

Illumina Connected Insights

Permite la interpretación de datos de NGS mediante la generación de informes para aplicaciones oncológicas y muchas más.

- Optimizado para ahorrar tiempo y aumentar la confianza mediante la consolidación de las fuentes de conocimiento y la automatización de los flujos de trabajo rutinarios de análisis terciario.
- Integrado para reducir los puntos de contacto desde la muestra hasta el informe con un flujo de información automático, independientemente del ensayo o el instrumento.
- Concebido para el crecimiento, permite a los laboratorios de pruebas clínicas mantenerse al día un número cada vez mayor de catálogos de pruebas y con volúmenes dinámicos de casos.

Introducción

Las innovaciones en la tecnología de secuenciación de nueva generación (NGS, Next-Generation Sequencing) han permitido una secuenciación más profunda, una mayor productividad y una evaluación más exhaustiva de las clases de variantes y los tipos de biomarcadores. Los conocimientos basados en la genómica están ayudando a identificar las causas de enfermedad subyacentes, optimizar los tratamientos y obtener mejores resultados para los pacientes.

Aunque las innovaciones bioinformáticas accesibles para el análisis secundario han seguido el ritmo de las cantidades masivas de datos generados por los métodos de NGS, muchos laboratorios siguen teniendo dificultades para adaptarse al análisis terciario, incluida la interpretación de variantes genéticas para extraer un significado biológicamente relevante. Esto aumenta aún más la carga de trabajo del personal de laboratorio y hace que la interpretación de variantes sea un proceso laborioso y potencialmente manual que requiere numerosos pasos repetitivos y dura hasta siete horas por genoma o para otros tipos de ensayos exhaustivos.¹

Illumina Connected Insights ayuda a los laboratorios a abordar este obstáculo en la interpretación de datos a medida que incorporan ensayos de NGS en el propio centro o amplían los flujos de trabajo existentes. Esta plataforma personalizable permite realizar análisis terciarios, desde la carga de datos hasta la generación de informes y se traduce en una mejor experiencia para el usuario, gracias a la automatización de las selecciones que este debe realizar. Mediante llamadas basadas en la interfaz de programación de aplicaciones (API, Application Programming Interface), Connected Insights permite a los usuarios acceder a información sobre variantes procedente de más de 55 fuentes para filtrarla y generar informes. Connected Insights incluye una función concebida para

reducir el tiempo y el esfuerzo necesarios para extraer información biológica de los datos genómicos, al tiempo que aumenta al máximo la eficiencia operativa para la interpretación rutinaria definida por el usuario (tabla 1).

Connected Insights se ha concebido para atender diversas aplicaciones y áreas de interés. En oncología somática, Connected Insights se puede configurar para aceptar datos de entrada de una amplia gama de ensayos oncológicos, incluida la creación de perfiles genómicos completos (CGP, Comprehensive Genomic Profiling), a partir de biopsias de tejido o líquidas, y las pruebas de neoplasia maligna hematológica. El software admite tipos de variantes identificadas con frecuencia en muestras tumorales de ADN y ARN, como variantes de nucleótido único (SNV, Single Nucleotide Variants), inserciones/deleciones (indels), fusiones, variantes estructurales (SV, Structural Variants), pérdida de heterocigosidad (LOH, Loss of Heterozygosity) y otras, y acepta y permite la interpretación por parte del usuario de biomarcadores de todo el genoma, como la carga mutacional del tumor (TMB, Tumor Mutational Burden), la inestabilidad de microsatélites (MSI, Microsatellite Instability) y la puntuación de inestabilidad genómica (GIS, Genomic Instability Score) para evaluar la deficiencia de recombinación homóloga (HRD, Homologous Recombination Deficiency). Connected Insights se basa en un marco preparado para el futuro que se ampliará a otras aplicaciones, dentro de la oncología y más allá.

Connected Insights se integra con los flujos de trabajo de NGS existentes y los amplía (figura 1), lo que permite a los laboratorios implementar flujos de trabajo estandarizados y definidos por el usuario para interpretar rápidamente las variantes relevantes para la enfermedad y generar informes que resuman los hallazgos del usuario en un formato estructurado. Connected Insights representa la última parte del flujo de trabajo de NGS, lo que permite a los laboratorios optimizar su análisis terciario de hoy y ampliar las operaciones de mañana.

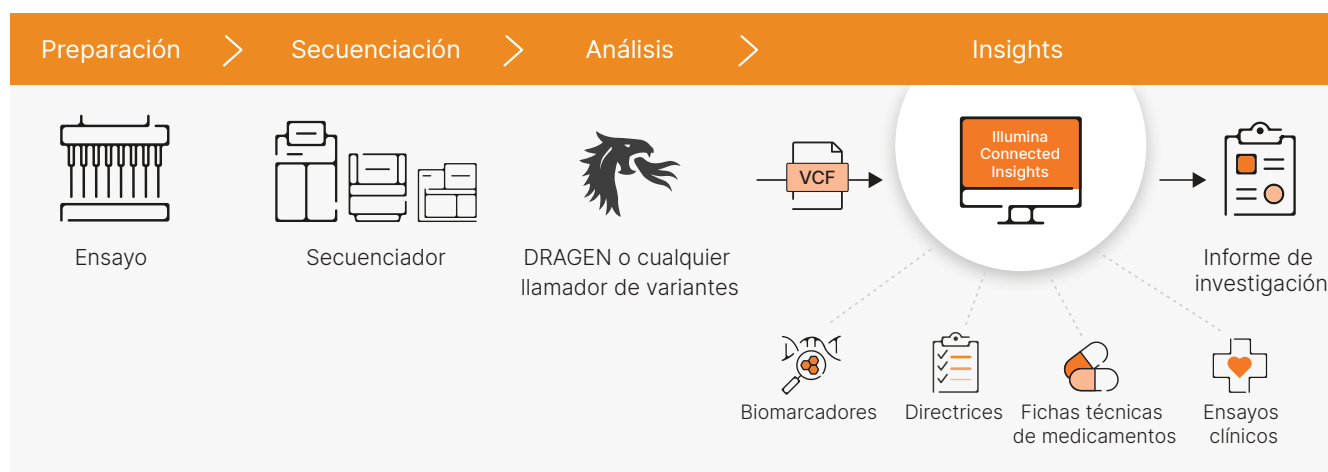


Figura 1: Connected Insights amplía el flujo de trabajo de NGS. Permite la interpretación de variantes y la generación de informes a través de aplicaciones y áreas de interés.

Tabla 1: Características de Illumina Connected Insights

Característica	Especificación
Compatibilidad con la plataforma	Amplio espectro de instrumentos de NGS y API sólidas para su implementación dentro de ecosistemas digitales, incluidos los registros médicos y de salud electrónicos (EHR/EMR).
Compatibilidad con la entrada de datos	Archivo VCF desde el software DRAGEN o cualquier otra solución de análisis secundario con un flujo de datos fluido
Compatibilidad con el ensayo	Amplia gama de ensayos de ADN o ARN con resultados VCF; compatible con pruebas de tumores sólidos, pruebas de biopsia líquida, pruebas de neoplasias hematológicas, paneles, WES, WGS y secuenciación de transcriptoma completo
Clases de variante	Variantes pequeñas (SNV, indels), CNV, SV, fusiones, LOH y variantes de corte y empalme
Firmas genómicas	TMB, MSI, HRD (GIS) y ploidía tumoral
Riesgo hereditario	Capacidad de informar sobre el riesgo hereditario en el contexto del tumor
Calidad de la muestra	Criterios de medición de CC, pureza tumoral y gráfico de VAF
Base de conocimientos interna	Selección de variantes de laboratorio, capacidad para cargar por lotes datos seleccionados existentes o adquiridos
Fuentes de conocimiento externas	Más de 55 fuentes, incluidas JAX-CKB, OncoKB, COSMIC, CIViC, ClinVar, LitVar y Mastermind
Filtrado exhaustivo	Incluye frecuencia de variantes, puntuaciones de calidad, profundidad de lectura, tipo de variante, impacto funcional, información clínica, etc.
Automatización y clasificación	Admite ajustes predeterminados de filtro de variantes para parámetros de prueba clave, predicción de oncogenia basada en directrices de VICC y generación de borradores de informes
Selección y almacenamiento de variantes	Almacena automáticamente las interpretaciones de variantes para facilitar su uso en el futuro
Informes intuitivos	Permite la generación de informes personalizados que se pueden optimizar según el enfoque de la investigación de enfermedades
Varios idiomas	Admite varios idiomas para la interfaz de usuario y la generación de informes
Visualizaciones	IGV, gráficos del genoma para SV, CNV, cociente de cobertura y alelos B, distribución de VAF, gráficos de fusión y otros
Accesibilidad a través de diversas plataformas	Implementación disponible en la nube o en las instalaciones a través de un servidor DRAGEN

CNV, variante del número de copias; EHR, registro de salud electrónico; EMR, registro médico electrónico; GIS, puntuación de inestabilidad genómica; HRD, deficiencia de recombinación homóloga; IGV, visor de genómica integrativa; LOH, pérdida de heterocigosidad; MSI, inestabilidad de microsatélites; CC (control de calidad); SNV, variante de nucleótido único; SV, variante estructural; TMB, carga mutacional tumoral; VAF, frecuencia de variantes de alelos; VCF, formato de llamada de variantes; VICC, Variant Interpretation for Cancer Consortium; WES, secuenciación del exoma completo; WGS, secuenciación del genoma completo

Funcionamiento optimizado

Connected Insights optimiza y automatiza la interpretación de variantes para reducir el tiempo de generación de informes. Desde la automatización de los ajustes predefinidos establecidos por el usuario hasta la visualización de contenido de varias fuentes en una interfaz, Connected Insights ofrece potentes herramientas para acelerar las operaciones diarias del laboratorio. La selección de variantes específicas del laboratorio permite a los laboratorios personalizar los procesos fácilmente. El contenido regional proporciona una capa adicional de funcionalidad y relevancia, lo que ayuda a los laboratorios a producir resultados completos y significativos.

Automatización para la eficiencia del laboratorio

Con la interfaz de usuario de Connected Insights, los laboratorios pueden configurar y automatizar fácilmente los flujos de trabajo de interpretación para una mayor eficiencia:

- Los versátiles filtros de variantes ([figura 2](#)) permiten el desarrollo de estrategias de filtrado integrales; los filtros se pueden guardar, bloquear y compartir, con lo que se mejoran los análisis en el futuro.
- La función de automatización de informes pregenera contenido de borradores de informes en función de las selecciones de los usuarios, como el nivel de pruebas de variantes y la presencia en informes anteriores.
- La característica de definición de ensayo almacena parámetros clave (por ejemplo, filtros de variantes, plantilla de informes) para cada ensayo llevado a cabo en el laboratorio; la posibilidad de controlar quién puede editar los ajustes preestablecidos permite mantener la coherencia y la eficacia de los procesos del laboratorio
- Las características concebidas para el trabajo en equipo, como las etiquetas, los permisos basados en funciones, los registros y los grupos de trabajo, facilitan la coordinación y la colaboración dentro de los equipos.

Todo el flujo de trabajo hasta la generación de informes personalizados se puede configurar una vez y automatizarse para aumentar la velocidad, amplitud y confianza del análisis terciario de su equipo.

Amplias opciones de base de conocimientos en un solo lugar

Mediante las conexiones API establecidas por Connected Insights, los laboratorios acceden de forma directa a una red de más de 55 fuentes de conocimiento externas que contienen información de relevancia biológica y clínica para evaluar mejor las alteraciones genómicas.

Condition Group Remove

Genes Include ▾

69 Genes are selected

Variant Category ▾

Small Variant Structural Variant

Copy Number Variant RNA Splice Variant

RNA Fusion Variant

Filters Include ▾

Pass X

Add Criteria ▾

AND

Condition Group Remove

Variant Category ▾

Population Include ▾

gnomad afr ≤ 0.05 X gnomad amr ≤ 0.05 X

gnomad eas ≤ 0.05 X gnomad nfe ≤ 0.05 X

gnomad sas ≤ 0.05 X

Consequences Include ▾

Start Loss X Stop Gained X Stop Loss X

Frameshift Variant X Inframe Deletion X

Inframe Insertion X Missense Variant X

ClinVar (VCV, RCV) Include ▾

P LP X

Condition Group Remove

Variant Category ▾

RNA Splice Variant

Consequences Include ▾

Exon Loss Variant X

Add Criteria ▾

OR

Condition Group Remove

Variant Category ▾

RNA Fusion Variant

Consequences Include ▾

Unidirectional Gene Fusion X

Figura 2: Filtros en Connected Insights. Los juegos de filtros exhaustivos permiten aislar rápidamente las variantes clave que son relevantes para el caso actual.

Estas fuentes incluyen [Jackson Laboratory Clinical Knowledgebase](#) (JAX-CKB[®]), una base de conocimiento fiable con más de 100 000 usuarios en todo el mundo que proporciona un contenido completo de cáncer sólido y hematológico, anotaciones de variantes génicas somáticas y demás contenido relacionado. Además, integrado en Connected Insights se encuentra [OncoKB[™]](#), una base de conocimientos de oncología de precisión del Memorial Sloan Kettering que incluye contenido reconocido por la FDA. Otras fuentes integradas incluyen [Catalog of Somatic Mutations in Cancer](#) (COSMIC), [Clinical Interpretation of Variants in Cancer](#) (CIViC), [ClinVar](#), el catálogo de [Online Mendelian Inheritance in Man](#) (OMIM), las fuentes de frecuencia de variante, los recursos de impacto funcional y otras bases de datos actualizadas regularmente. Se integran varias herramientas de búsqueda de artículos, como LitVar 2.0,² Mastermind Genomic Intelligence Platform de Genomenon, Google Scholar y más, para permitir la recuperación de información que aún no está en una base de conocimientos seleccionada.

Al agregar información de varias fuentes en un único punto, Connected Insights evita tener que realizar búsquedas manuales de información de variantes en distintos recursos en línea, lo que agiliza el proceso de interpretación y ahorra un valioso tiempo y la tarifas de acceso de varias fuentes de conocimiento. Los usuarios pueden elegir sus fuentes de conocimiento, ver el contenido agregado de una variante determinada y examinar en profundidad la información sobre las asociaciones de variantes, incluidos los ID de publicación, las directrices y otras formas de evidencia. El software puede rellenar, con total eficacia, una plantilla de informe estandarizada y sucinta con un borrador de información pertinente.

Contenido regional

Al acceder a la JAX-CKB, Connected Insights proporciona acceso a un amplio contenido regional, lo que permite a los laboratorios abordar las necesidades locales. Entre estas fuentes, se incluyen:

- Fichas técnicas de medicamentos específicas para cada región de la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, Food and Drug Administration) de EE. UU., la Agencia Europea de Medicamentos (EMA, European Medicines Agency) y la Administración de Artículos Terapéuticos (TGA, Therapeutic Goods Administration)
- Ensayos clínicos locales proporcionados por [clinicaltrials.gov](#)
- Recomendaciones de las directrices de prácticas regionales proporcionadas por la National Comprehensive Cancer Network (NCCN), la American Society of Clinical Oncology (ASCO) y la European Society for Medical Oncology (ESMO, incluye directrices panasiáticas)

Además del contenido regional, los usuarios de Connected Insights pueden personalizar su interpretación e informe de variantes para seguir cualquier directriz regional de clasificación, por ejemplo, el marco desarrollado por ASCO/ Association for Molecular Pathology (AMP),³ la ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets (ESCAT)⁴ o la [estrategia de la FDA](#). La clasificación biológica usada en algunas regiones^{5,6} se puede utilizar con los sistemas de clasificación.

Clasificación de oncogenia automatizada

Las normas para clasificar la oncogenia de variantes somáticas se definieron a partir de un conjunto de directrices de Clinical Genome Resource (ClinGen), Cancer Genomics Consortium (CGC) y Variant Interpretation for Cancer Consortium (VICC)⁷ para armonizar la clasificación de variantes entre instituciones. Connected Insights automatiza la clasificación de oncogenia basada en directrices que se basa en algoritmos de IA, como SpliceAI y PrimateAI. La lógica y la evidencia que hay detrás del borrador de clasificación son totalmente transparentes e interactivas, presentadas en un mapa de pruebas (figura 3). Los usuarios pueden anular y editar clasificaciones.

Selección específica del laboratorio

Connected Insights cuenta con My Knowledge Base (MyKB), un repositorio personalizado y privado de datos seleccionados del laboratorio, que incluye información sobre variantes ya interpretadas en el laboratorio y detalles de su inclusión en informes anteriores.

My Knowledge Base se utiliza en Connected Insights para informar en función de decisiones pasadas y rellenar automáticamente el borrador del informe. La integración eficaz de los datos seleccionados y los conocimientos acumulados y crecientes del laboratorio puede reducir la carga de interpretación y selección para obtener ganancias de eficiencia adicionales (figura 4).

My Knowledge Base permite a los usuarios las siguientes acciones:

- Cargar interpretaciones de variantes anteriores del laboratorio al adoptar Connected Insights.
- Clonar y editar registros de variantes creados en el laboratorio o de fuentes externas.
- Usar cualquier marco de clasificación oncológica, incluido uno totalmente personalizado.
- Usar la clasificación biológica para la interpretación oncogénica.
- Interpretar los biomarcadores de todo el genoma, tales como TMB, MSI y HRD (GIS).
- Ver un resumen de las variantes anteriores usadas, incluidos los informes.

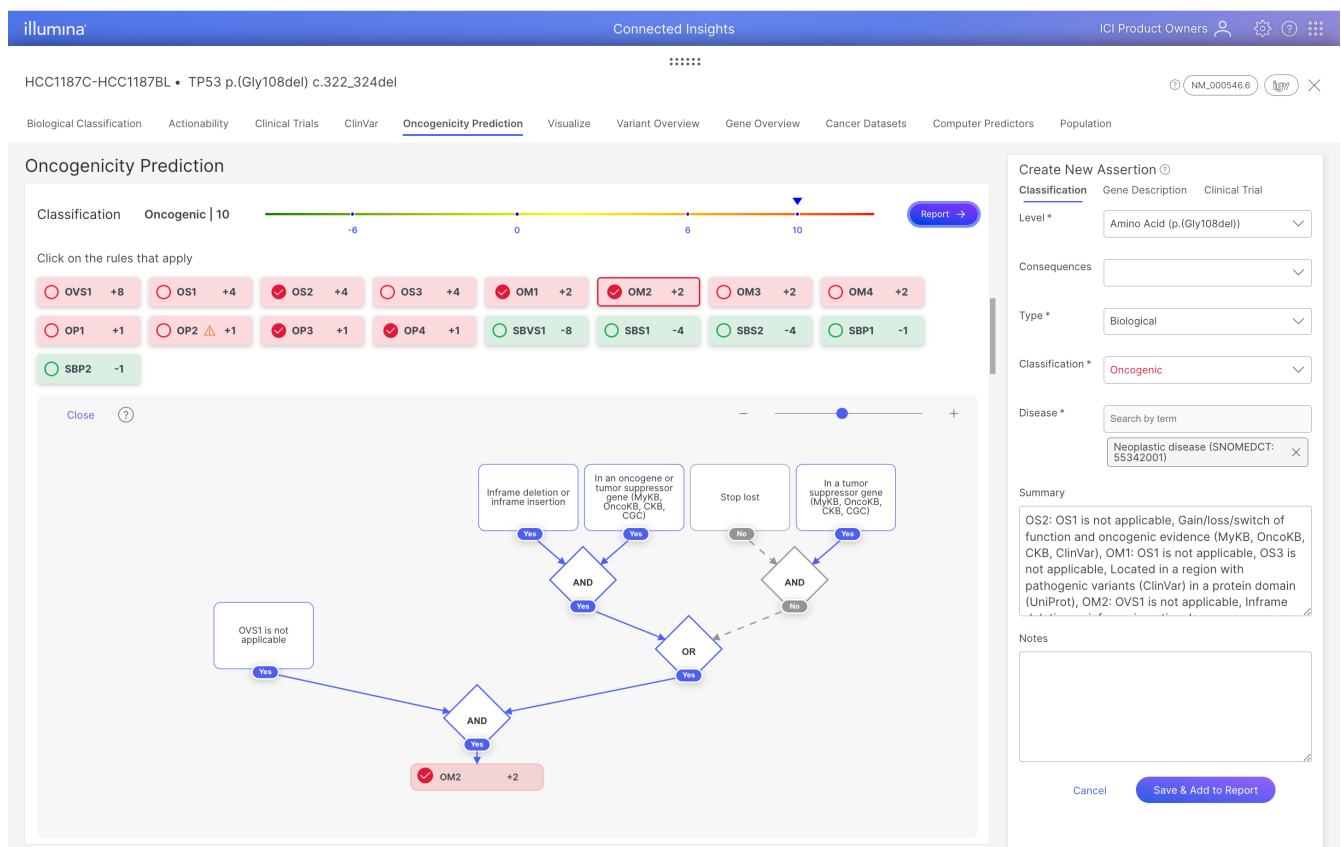


Figura 3: Clasificación del borrador de oncogenia y mapa de pruebas. Se automatiza una puntuación de oncogenia estimada basada en las directrices; visualización transparente de la lógica y las pruebas.

The screenshot displays the Illumina Connected Insights web application. At the top, the header shows the Illumina logo and the 'Connected Insights' title. Below the header, a breadcrumb trail indicates the current view: 'DEMO_001_OVARIAN_DNA_RNA_TSO500_V3 • BRCA1 p.Trp1815Ter c.5444G>A'. The main content area is divided into several tabs: 'Biological Classification', 'Actionability', 'Clinical Trials', 'ClinVar', 'Variant Overview', 'Gene Overview', 'Cancer Datasets', 'Computer Predictors', and 'Population'. The 'Biological Classification' tab is currently selected, showing a table with columns for 'Update Date', 'Source', 'Biomarker', 'HRD', 'Type', 'Classification', and 'Disease(s)'. The table contains one row with the following data: '2023-11-19', 'my.kit', '17-41199683 C > T Stop Gained, Loss of Function Variant', 'HRD+', 'Biological', 'Pathogenic', and 'Malignant tumor of ovary'. The 'Actionability' tab is also visible, showing a table with columns for 'Update Date', 'Source', 'Biomarker', 'HRD', 'Type', 'Classification', 'Direction', 'Therapy', and 'Disease(s)'. The table contains five rows with data related to BRCA1 variants and their associated therapies. The 'Clinical Trials' tab is also visible, showing a table with columns for 'Update Date', 'Source', 'Biomarker', 'HRD', 'Title', 'Phase', 'Location', and 'Disease(s)'. The table contains one row with data related to a clinical trial for Niraparib in Tumors Metastatic to the CNS. The 'Population' tab is also visible, showing a table with columns for 'Update Date', 'Source', 'Biomarker', 'HRD', 'Type', 'Classification', and 'Disease(s)'. The table contains one row with data related to a population of patients with BRCA1 variants. The interface includes a search bar at the top and a sidebar on the right with a list of assertions and a 'Create New Assertion' button.

Figura 4: Selección específica del laboratorio en Connected Insights. El repositorio de los datos seleccionados por un laboratorio puede servir como fuente de conocimiento para la investigación de descubrimiento retrospectivo y para mejorar la eficiencia para futuros casos prácticos.

Informes concisos y personalizables

Connected Insights ofrece funciones potentes y flexibles para generar informes de variantes claros y concisos. Los usuarios pueden optar por usar una plantilla de informe predeterminada o crear y almacenar varias plantillas personalizadas mediante una sencilla función de edición similar a un procesador de textos. Además de cambiar los nombres y el logotipo de los informes, entre las personalizaciones habituales se incluyen la visualización de la muestra y la información del sujeto, la actualización de secciones de informes y más. Los informes se pueden exportar en formato PDF o JSON (figura 5).

Visualizaciones para obtener información más detallada

Connected Insights incluye varias funciones de visualización (figura 6) para facilitar:

- CC de variantes (p. ej., IGV, gráficos de cobertura, gráficos de VAF)
- Comprensión de las variantes identificadas (gráficos del genoma para SV, CNV, cobertura y relación de alelos B, gráficos de fusión)
- Interpretación de variantes (gráficos de distribución de variantes entre tejidos y frecuencia de histologías tumorales de variantes dentro de una cohorte de casos anteriores)

Solución integrada

Connected Insights se integra con los flujos de trabajo de NGS existentes para optimizar el análisis terciario y permitir la interpretación de variantes. El software es compatible con los resultados VCF de prácticamente cualquier llamador de variantes para una máxima flexibilidad, lo que permite a los laboratorios beneficiarse de una solución de un único proveedor para su flujo de trabajo de NGS. Connected Insights es compatible con cualquier sistema de secuenciación de Illumina al conectarse directamente con el ecosistema de Illumina Connected Software y está diseñado para ser un juego optimizado y holístico de soluciones de análisis y gestión de datos que se puede implementar listo para usar o personalizarse para satisfacer necesidades específicas.

Análisis secundario de DRAGEN™

Los usuarios tienen la opción de conectar los procesos de análisis secundarios de DRAGEN a Connected Insights directamente en la nube o a través de un servidor DRAGEN local. Gracias a una integración perfecta, los laboratorios de cualquier tamaño pueden emparejar Connected Insights con el rendimiento y la precisión demostrados de la llamada de variantes de DRAGEN en varios tipos de variantes.

The screenshot displays the Illumina Connected Insights interface. On the left, the 'Report Editor' allows users to customize a report template, select the language (English (US)), and enter an interpretation summary. The right panel shows a 'LABORATORY REPORT' for a specific case. The report includes a header with the case ID and date, followed by sections for Genomic biomarkers, Case information, QC metrics, and Therapies. The 'Case information' section details the case ID, workflow, genome build, custom field, disease, and sex. The 'QC metrics' section shows various quality control metrics and their status (Pass/Fail). The 'Therapies' section provides a detailed breakdown of therapies in subject disease, other diseases, and clinical trials, including biomarker information and clinical trial status.

Figura 5: Las capacidades de generación flexible permiten generar informes de interpretación de variantes claros y concisos con plantillas preconfiguradas. El laboratorio personaliza las plantillas en una plantilla de tratamiento de texto para facilitar el proceso. Las plantillas reflejan lo que está haciendo el laboratorio y los borradores de informes son editables y pueden ser controlados totalmente por el laboratorio.

Illumina Connected Analytics

Connected Insights se puede integrar directamente con Illumina Connected Analytics para la importación automatizada de datos y un almacenamiento de datos consolidado. Connected Analytics es una completa plataforma bioinformática basada en la nube que permite a los investigadores gestionar y procesar grandes volúmenes de datos genómicos en un entorno seguro, flexible y adaptable. El software permite a los laboratorios realizar una investigación de datos en profundidad en cohortes de poblaciones y compartir datos con colaboradores en una plataforma segura que cumple la normativa internacional sobre privacidad de datos.

Concebido para el crecimiento

Connected Insights permite a los laboratorios seguir el ritmo de la evolución de la ciencia y la tecnología y ampliar sus operaciones para satisfacer la demanda.

Socio de confianza para asistencia y servicios

Illumina se compromete a garantizar que la comunidad de usuarios esté en disposición de cumplir su cometido y su definición de crecimiento. Illumina proporciona un equipo de asistencia técnica de alto nivel compuesto por científicos expertos en la preparación, secuenciación y análisis de librerías. El servicio de asistencia técnica está disponible por teléfono y correo electrónico, las 24 horas del día y 5 días de la semana en todo el mundo; la asistencia utiliza un modelo sin interrupciones que tiene en cuenta el horario laboral local de lunes a viernes.



Figura 6: Herramientas de visualización potentes y claras de Connected Insights. Los usuarios pueden ver complejidades, realizar CC de variantes e interpretar datos en una sola vista. (A) Cobertura de genes y exones para ADN y ARN. (B) Vista del genoma que cubre SV, CNV, cobertura y relación de alelos B, (C) gráfico de fusión.

Comprometida con su éxito, Illumina también pone a disposición de los clientes un equipo de servicios informáticos, formado por bioinformáticos, científicos de datos y diseñadores que le ayudarán a personalizar y optimizar su flujo de trabajo de análisis y a reducir al mínimo el trabajo de implementación.

Además, Illumina ofrece una opción completa de servicios profesionales para dar soporte a las necesidades de implementación personalizadas, en la fase previa y posterior de Connected Insights.

Los proyectos de servicio típicos abarcan la implementación de software conforme a los procedimientos de funcionamiento estándar (SOP), la agregación y carga de datos de variantes anteriores, la configuración del flujo de datos, incluida la conectividad con el sistema de gestión de la información de laboratorio (LIMS, Laboratory Information Management System), la integración de registros médicos y de salud electrónicos (EHR/EMR, Electronic Health/Medical Record), la conexión de colaboradores con permisos basados en funciones, etc. Este servicio garantiza que sus recursos permanezcan centrados en la función esencial de su cometido, al tiempo que hace uso de la experiencia de Illumina y de los integradores de sistemas asociados para conectar y probar su flujo de datos optimizado.

Accesibilidad a través de diversas plataformas

Connected Insights llega a los usuarios donde están sus datos y les ofrece diversas opciones de implementación. Connected Insights está disponible en la nube o en las instalaciones a través de un servidor DRAGEN para satisfacer las diversas necesidades normativas y de cumplimiento de diferentes laboratorios.

Seguridad y cumplimiento como aspectos fundamentales

La seguridad es de vital importancia cuando se trabaja con datos genómicos para la investigación, el tratamiento clínico y el diagnóstico en humanos. Connected Insights emplea diversas medidas digitales y administrativas para cumplir incluso con los requisitos de seguridad de datos más exigentes.



Connected Insights es una plataforma global que satisface los requisitos locales de permanencia de datos. Para obtener más información, lea el [informe sobre seguridad, privacidad y cumplimiento con Illumina Connected Insights](#).

Resumen

Connected Insights permite el análisis terciario y los flujos de trabajo de interpretación de variantes mediante la conexión de fuentes de conocimiento externas a través de llamadas a la API y permitiendo una automatización de los flujos de trabajo definidos por el usuario con un alto grado de personalización. Connected Insights se ha diseñado para prestar servicio en diversas aplicaciones y áreas de interés. Aunque el software es compatible con los resultados de cualquier llamador de variantes de análisis secundario, cuando se integra en el flujo de trabajo de NGS de Illumina, los usuarios se pueden beneficiar de la reconocida tecnología de secuenciación de Illumina y la precisión del análisis secundario DRAGEN. Connected Insights permite a los laboratorios optimizar los análisis terciarios de hoy y ampliar las operaciones del mañana.

Más información

[Illumina Connected Insights](#)

Datos para realizar pedidos

Para consultas de cualificación, Illumina ofrece una experiencia de evaluación asistida, que permite a los clientes trabajar con casos de ejemplo disponibles en Connected Insights o cargar y evaluar sus propios casos dentro del software. Póngase en contacto con el representante de ventas de Illumina para obtener más información.

Producto	N.º de catálogo
Illumina Connected Insights—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20090138
Illumina Connected Insights Starter Implementation Package	20071787
Illumina Connected Insights Expanded Implementation Package	20071787 (según el alcance)
On-premises Illumina Connected Insights Local—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20112915
Cualquier elemento adicional necesario para el laboratorio se incluirá en el presupuesto preparado.	

Bibliografía

- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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 \(VICC\)](#) [la publicación corregida aparece en Genet Med. Septiembre de 2022; 24(9): 1991]. *Genet Med*. 2022; 24(5): 986-998. doi:10.1016/j.gim.2022.01.001.
- 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. Fecha de publicación: 16 de diciembre de 2019. doi:10.3390/cancers11122030
- 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
- Cloud Security—Amazon Web Services (AWS). Sitio web de Amazon. aws.amazon.com/security. Fecha de consulta: 16 de febrero de 2023.
- General Data Protection Regulation (GDPR) Compliance Guidelines. Sitio web del RGPD. commission.europa.eu/law/law-topic/data-protection/data-protection-eu_en. Fecha de consulta: 11 de enero de 2021.
- US Department of Health & Human Services. Health Information Privacy. Sitio web de HHS. hhs.gov/hipaa/index.html. Fecha de consulta: 16 de febrero de 2023.
- International Organization for Standardization. ISO-ISO/IEC 27001—Information security management. Sitio web de la ISO. iso.org/isoiec-27001-information-security.html. Fecha de consulta: 16 de febrero de 2023.



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01399 ESP v5.0