

Illumina Connected Insights

体細胞腫瘍学研究
アプリケーション用の
NGSデータ解釈を可能に

- ナレッジソースを統合し、日常的な三次解析の研究ワークフローを自動化することで、時間を節約し、信頼度の向上を実現
- アッセイや装置に関係なく、自動化された情報フローによってサンプルから研究レポート生成までわずかなタッチポイントとなるように統合
- 臨床研究ラボの新しいナレッジへの対応、アッセイメニューの拡大およびプロジェクトのスケールアップを可能にし、ラボの成長に貢献



はじめに

次世代シーケンス (NGS) テクノロジーの革新により、より高深度なシーケンシング、より高いスループット、バリエーション分類とバイオマーカータイプのより包括的な評価が可能になりました。ゲノミクスに基づく洞察は、疾患の根本的な原因の同定、研究の最適化、集団規模のイニシアチブからの洞察の拡大に役立っています。

二次解析におけるバイオインフォマティクスの革新は、多くのNGSメソッドによって生成される大量のデータに対応してきましたが、遺伝子バリエーションを解釈して生物学的知見を抽出するなど、三次解析のスケールアップに依然として苦労しているラボは多くあります。これにより、ラボ人員の負担がさらに増加し、バリエーション解釈の時間がかかり、手作業の可能性があり、繰り返し工程が多く、1ゲノムまたは他のアッセイタイプあたり7時間以上の処理時間がかかる工程となっています。¹

Illumina Connected Insightsは、ラボがNGSアッセイを施設内に導入したり、既存のワークフローを拡張したりする際に、このデータ解釈のボトルネックに対処するのに役立ちます。このカスタマイズ可能なプラットフォームは、データのアップロードから研究レポート生成までの三次解析を可能にし、ユーザー選択を自動化可能にすることでユーザーエクスペリエンスを効率化します。Connected Insightsは、API (アプリケーションプログラミングインターフェース) を使用して、55を超えるソースからバリエーション情報にアクセスし、フィルタリ

ングと洞察の生成を行うことができます。Connected Insightsは、ゲノムデータから生物学的洞察を抽出するために必要な時間と労力を削減すると同時に、日常的なユーザー定義による解釈のオペレーション効率を最大化するように設計されています (表1)。

Connected Insightsは、複数の研究アプリケーションと関心領域に対応します。体細胞腫瘍学研究において、Connected Insightsは、組織生検または液体生検からの包括的なゲノムプロファイリング (CGP) や血液学的悪性腫瘍のアッセイなど、さまざまな腫瘍学アッセイからの入力データを受け入れることができます。このソフトウェアは、1塩基変異 (SNV)、挿入/欠失 (Indel)、融合遺伝子、構造バリエーション (SV)、ヘテロ接合性欠失 (LOH) など、腫瘍のDNAおよびRNAサンプルで頻繁に同定されるバリエーションタイプに対応し、相同組換え修復欠損 (HRD) を評価するために、腫瘍変異負荷 (TMB)、マイクロサテライト不安定性 (MSI)、ゲノム不安定性スコア (GIS) など、ゲノムワイドなバイオマーカーのユーザー解釈を可能にします。Connected Insightsは、腫瘍学やそれ以外の追加の研究アプリケーション領域に拡大する将来性のあるフレームワークに基づいて構築されています。

Connected Insightsは、既存のNGSワークフローと統合してこのワークフローを拡張することで (図1)、ラボは標準化されたユーザー定義のワークフローを実施し、疾患関連バリエーションを迅速に解釈し、構造化された形式で結果を要約したレポートを生成できます。Connected Insightsは、NGSワークフローの最後のピースである三次解析を効率化し、研究アプリケーションにわたるオペレーション拡大を可能にします。



図1: Illumina Connected InsightsはNGSワークフローを拡張します：研究アプリケーションや関心領域全体でバリエーションの解釈とレポート作成が可能です。

表1: Illumina Connected Insightsの特長

機能	仕様
プラットフォーム互換性	幅広いNGSシステムとEHR/EMRを含むデジタルエコシステム内に実装するためのロバストなAPI
データ入力互換性	DRAGENソフトウェアまたはシームレスなデータフローを備えたその他の二次解析ソリューションからのVCFファイル
アッセイ互換性	VCF出力可能な幅広いDNAまたはRNAアッセイ。固形腫瘍アッセイ、リキッドバイオプシーアッセイ、悪性診断のための血液学検査、パネル、WES、WGS、および全トランスクリプトームゲノムシーケンス
バリエーションの種類	スモールバリエーション (SNV、Indel)、CNV、SV、融合遺伝子、LOH、スプライス部位バリエーション
ゲノムシグネチャー	TMB、MSI、HRD (GIS)、腫瘍における倍数性 (tumor ploidy)
遺伝的リスク	腫瘍に関連した遺伝的リスクについて報告する機能
サンプルの品質	QCメトリクス、腫瘍純度、VAFプロット
内部ナレッジベース	ラボのバリエーションキュレーション、既存または取得したキュレーションデータをバッチロードする機能
外部ナレッジソース	GenomenonからのCKB、OncoKB、COSMIC、CIVIC、ClinVar、LitVar、Mastermindなどの55を超えるソース
包括的なフィルタリング	バリエーション頻度、クオリティスコア、リード深度、バリエーションタイプ、機能的影響など
自動化および分類	主要なテストパラメーターに対するバリエーションフィルターの事前設定、VICCガイドラインに基づく発がん性予測およびドラフトレポート生成に対応
バリエーションキュレーションおよび保管	バリエーション解釈を自動的に保存して、将来的な使いやすさを向上
分かりやすいレポート作成	重点を置く疾患研究に基づき最適化できるカスタムレポートの生成が可能
複数言語	ユーザーインターフェースとレポート生成に複数の言語で対応
視覚化	IGV、SV、CNV、カバレッジおよびBアليل比のゲノムプロット、Circosプロット、VAF分布、融合プロットなど
マルチプラットフォームのアクセシビリティ	クラウドまたはオンサイトDRAGENサーバー経由で導入可能

CNV=コピー数バリエーション、EHR=電子健康記録、EMR=電子医療記録、GIS=ゲノム不安定性スコア、HRD=相同組換え修復欠損症、IGV=Integrative Genomics Viewer、LOH=ヘテロ接合性欠失、MSI=マイクロサテライト不安定性、QC=品質管理、SNV=1塩基変異、SV=構造バリエーション、TMB=腫瘍変異負荷、VAF=バリエーションアレル頻度、VCF=バリエーションコール形式、VICC=Variant Interpretation for Cancer Consortium、WES=全エクソームシーケンス、WGS=全ゲノムシーケンス。

効率化されたオペレーション

Connected Insightsは、バリエーションの解釈を最適化および自動化し、レポート生成時間を短縮します。Connected Insightsは、ユーザー定義の事前設定の自動化を有効にすることから1つのインターフェースで複数のソースのコンテンツを表示することまで、日々のラボ業務を加速する強力なツールを提供します。ラボ固有のバリエーションキュレーションにより、ラボはプロセスを簡単にカスタマイズできます。地域コンテンツは機能性と関連性の追加レイヤーを推進し、ラボが包括的かつ有意義な研究結果を生み出すのに役立ちます。

ラボ効率のための自動化

ラボはConnected Insightsのユーザーインターフェースを使用することで、解釈ワークフローの構成と自動化を容易に実現でき、効率が向上します。

- 柔軟なバリエーションフィルター (図2) により包括的なフィルタリング戦略の開発が可能になります。フィルターは保存、ロック、共有できるため、将来の解析を効率化できます。
- レポート作成の自動化機能により、バリエーションの証拠レベルや過去のレポートでの存在など、ユーザーの選択に基づいて研究レポートのドラフトコンテンツが事前に生成されます。
- テスト定義機能は、ラボで実行される各アッセイの主要なパラメーター (バリエーションフィルター、レポートテンプレートなど) を保存します。誰が事前設定を編集できるかを制御する機能により、ラボプロセスの一貫性と効率性が実現します。
- タグ付け、ロールベースのアクセス許可、ログ、ワークグループなどのチームベースの機能により、チームの調整とコラボレーションが容易に行えます。

カスタムレポート生成までのワークフロー全体は1回の構成で自動化することができ、チームの三次解析の速度、幅、および信頼度が向上します。

包括的なナレッジベースのオプションがすべて1カ所に

Connected Insightsによって確立されたAPI接続により、ラボはゲノム変異の評価に役立つ生物学的に関連する情報を含む55を超える外部ナレッジソースのネットワークに直接アクセスできます。これらの外部ナレッジソースには、10万人を超える世界中のユーザーから信頼されているナレッジベースであるGenomenonのClinical Knowledgebase (CKB) が含まれ、包括的な固形がんおよび血液がんのコンテンツ、体細胞バリエーションアノテーションおよびその他の関連コンテンツを提供します。さらに、Connected InsightsにはFDA認定のコンテンツを含む、Memorial Sloan Ketteringの

The figure displays three panels of the Connected Insights filter interface, each showing a 'Condition Group' with various filter criteria.

- Panel 1 (Left):**
 - Genes:** 69 Genes are selected.
 - Variant Category:** Small Variant, Structural Variant, Copy Number Variant, RNA Splice Variant, RNA Fusion Variant.
 - Filters:** Pass.
 - Buttons:** Add Criteria, AND.
- Panel 2 (Middle):**
 - Variant Category:** (Empty)
 - Population:** gnomad afr ≤ 0.05, gnomad amr ≤ 0.05, gnomad eas ≤ 0.05, gnomad nfe ≤ 0.05, gnomad sas ≤ 0.05.
 - Consequences:** Start Loss, Stop Gained, Stop Loss, Frameshift Variant, Inframe Deletion, Inframe Insertion, Missense Variant.
 - ClinVar (VCF, RCV):** P, LP.
 - Buttons:** Remove.
- Panel 3 (Right):**
 - Variant Category:** RNA Splice Variant.
 - Consequences:** Exon Loss Variant.
 - Buttons:** Add Criteria, OR, Remove.

図2：Connected Insightsのフィルター：包括的なフィルターセットにより、研究対象に関連する主要なバリエーションを迅速に分離できます。

精密腫瘍学ナレッジベースであるOncoKBが統合されています。その他統合されているソースには、[Catalog of Somatic Mutations in Cancer \(COSMIC\)](#)、[Clinical Interpretation of Variants in Cancer \(CIVIC\)](#)、[ClinVar](#)、[Online Mendelian Inheritance in Man](#) (ヒトにおけるオンラインメンデル遺伝学、OMIM) カタログ、バリエーション頻度ソース、機能影響リソースおよび定期的に更新されるその他データベースなどがあります。LitVar 2.0²、GenomenonのMastermind Genomic Intelligence Platform、Google Scholarなどを含む複数の論文検索ツールが統合されているため、キュレーションされたナレッジベースにまだ含まれていない洞察を取得できるようになります。

Connected Insightsは、複数のソースからの情報を1つのハブに集約することで、異なるオンラインリソース全体のバリエーション情報を手動で検索する必要をなくし、解釈プロセスを効率化し、貴重な時間を節約します。ユーザーは、ナレッジソースを選択し、特定のバリエーションについて集約されたコンテンツを確認し、出版物ID、ガイドライン、およびその他のエビデンス形式を含む、バリエーションの関連付けに関する詳細情報を調べることができます。本ソフトウェアは、標準化された簡潔な研究レポートテンプレートに関連するドラフト情報を非常に効率的に入力できます。

地域コンテンツ

GenomenonのCKBを利用することで、Connected Insightsは包括的な地域コンテンツへのアクセスを提供します。これらのソースには以下が含まれます。

- 米国食品医薬品局 (US FDA)、欧州医薬品庁 (EMA)、および治療用品管理局 (TGA) からの地域固有の医薬品情報
- [clinicaltrials.gov](#)によって提供される地域の臨床試験
- 米国がんネットワークの診療ガイドライン (National Comprehensive Cancer Network: NCCN)、American Society of Clinical Oncology (ASCO) および、European Society for Medical Oncology (ESMO、アジア諸国のガイドラインを含む) から提供される地域の診療ガイドラインからの推奨事項

地域のコンテンツに加え、Connected Insightsのユーザーはバリエーションの解釈と研究レポートの作成をカスタマイズして、地域の階層化ガイドライン (例: ASCO/Association for Molecular Pathology (AMP)³、ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets (ESCAT)⁴、またはFDAのアプローチによって開発されたフレームワークなど) に従うことができます。一部の地域で使用される生物学的分類^{5,6}は階層化システムで利用することができます。

発がん性分類の自動化

体細胞バリエーションの発がん性を分類するためのスタンダードは、Clinical Genome Resource (ClinGen)、Cancer Genomics Consortium (CGC)、Variant Interpretation for Cancer Consortium (VICC)⁵ による共同ガイドラインから定義され、組織間でバリエーションの分類を調整します。Connected Insightsは、SpliceAIやPrimateAI-3DなどのAIアルゴリズムを活用したガイドラインベースの発がん性分類を自動的に行います。ドラフト分類を支える論理と証拠は完全に透明かつインタラクティブであり、エビデンスマップに示されます(図3)。ユーザーはドラフトや推定分類を上書きしたり編集したりできます。

ラボ独自のキュレーション

Connected Insightsは、ラボでキュレーションされたデータの個別化されたプライベートリポジトリであるMy Knowledge Base (MyKB) を備えており、これには、ラボですでに解釈されたバリエーションに関する情報と、過去のレポートに含まれるそれらの詳細が含まれます。MyKBは、Connected Insights全体で使用され、過去の決定を参照および再利用し、ドラフトレポートを自動入力します。キュ

レーションされたデータと、ラボからの蓄積された知識を効果的に統合することで、解釈とキュレーションの負担を軽減し、さらなる効率向上を実現できます(図4)。

MyKBでは、ユーザーは次のことができます。

- Connected Insightsを採用する際に、ラボから過去のバリエーション解釈をアップロード
- ラボで作成または外部ソースによって作成されたバリエーション記録の複製と編集
- あらゆる腫瘍学階層化フレームワークを使用。完全にカスタマイズされたフレームワークも含む
- 症例から独立したバリエーション解釈のドラフト作成、更新および承認
- 発がんの解釈に生物学的分類を使用
- ゲノムワイドなバイオマーカー (TMB、MSI、およびHRD (GIS) など) の解釈
- レポートを含む、使用した過去のバリエーションの概要を表示

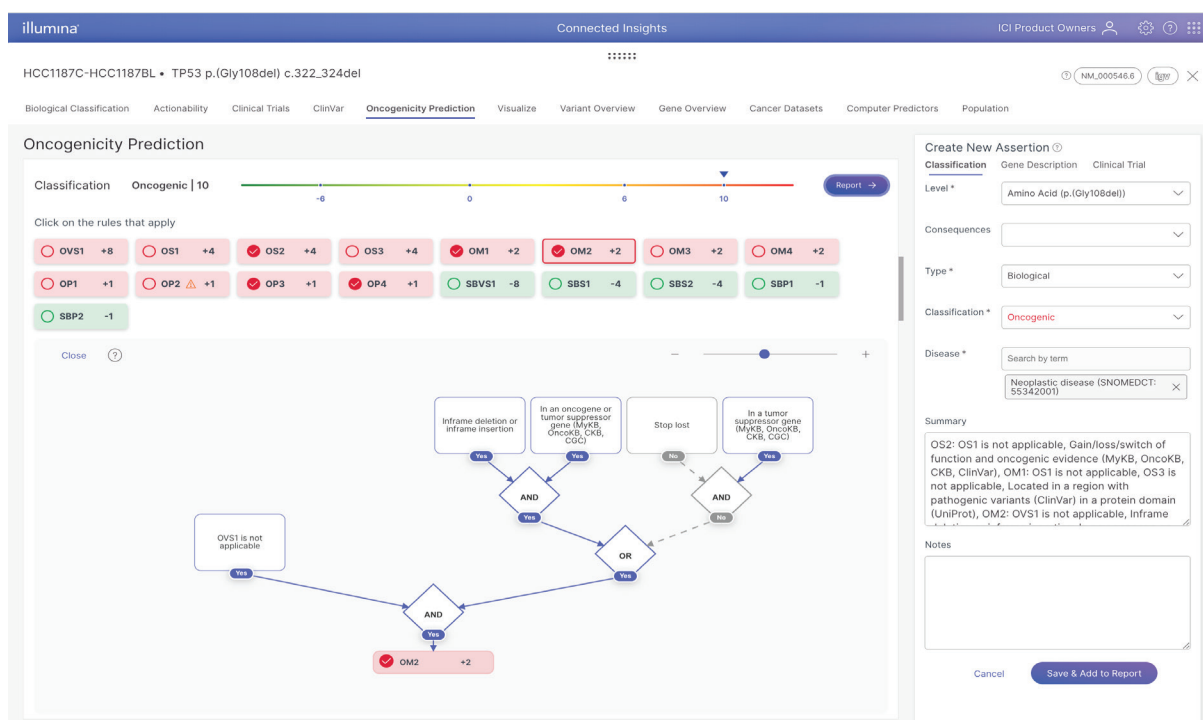


図3：発がん性ドラフト分類とエビデンスマップ：ガイドラインに基づいて推定される発がん性が自動でスコア化され、論理と証拠が見やすく表示されます。

The screenshot displays the Illumina Connected Insights web application. The top navigation bar includes the Illumina logo, 'Connected Insights', and a user profile 'ICIR3Bootcamp'. Below the navigation bar, a search bar contains the text 'DEMO_001_OVARIAN_DNA_RNA_TSO500_V3 • BRCA1 p.(Trp1815Ter) c.5444G>A'. The main content area is divided into three tabs: 'Biological Classification', 'Actionability', and 'Clinical Trials'. The 'Biological Classification' tab is active, showing a table with columns for Update Date, Source, Biomarker, HRD, Type, Classification, Disease(s), and Actions. The table lists several entries related to BRCA1 variants and their classification as Pathogenic. The 'Actionability' tab is also visible, showing a table with columns for Update Date, Source, Biomarker, HRD, Type, Classification, Direction, Therapy, Disease(s), and Actions. The 'Clinical Trials' tab is partially visible at the bottom. On the right side, there is a sidebar with a section titled 'Also report as hereditary risk finding?' and two assertions, 'Assertion 1' and 'Assertion 2', each with details on Level, Gene, Consequences, HRD, Type, Classification, Direction, Therapy, Disease, and Summary.

図4：Connected Insightsでのラボ固有のキュレーション：キュレーションされたデータのラボのリポジトリは、将来の症例のナレッジソースとして機能し、解釈とキュレーションの負担を軽減し、効率性をさらに向上させます。

簡潔かつカスタマイズ可能な研究レポート作成

Connected Insightsは、強力で柔軟な機能を提供し、明確で簡潔なバリエーションレポートを作成します。ユーザーは、初期設定のレポートテンプレートを選択するか、単純なワードプロセッサのような編集機能を使用して複数のカスタマイズされたテンプレートを作成して保存するかを選択できます。レポート名とロゴの変更に加えて、一般的なカスタマイズには、サンプルと被験者情報の表示の変更、レポートセクション更新などが含まれます。レポートはPDFまたはJSON形式で出力できます（図5）。

より深い洞察のための視覚化

Connected Insightsには、いくつかの視覚化機能（図6）があり、以下を容易にします。

- バリエーションQC (IGV、カバレッジ、Circos、VAFプロットなど)
- 同定したバリエーションの理解 (SV、CNV、カバレッジおよびBアليل比のゲノムプロット、融合プロット)
- バリエーションの解釈 (組織および腫瘍組織全体にわたるバリエーション分布プロット、過去の症例コホート内のバリエーション頻度)

統合型のソリューション

Connected Insightsは、既存のNGSワークフローと統合して、三次解析を合理化し、バリエーションの解釈を可能にします。本ソフトウェアは最大限の柔軟性を得るために事実上あらゆるバリエーションコーラーからのVCF出力と互換性があるため、ラボはNGSワークフローに単一のベンダーソリューションを利用できます。Connected Insightsは、イルミナのあらゆるシーケンスシステムと互換性があり、Illumina Connected Softwareエコシステムに直接接続でき、解析およびデータ管理ソリューションの効率化された全体的なセットとして設計されており、すぐに導入したり、特定の要件を満たすようにカスタマイズしたりできます。

DRAGEN™二次解析

ユーザーは、クラウドで直接、またはローカルDRAGENサーバー経由で、DRAGEN二次解析パイプラインをConnected Insightsに接続することができます。シームレスな統合により、あらゆる規模のラボが、Connected Insightsと、複数のバリエーションタイプにわたってDRAGENバリエーションコールの実証済みのパフォーマンスと精度を組み合わせることができます。

The screenshot displays the Illumina Connected Insights web application. The top navigation bar includes the Illumina logo, 'Connected Insights', and user information 'ICIR3Bootcamp'. Below this, a breadcrumb trail shows 'Cases > DEMO_001_OVARIAN_DNA_RNA_TSO500_V3'. The main interface is divided into two panels. The left panel, titled 'Report - Version 1', contains a 'Report Template' dropdown set to 'Pre-configured Demo Report Template', a 'Report Languages' dropdown set to 'English (US)', and an 'Interpretation Summary' text area. The right panel displays a 'LABORATORY REPORT' for 'DEMO_001_OVARIAN_DNA_RNA_TSO500_V3', dated '2023-12-12 18:55 (UTC)'. The report includes sections for 'Genomic biomarkers', 'Case information', 'QC metrics', 'Interpretation summary', 'Findings', 'Hereditary Risk Findings', 'Therapies', and 'Therapies in subject disease'. A large 'DRAFT' watermark is overlaid on the report content.

図5：Connected Insightsの柔軟なレポート作成機能により、事前に構成されたテンプレートを使用して、研究アプリケーションに対応する明確で簡潔なバリエーション解釈レポートを作成できます。

Illumina Connected Analytics

Connected Insightsは、Illumina Connected Analyticsと直接統合して、データのインポートを自動実施し、データストレージを統合することができます。Connected Analyticsは、研究者が安全でスケーラブルかつ柔軟な環境で大量のゲノムデータを管理および処理できるようにする、包括的なクラウドベースのバイオインフォマティクスプラットフォームです。このソフトウェアは、人口コホート全体で詳細なデータサイエンスを実施するラボの動力となり、国際的なデータプライバシー規制に準拠した安全なプラットフォーム上で協力者とのデータ共有をサポートします。

成長の原動力

Connected Insightsにより、ラボは進化する科学と技術に対応し、需要に合わせてオペレーションを拡張できます。

信頼できるサポートおよびサービスパートナー

イルミナは、ユーザーコミュニティがその使命とそれぞれの成長に貢献できるようにすることに取り組んでいます。イルミナでは、ライブラリー調製、シーケンス、解析に精通した経験豊富なサイエンティストで構成された世界トップレベルのサポートチームをご用意しています。テクニカルサポートは、電話と電子メールで24時間週5日世界中でご利用いただけます。サポートは、月曜日から金曜日までの現地の営業時間に基づいたフォローアップモデルを使用します。

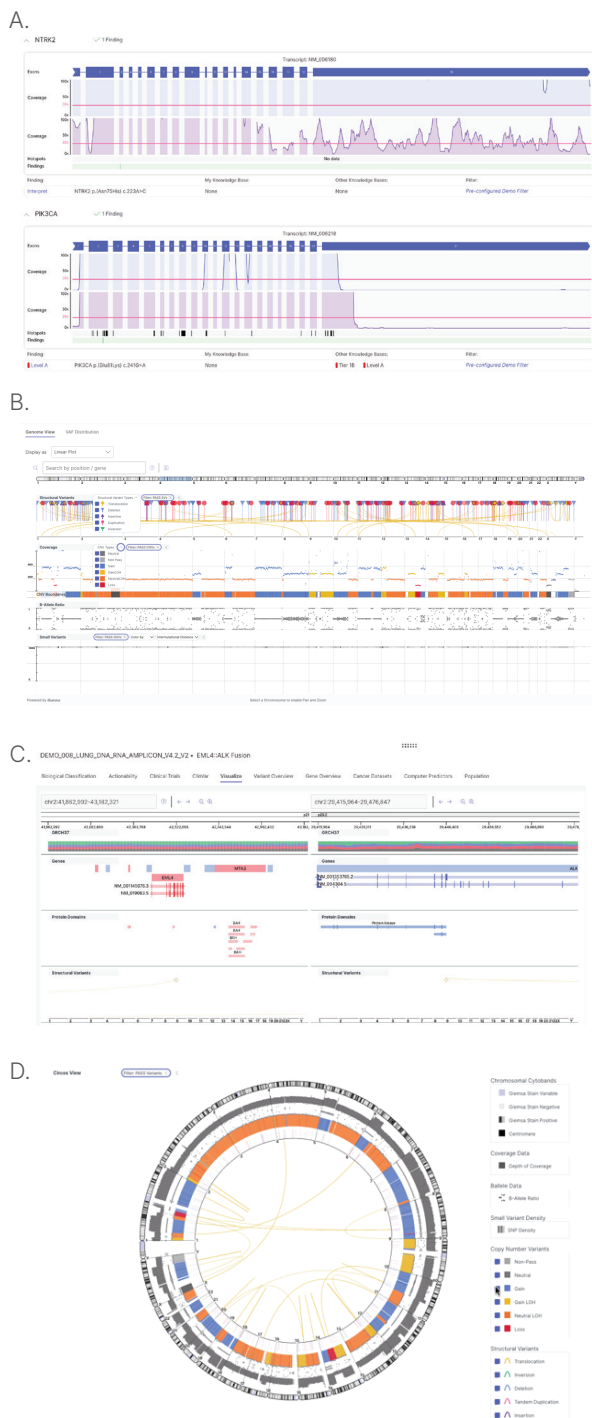


図6: Connected Insightsの強力な明確な視覚化ツール: ユーザーは単一のビューで複雑さを確認し、バリエーションQCを実行し、データを解釈できます。(A) DNAとRNAの遺伝子とエクソンの範囲。(B) SV、CNV、カバレッジおよびB-Allele比をカバーしたゲノムビュー。(C) 融合プロット。(D) Circosプロット。

イルミナは、お客様の成功に尽力するため、インフォマティクスサービスチームによるサービスを提供しており、バイオインフォマティシャン、データサイエンティスト、およびデザイナーのスタッフを配置して、解析ワークフローのカスタマイズと最適化を支援し、お客様の開発負担を最小限に抑えます。

さらに、イルミナは完全なプロフェッショナルサービスオプションを提供し、Connected Insightsの上流および下流でのカスタマイズされた実装ニーズに対応します。典型的なサービスプロジェクトは、ラボ標準作業手順書 (SOP) に従ったソフトウェアの実装、過去のバリエーションデータアグリゲーションとアップロード、ラボ情報管理システム (LIMS) との接続性、電子健康/医療記録の統合 (EHR/EMR)、役割ベースの権限による共同研究者との接続など、データフローのセットアップに及びます。このサービスにより、イルミナおよび提携したシステムインテグレーターは、専門知識を生かして、最適化されたデータフローを接続し、検証を行いながら、リソースを必要不可欠な作業に集中させることができます。

マルチプラットフォームのアクセシビリティ

Connected Insightsは、ユーザーのデータが存在する場所でユーザーに対応するため、複数の導入オプションがあります。Connected Insightsは、DRAGENサーバーを介してクラウドまたはオンサイトで利用でき、さまざまなラボのさまざまなコンプライアンスおよび規制のニーズに対応します。

核となるセキュリティとコンプライアンス

ゲノムクスデータを操作する場合、セキュリティは最も重要です。Connected Insightsは、最も厳しいデータセキュリティ要件を満たすために、さまざまなデジタルおよび管理手段を採用しています。



Connected Insightsは、ローカルデータレジデンシー要件に準拠するグローバルプラットフォームです。詳細については、『[Security, privacy, and compliance with Illumina Connected Insights](#)』セキュリティブリーフをご覧ください。

まとめ

Connected Insightsは、APIコールを介して外部ナレッジソースに接続し、高度に調整可能なユーザー定義のワークフローの自動化を可能にすることで、三次解析とバリエーション解釈研究のワークフローを効率化します。Connected Insightsは、複数のアプリケーションと関心領域全体に対応します。ソフトウェアはあらゆる二次解析バリエーションコーラーの出力と互換性がありますが、イルミナのNGSワークフローに統合すると、ユーザーは実証済みのイルミナシーケンステクノロジーと高精度なDRAGEN二次解析を利用できます。Connected Insightsにより、ラボは今日の三次解析を効率化し、明日のオペレーションを拡大できるようにします。

詳細はこちら

[Illumina Connected Insights](#)

製品情報

適性に関するお問い合わせにつきまして、イルミナは裏付けされた評価エクスペリエンスを提供しており、Connected Insightsでご利用可能なデータを用いてお客様が操作を行っていただくことや、本ソフトウェア内でご自身のデータを評価していただくことが可能です。詳細は、イルミナの営業担当にお問い合わせください。

製品	カタログ番号
Illumina Connected Insights - Oncology Genome Equivalent Sample - VCF	20090138
Illumina Connected Insights Starter Implementation Package	20071787
Illumina Connected Insights Expanded Implementation Package	20071787 (as scoped)
Illumina Connected Insights-Local - Oncology Genome Equivalent Sample - VCF	20112915
ラボに必要な追加アイテムは、作成された見積書に含まれます。	

参考文献

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. Published 2019 Dec 16. doi:10.3390/cancers11122030.

イルミナ株式会社

〒108-0014 東京都港区芝 5-36-7 三田ベルジュビル 22 階

Tel (03) 4578-2800 Fax (03) 4578-2810

jp.illumina.com

 www.facebook.com/illuminakk

販売店

本製品の使用目的は研究に限定されます。診断での使用はできません。 販売条件 : jp.illumina.com/tc

© 2025 Illumina, Inc. All rights reserved.

すべての商標および登録商標は、Illumina, Inc. または各所有者に帰属します。

商標および登録商標の詳細は jp.illumina.com/company/legal.html をご覧ください。

予告なしに仕様および希望販売価格を変更する場合があります。

illumina[®]