration von kuratierten Daten und kumulativen, erweiterten Erkenntnissen aus dem Labor kann den Interpretations- und Kuratierungsaufwand reduzieren, um so die Effizienz weiter zu steigern (Abbildung 4).

My Knowledge Base bietet Anwendern folgende Vorteile:

- Hochladen in der Vergangenheit erfolgter Varianteninterpretationen des Labors bei der Einführung von Connected Insights
- Klonen und Bearbeiten von Variantendatensätzen, die im Labor erstellt wurden oder aus externen Quellen stammen
- Verwenden beliebiger onkologischer Tiering-Frameworks (auch vollständig anwendungsspezifischer)
- Nutzen der biologischen Klassifikation für die onkologische Interpretation
- Interpretieren von genomweiten Biomarkern (TMB, MSI und HRD [GIS])
- Zusammenfassende Übersicht der in der Vergangenheit verwendeten Varianten einschließlich Befunden

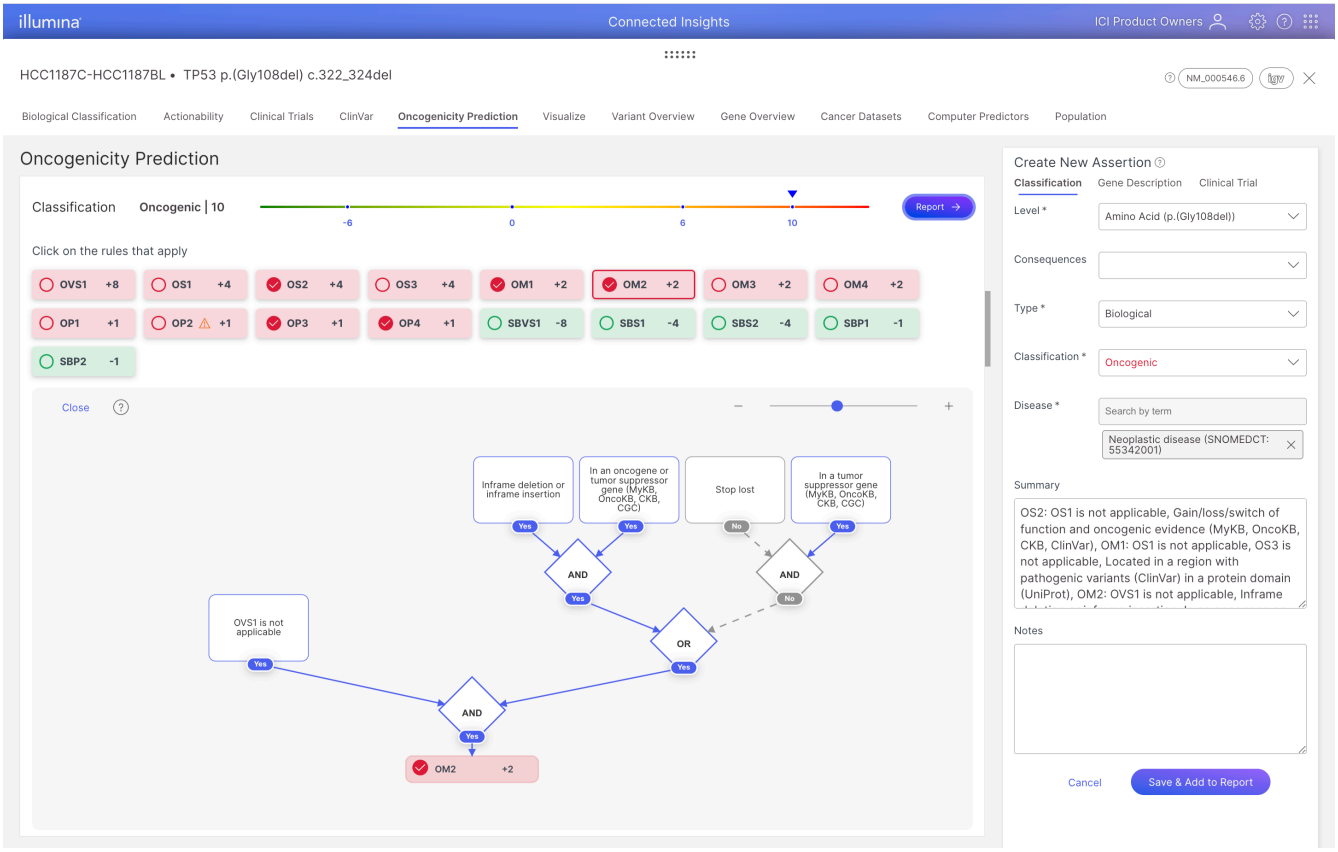

Abbildung 3: Vorläufige Onkogenitätsklassifizierung und Evidenzkarte: Ein geschätzter Onkogenitätswert auf Grundlage von Richtlinien wird automatisiert, transparente Anzeige von Logik und Evidenz.

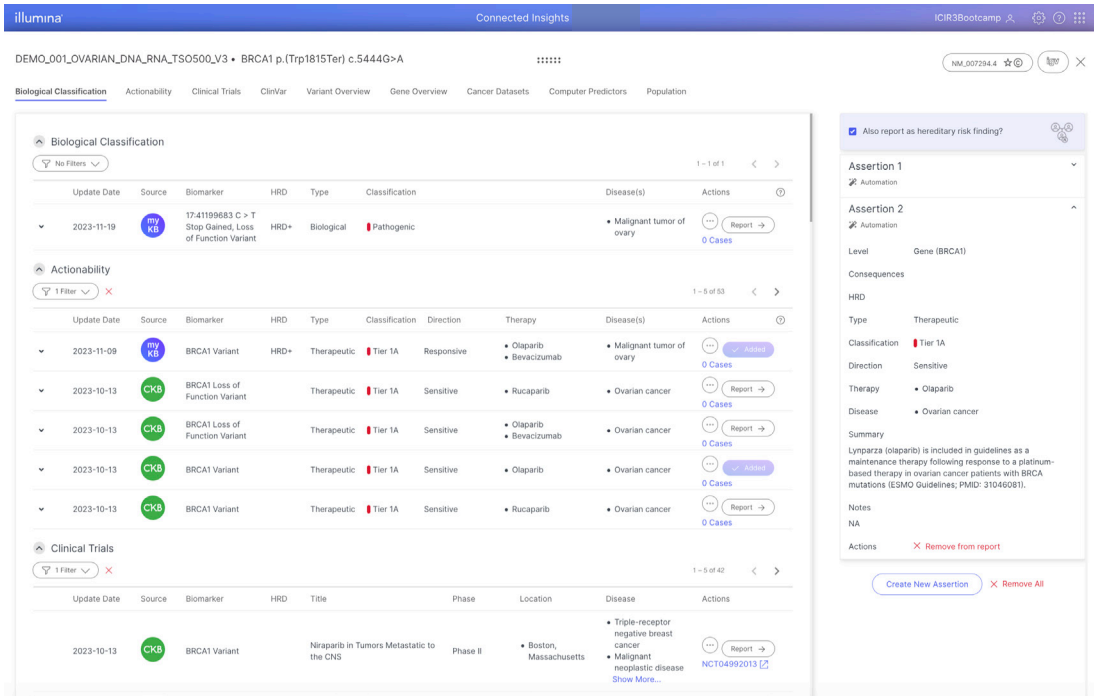

Abbildung 4: Laborspezifische Kuratierung in Connected Insights: Das Repository mit kuratierten Daten eines Labors dient als Informationsquelle für retrospektive Forschung, was für Effizienzsteigerungen für zukünftige Fälle sorgt.

Prägnante, anpassbare Befunde

Connected Insights bietet leistungsstarke und flexible Funktionen zur Erstellung klarer und prägnanter Variantenbefunde. Anwender können eine Standardbefundvorlage auswählen oder mehrere angepasste Vorlagen mithilfe einfacher Funktionen wie in einem Textverarbeitungsprogramm erstellen und speichern. Häufige Anpassungen sind, neben dem Befundtitel und dem dargestellten Logo, Änderungen bei der Darstellung von Proben- und Probandeninformationen, das Aktualisieren von Abschnitten des Befunds usw. Befunde können im PDF- oder JSON-Format exportiert werden (Abbildung 5).

Visualisierungen für weiterreichende Insights

Connected Insights enthält mehrere Visualisierungsfunktionen (Abbildung 6), die Folgendes ermöglichen:

- Varianten-QS (z. B. IGV, Coverage-Plots, VAF-Plot)
- Auswertung der nachgewiesenen Varianten (Genomplots für SVs, CNVs, Coverage und B-Allel-Verhältnis, Fusionsplots)
- Varianteninterpretation (Variantenverteilungsplots über Gewebe und Tumorhistologien hinweg, Häufigkeit von Varianten innerhalb einer Kohorte früherer Fälle)

Integrierte Lösung

Connected Insights lässt sich in vorhandene NGS-Workflows integrieren, was die Tertiäranalyse rationalisiert und die Varianteninterpretation ermöglicht. Die Software ist mit der VCF-Ausgabe praktisch aller Varianten-Caller kompatibel, sodass Labore bei ihrem NGS-Workflow von den Vorteilen einer Lösung aus einer Hand profitieren. Connected Insights ist mit allen Sequenziersystemen von Illumina kompatibel und lässt sich direkt mit dem Illumina Connected Software-Ökosystem verknüpfen. Die Lösung besteht aus einem rationalisierten, umfassenden Portfolio mit Analyse- und Datenmanagementlösungen, die unmittelbar eingesetzt oder an spezifische Anforderungen angepasst werden können.

Sekundäranalyse mit DRAGEN™

Anwender können DRAGEN-Sekundäranalysepipelines direkt in der Cloud oder über einen lokalen DRAGEN-Server mit Connected Insights verknüpfen. Dank der nahtlosen Integration können Labore jeder Größe Connected Insights mit der bewährten Leistung und Genauigkeit von DRAGEN beim Calling unterschiedlicher Variantentypen kombinieren.

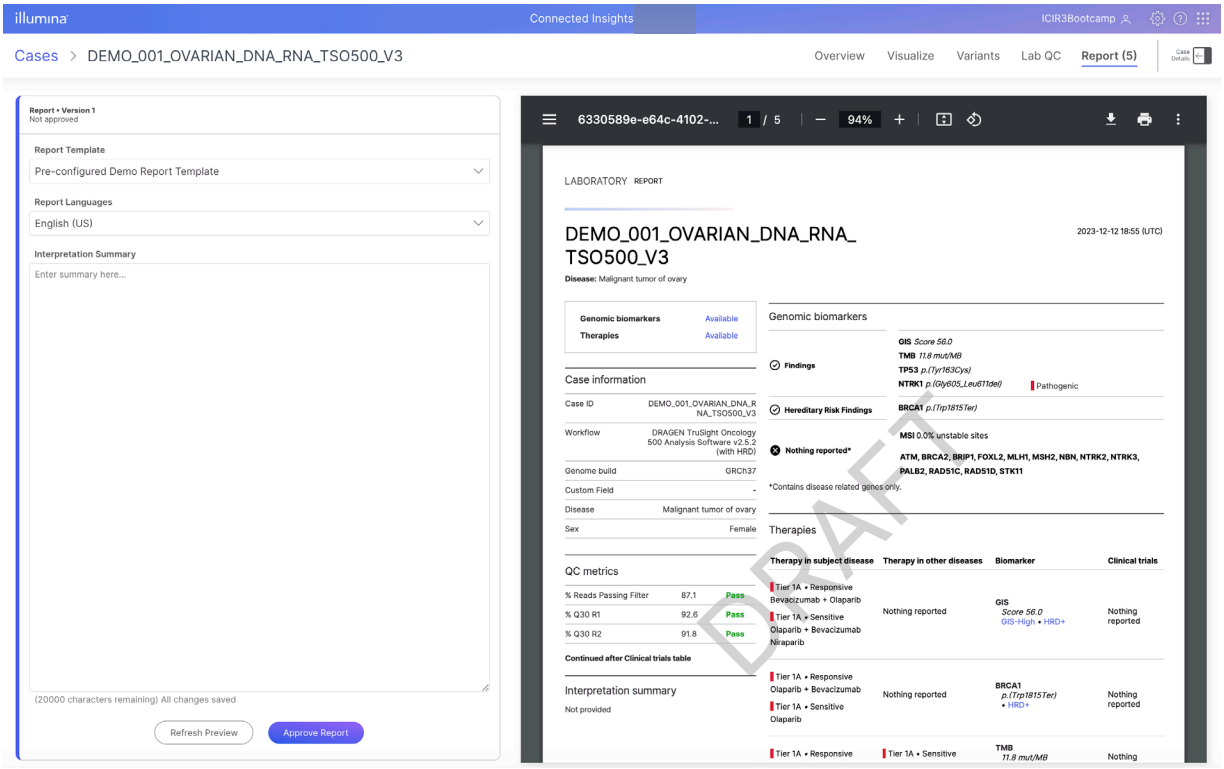

Abbildung 5: Flexible Berichtsfunktionen ermöglichen anhand vorkonfigurierter Vorlagen klare und prägnante Befunde für die Varianteninterpretation: Labore können Vorlagen ganz einfach in einer Umgebung anpassen, deren Funktionen Textverarbeitungsprogrammen ähneln. Vorlagen entsprechen der Tätigkeit des Labors. Die Befundentwürfe sind umfassend bearbeit- und anpassbar, wodurch das Labor vollständige Kontrolle erhält.

Illumina Connected Analytics

Connected Insights kann zum automatisierten Import von Daten und zur konsolidierten Datenspeicherung direkt in Illumina Connected Analytics integriert werden. Bei Connected Analytics handelt es sich um eine umfassende Bioinformatikplattform in der Cloud, mit der Forscher große Mengen genomischer Daten in einer sicheren, skalierbaren und flexiblen Umgebung verwalten und verarbeiten können. Die Software ermöglicht Laboren populationskohortenübergreifende Deep Data Science sowie den Austausch von Daten mit Verarbeitungspartnern auf einer sicheren Plattform, die internationale Datenschutzbestimmungen erfüllt.

Auf Wachstum ausgelegt

Dank Connected Insights können Labore mit der wissenschaftlichen und technologischen Entwicklung Schritt halten und Betriebsabläufe bedarfsgerecht skalieren.

Zuverlässiger Support- und Servicepartner

Illumina möchte, dass die Anwender-Community ihre Ziele erreichen und ihre Wachstumspläne umsetzen kann. Illumina bietet erstklassigen Support mit einem Team aus Experten für Bibliotheksvorbereitung, Sequenzierung und Analyse. Der technische Support ist weltweit unter der Woche rund um die Uhr telefonisch und per E-Mail erreichbar. Die Verfügbarkeit des Supports zwischen Montag und Freitag richtet sich nach den lokalen Geschäftszeiten.

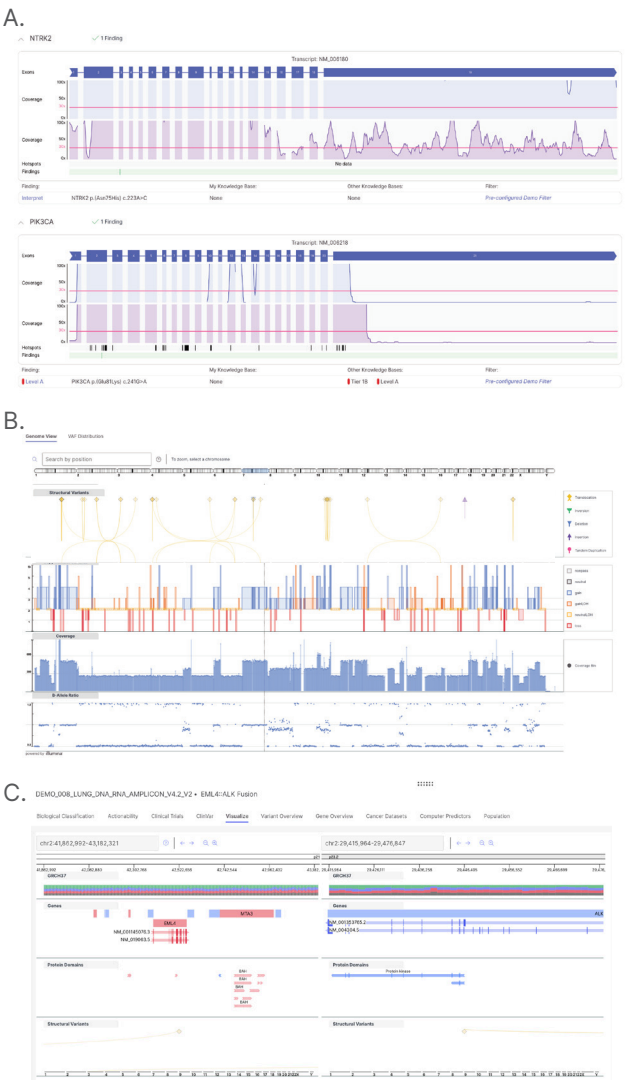

Abbildung 6: Leistungsstarke, übersichtliche Visualisierungstools von Connected Insights: Anwender können in einer einzigen Ansicht Komplexitäten erkennen, eine Varianten-QS durchführen und Daten interpretieren. (A) Gen- und Exon-Coverage für DNA und RNA. (B) Genomansicht mit SVs, CNVs, Coverage und B-Allel-Verhältnis, (C) Fusionsplot.

Für den Erfolg seiner Kunden sorgt Illumina zudem mit seinem Informatics Services-Team aus Bioinformatikern, Datenwissenschaftlern und Entwicklern, die Ihnen bei der Anpassung und Optimierung Ihres Analyse-Workflows zur Seite stehen und den auf Ihrer Seite erforderlichen Implementierungsaufwand minimieren.

Zusätzlich bietet Illumina eine umfassende Palette professioneller Serviceleistungen zur Durchführung von Connected Insights vor- und nachgeschalteter kundenspezifischer Implementierungen.

Serviceprojekte umfassen in der Regel die Softwareimplementierung gemäß den Standardabläufen (SOPs, Standard Operating Procedures) des Labors, die Aggregation und den Upload älterer Variantendaten, die Einrichtung des Datenflusses einschließlich der Anbindung an das Laborinformationsmanagementsystem (LIMS), die Integration elektronischer Gesundheits- und Krankenakten (EHR/EMR, Electronic Health Record/ Electronic Medical Record), die Verknüpfung von Partnern anhand von rollenbasierten Berechtigungen und vieles mehr. Dieser Service stellt sicher, dass Ihre Ressourcen voll auf Ihre wichtigen Aufgaben konzentriert werden können, während Sie zugleich von dem Fachwissen profitieren, mit dem Illumina und seine Systemintegratorpartner Ihren optimierten Datenfluss herstellen und testen.

Zugriff über unterschiedliche Plattformen

Connected Insights steht dank unterschiedlicher Bereitstellungsoptionen Anwendern dort zur Verfügung, wo sich ihre Daten befinden. Connected Insights ist in der Cloud oder lokal über einen DRAGEN-Server verfügbar. So ist gewährleistet, dass Labore die jeweiligen Compliance-Bestimmungen und regulatorischen Anforderungen erfüllen.

Sicherheit und Compliance im Mittelpunkt

Sicherheit ist bei der Arbeit mit Genomikdaten in Zusammenhang mit der Forschung, klinischen Therapeutika und der Humandiagnostik von größter Bedeutung. Connected Insights gewährleistet mithilfe unterschiedlicher digitaler und administrativer Maßnahmen die Einhaltung selbst der strengsten Datensicherheitsvorschriften.

Connected Insights ist eine globale Plattform, die konform mit lokalen Bestimmungen zur Data Residency ist. Mehr erfahren Sie im Security, privacy, and compliance with Illumina Connected Insights security brief (Technischer Hinweis zu Sicherheit, Datenschutz und Compliance bei Illumina Connected Insights).

Zusammenfassung

Connected Insights ermöglicht Tertiäranalyse- und Varianteninterpretationsworkflows durch die Verknüpfung externer Informationsquellen mithilfe von API-Aufrufen, was eine hochgradig anpassbare, anwendungsspezifische Workflow-Automatisierung ermöglicht. Connected Insights ist für eine Vielzahl von Anwendungen und Interessenbereiche vorgesehen. Die Software ist mit der Ausgabe beliebiger Varianten-Caller für die Sekundäranalyse kompatibel. Bei der Integration in den NGS-Workflow von Illumina profitieren Anwender von den Vorteilen der bewährten Illumina-Sequenzierungstechnologie sowie der Genauigkeit der DRAGEN-Sekundäranalyse. Connected Insights ermöglicht Laboren die sofortige Rationalisierung der Tertiäranalyse sowie die Skalierung von Betriebsabläufen für die Zukunft.

Weitere Informationen

Illumina Connected Insights

Bestellinformationen

Illumina bietet auf Anfrage ggf. eine Evaluierungsumgebung mit entsprechendem Support an, sodass Kunden die Software anhand der in Connected Insights verfügbaren Beispielfälle oder anhand ihrer eigenen hochgeladenen Fälle evaluieren können. Weitere Informationen erhalten Sie beim Vertrieb von Illumina.

Produkt	Katalog-Nr.
Illumina Connected Insights—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20090138
Illumina Connected Insights Starter Implementation Package	20071787
Illumina Connected Insights Expanded Implementation Package	20071787 (je nach Umfang)
On-premises Illumina Connected Insights Local—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20112915

Alle zusätzlichen für das Labor erforderlichen Artikel werden in das vorbereitete Angebot aufgenommen.

Quellen

1. Austin-Tse CA, Jobanputra V, Perry DL, et al. Best practices for the interpretation and reporting of clinical whole genome sequencing. *NPJ Genom Med*. 2022;7:27. doi.org/10.1038/s41525-022-00295-z.
2. Allot A, Wei CH, Phan L, et al. Tracking genetic variants in the biomedical literature using LitVar 2.0. *Nat Genet*. 2023;55(6):901-903. doi:10.1038/s41588-023-01414-x.
3. Li MM, Datto M, Duncavage EJ, et al. Standards and Guidelines for the Interpretation and Reporting of Sequence Variants in Cancer: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, American Society of Clinical Oncology, and College of American Pathologists. *J Mol Diagn*. 2017;19(1):4-23. doi:10.1016/j.jmoldx.2016.10.002.
4. Mateo J, Chakravarty D, Dienstmann R, et al. A framework to rank genomic alterations as targets for cancer precision medicine: the ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets (ESCAT). *Ann Oncol*. 2018;29(9):1895-1902. doi:10.1093/annonc/mdy263.
5. Horak P, Griffith M, Danos AM, et al. Standards for the classification of pathogenicity of somatic variants in cancer (oncogenicity): Joint recommendations of Clinical Genome Resource (ClinGen), Cancer Genomics Consortium (CGC), and Variant Interpretation for Cancer Consortium (VICC) [Überarbeitung veröffentlicht in Genet Med. 2022 Sep;24(9):1991]. *Genet Med*. 2022;24(5):986-998. doi:10.1016/j.gim.2022.01.001.
6. Froyen G, Le Mercier M, Lierman E, et al. Standardization of Somatic Variant Classifications in Solid and Haematological Tumours by a Two-Level Approach of Biological and Clinical Classes: An Initiative of the Belgian ComPerMed Expert Panel. *Cancers (Basel)*. 2019;11(12):2030. Veröffentlicht am 16. Dez. 2019. doi:10.3390/cancers11122030
7. Horak P, Griffith M, Danos AM, et al. Standards for the classification of pathogenicity of somatic variants in cancer (oncogenicity): Joint recommendations of Clinical Genome Resource (ClinGen), Cancer Genomics Consortium (CGC), and Variant Interpretation for Cancer Consortium (VICC). *Genet Med*. 2022;24(5):986-998. doi:10.1016/j.gim.2022.01.001
8. Cloud Security—Amazon Web Services (AWS). Amazon website. aws.amazon.com/security. Aufgerufen am 16. Februar 2023.
9. General Data Protection Regulation (GDPR) Compliance Guidelines. GDPR website. commission.europa.eu/law/law-topic/data-protection/data-protection-eu_en. Aufgerufen am 11. Januar 2021.
10. US Department of Health & Human Services. Health Information Privacy. HHS website. hhs.gov/hipaa/index.html. Aufgerufen am 16. Februar 2023.
11. International Organization for Standardization. ISO-ISO/IEC 27001—Information security management. ISO website. iso.org/isoiec-27001-information-security.html. Aufgerufen am 16. Februar 2023.

1 800 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA)
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01399 DEU v5.0