

illumina Connected Insights

Permite la interpretación de datos de NGS para aplicaciones de investigación oncológica somática

- 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 de investigación
- Integrado para reducir los puntos de contacto desde la muestra hasta el informe de investigación con un flujo de información automático, independientemente del ensayo o el instrumento
- Concebido para el crecimiento, lo que permite a los laboratorios de investigación clínica seguir el ritmo de los nuevos conocimientos, ampliar la oferta de ensayos y ampliar proyectos

illumina®

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 de los tipos de biomarcadores. La información obtenida gracias a la genómica contribuye a identificar las causas subyacentes de la enfermedad, optimizar la investigación y ampliar los conocimientos a partir de iniciativas de tamaño poblacional.

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 que dura hasta siete horas por genoma, o incluso más con 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 de investigación 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 obtener información valiosa.

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 de investigación y áreas de interés. En estudios de 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 los ensayos 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/delecciones (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 áreas de aplicación, 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 ligadas a enfermedades y generar informes que resuman los resultados 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 y ampliar las operaciones en las aplicaciones de investigación.

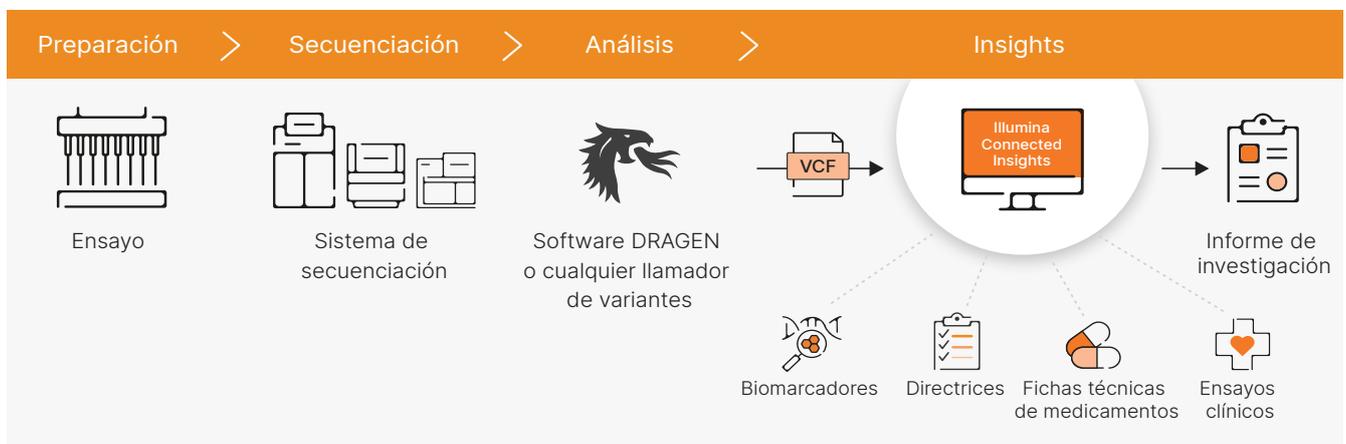


Figura 1: Illumina Connected Insights amplía el flujo de trabajo de NGS, lo que permite interpretar variantes y generar informes de todas las aplicaciones y áreas de interés de investigación.

Tabla 1: Características de Illumina Connected Insights

Característica	Especificación
Compatibilidad con la plataforma	Amplio espectro de sistemas de NGS y API sólidas para su implementación en 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, ensayos de biopsia líquida, pruebas de neoplasias hematológicas, paneles, WES y 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 la CKB de Genomenon, OncoKB, COSMIC, CIVIC, ClinVar, LitVar y Mastermind.
Filtrado exhaustivo	Incluye frecuencia de variantes, puntuaciones de calidad, profundidad de lectura, tipo de variante, impacto funcional, 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, gráficos de Circos, distribuciones de VAF y gráficos de fusión, entre otras.
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, historia clínica electrónica; EMR, historia médica electrónica; GIS, puntuación de inestabilidad genómica; HCD, historia clínica digital; HCE, historia clínica electrónica; HRD, deficiencia de recombinación homóloga; IGV, visor de genómica integrativa; LOH, pérdida de heterocigosidad; MSI, inestabilidad de microsátelites; 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 aporta una capa adicional de funcionalidad y relevancia, lo que ayuda a los laboratorios a producir resultados de investigación 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, lo que sirve para optimizar los análisis en el futuro.
- La función de automatización de informes pregenera el borrador del contenido del informe de investigación en función de las selecciones de los usuarios, como el nivel de prueba 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 ejecutado en el laboratorio; la posibilidad de controlar quién puede editar los ajustes preestablecidos permite mantener la coherencia y la eficiencia 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.

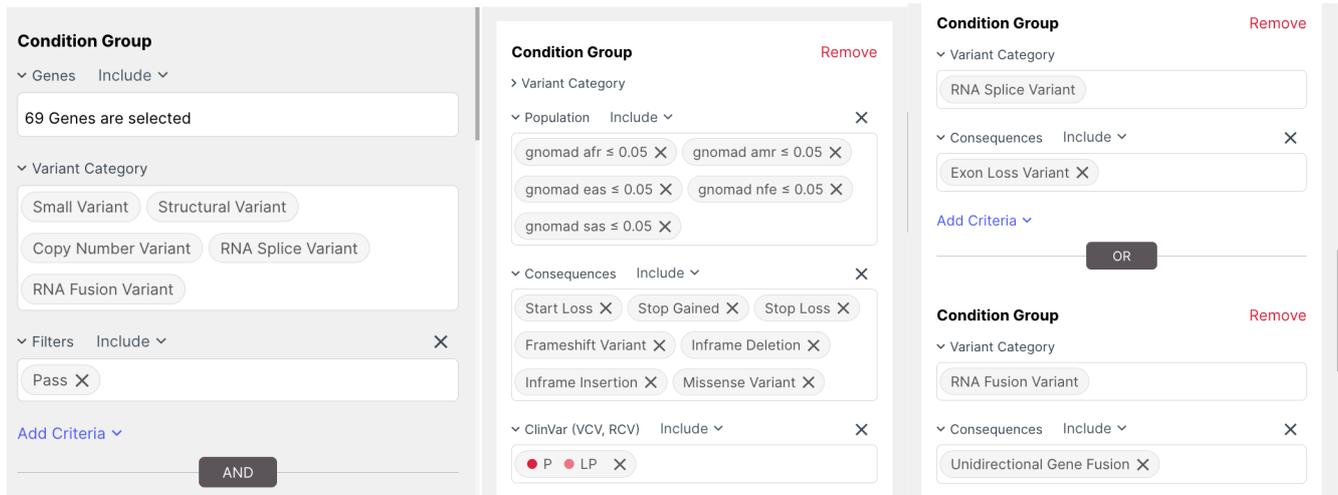


Figura 2: Filtros en Connected Insights. Los juegos de filtros exhaustivos permiten aislar rápidamente las variantes clave que son relevantes para el sujeto de la investigación.

Amplias opciones de base de conocimientos en un solo lugar

Con las conexiones API establecidas por Connected Insights, los laboratorios tienen acceso directo a una red de más de 55 fuentes de conocimiento externas que contienen información biológica y relevante para evaluar mejor las alteraciones genómicas. Entre estas fuentes se incluyen la [Clinical Knowledgebase](#) (CKB) de Genomenon, una base de conocimiento fiable con más de 100 000 usuarios en todo el mundo que proporciona contenidos detallados sobre neoplasias hematológicas y tumores sólidos, anotaciones de variantes génicas somáticas y otros contenidos relacionados. Además, integrada en Connected Insights se encuentra [OncoKB](#), una base de conocimientos oncológicos 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 otras, para obtener 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. 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 pruebas. El software puede rellenar, con total eficacia, una plantilla de informe de investigación estandarizada y sucinta con un borrador de información pertinente.

Contenido regional

A través de la CKB de Genomenon, Connected Insights permite acceder a un amplio contenido regional. 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) de Australia
- 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 investigación 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)⁵ para armonizar la clasificación de variantes de una institución a otra. Connected Insights automatiza la clasificación de oncogenia basada en directrices, potenciada por algoritmos de IA, como SpliceAI y PrimateAI-3D. La lógica y la evidencia que hay detrás de la clasificación del borrador son totalmente transparentes e interactivas, presentadas en un mapa de pruebas (figura 3). Los usuarios pueden anular y editar las clasificaciones de borrador estimadas.

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.

MyKB se usa en Connected Insights para fundamentar y rellenar automáticamente el borrador del informe a partir de decisiones anteriores. La integración eficaz de los datos seleccionados y de los conocimientos acumulados y ampliados del laboratorio puede reducir el trabajo de interpretación y selección y aumentar la eficiencia (figura 4).

MyKB permite a los usuarios hacer lo siguiente:

- 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.
- Elaborar borradores de interpretaciones de variantes independientes de un caso, actualizarlas y aprobarlas.
- 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.

The screenshot displays the 'Oncogenicity Prediction' section of the Connected Insights interface. At the top, the patient ID 'HCC1187C-HCC1187BL' and variant 'TP53 p.(Gly108del) c.322_324del' are shown. A horizontal scale from -6 to 10 indicates the predicted oncogenicity score, with a blue triangle pointing to 10. Below this, a grid of rules is shown, with 'OM2 +2' highlighted in red. A flowchart below the rules illustrates the logical path: 'OVSI is not applicable' leads to an 'AND' node, which also receives input from 'Inframe deletion or inframe insertion' (Yes) and 'In an oncogene or tumor suppressor gene' (Yes). This 'AND' node leads to an 'OR' node, which also receives input from 'Stop lost' (No) and 'In a tumor suppressor gene' (Yes). The 'OR' node leads to the final 'OM2 +2' classification. On the right, the 'Create New Assertion' panel is open, showing fields for Classification (Oncogenic), Gene Description (Amino Acid p.(Gly108del)), and Disease (Neoplastic disease (SNOMEDCT: S524200)).

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

Figura 4: Selección específica del laboratorio en Connected Insights. El repositorio de datos seleccionados de un laboratorio puede servir como fuente de conocimiento para casos futuros, lo que reduce la carga de interpretación y selección y se gana más eficiencia.

Informes de investigación concisos y personalizables

Connected Insights ofrece funciones potentes y flexibles para generar informes de variantes claros y concisos. Los usuarios pueden elegir una plantilla de informe predeterminada o crear y almacenar varias plantillas personalizadas con 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 información de la muestra y el sujeto, y la actualización de secciones de informes, entre otras opciones. 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., gráficos de IGV, de cobertura, de Circos y 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 e histologías tumorales, frecuencia 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 pueden 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, a sidebar allows for report configuration, including selecting a template, language, and entering an interpretation summary. The main area shows a report for 'DEMO_001_OVARIAN_DNA_RNA_TSO500_V3'. Key sections include:

- Case Information:** Case ID, Workflow (DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software v2.5.2), Genome build (GRCh37), Disease (Malignant tumor of ovary), Sex (Female).
- QC metrics:** % Reads Passing Filter (87.1, Pass), % Q30 R1 (92.6, Pass), % Q30 R2 (91.8, Pass).
- Interpretation Summary:** Not provided.
- Genomic Biomarkers & Findings:** Lists markers like TP53, NTRK1, BRCA1, and MSI status (0.0% unstable sites).
- Therapies Table:**

Therapy in subject disease	Therapy in other diseases	Biomarker	Clinical trials
Tier 1A + Responsive Bevacizumab + Olaparib	Nothing reported	GIS Score 56.0 GIS+High + HRD+	Nothing reported
Tier 1A + Sensitive Olaparib + Bevacizumab Niraparib	Nothing reported	BRCA1 p.(Trp1815Ter) + HRD+	Nothing reported
Tier 1A + Responsive Olaparib + Bevacizumab	Nothing reported	TMB 11.8 mut/MB	Nothing

Figura 5: Las funciones de generación flexible de informes de Connected Insights permiten generar informes de interpretación de variantes claros y concisos para aplicaciones de investigación con plantillas preconfiguradas.

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.

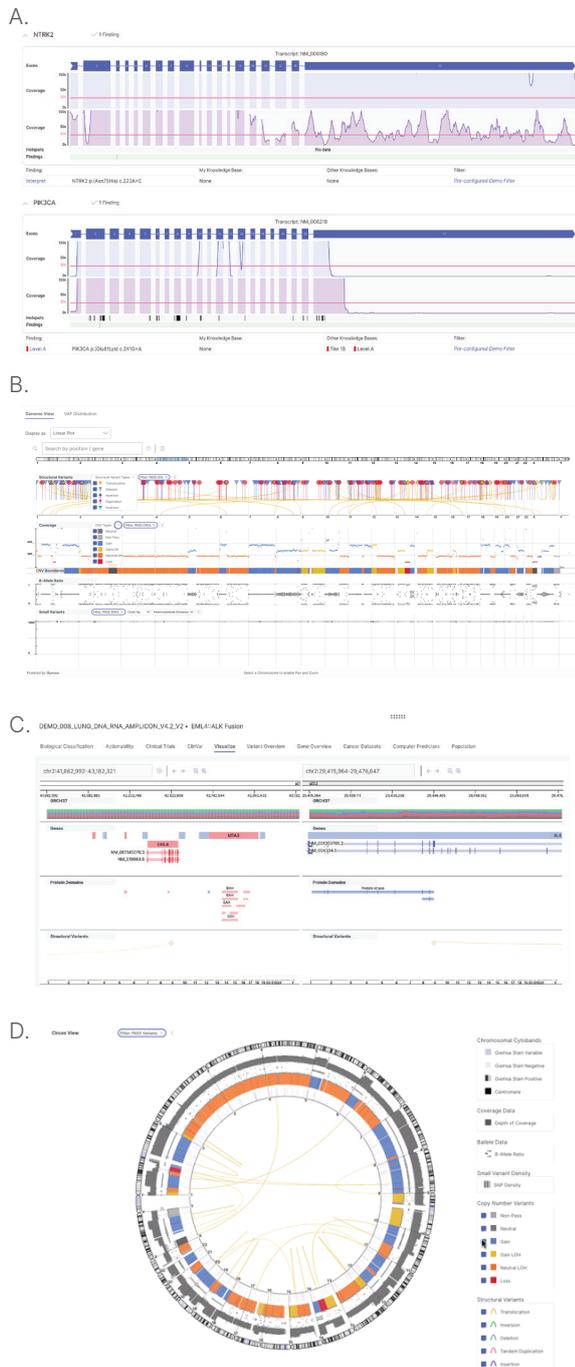


Figura 6: Herramientas de visualización potentes y claras de Connected Insights. Los usuarios pueden ver complejidades, realizar CC de variantes e interpretar datos en una sola vista. (A) Cobertura de genes y exones para ADN y ARN. (B) Vista del genoma que cubre SV, CNV, cobertura y relación de alelos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

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 desarrollo.

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 la historia clínica digital/electrónica (EHR/EMR), 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. 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 optimiza el análisis terciario y los flujos de trabajo de investigación de interpretación de variantes mediante la conexión de fuentes de conocimiento externas a través de llamadas a la API y habilitando una automatización de los flujos de trabajo definidos por el usuario con un alto grado de personalización. Connected Insights presta 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 datos de ejemplo disponibles en Connected Insights o cargar y evaluar sus propios datos 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
Paquete de implementación de Illumina Connected Insights Starter	20071787
Paquete de implementación ampliada de Illumina Connected Insights	20071787 (según el alcance)
Illumina Connected Insights-Local—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20112915

Cualquier elemento adicional necesario para el laboratorio se incluirá en el presupuesto preparado.

Bibliografía

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 \(VICC\)](#). *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. Fecha de publicación: 16 de diciembre de 2019. doi:10.3390/cancers11122030.



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-JP-00141 ESP v7.0