

# Illumina Connected Insights

Interpretação de dados  
de NGS facilitada para  
aplicações de pesquisa  
em oncologia somática

- Otimizado para economizar tempo e aumentar a confiança, consolidando fontes de conhecimento e automatizando fluxos de trabalho de pesquisa de análise terciária de rotina
- Integrado para menos pontos de contato da amostra para relatório de pesquisa com fluxo automático de informações, independentemente do ensaio ou instrumento
- Preparado para o crescimento, permitindo que os laboratórios de pesquisa clínica acompanhem o novo conhecimento, expandam os menus de ensaio e dimensionem os projetos



## Introdução

Inovações na tecnologia de sequenciamento de última geração (NGS) permitiram sequenciamento mais profundo, maior produtividade e avaliação mais abrangente de classes de variantes e tipos de biomarcadores. Os insights baseados em genômica estão ajudando a identificar as causas subjacentes de doenças, a otimizar a pesquisa e a dimensionar insights de iniciativas do tamanho da população.

Embora as inovações em bioinformática acessíveis para análise secundária tenham mantido o ritmo com as enormes quantidades de dados gerados pelos métodos de NGS, muitos laboratórios ainda enfrentam dificuldade no dimensionamento da análise terciária, incluindo a interpretação de variantes genéticas para extrair significados biologicamente relevantes. Isso aumenta ainda mais a carga sobre a equipe do laboratório e torna a interpretação de variantes um processo demorado, potencialmente manual, que requer várias etapas repetitivas e leva até sete horas por genoma ou mais para outros tipos de ensaio abrangentes.<sup>1</sup>

O Illumina Connected Insights ajuda os laboratórios a lidarem com esse gargalo de interpretação de dados ao tornar locais os ensaios de NGS ou ao dimensionar os fluxos de trabalho existentes. Essa plataforma personalizável permite a análise terciária, desde o upload de dados até a geração de relatórios de pesquisa, e simplifica a experiência do usuário oferecendo seleções automatizadas. Através da identificação de bases na interface de programação de aplicações (API), o Connected Insights permite que os usuários acessem informações de variantes de mais de 55 fontes para filtragem e geração de insights. O Connected Insights conta com uma funcionalidade projetada para diminuir o tempo e o esforço necessários na extração de insights biológicos de dados genômicos, maximizando a eficiência operacional da interpretação rotineira definida pelo usuário (Tabela 1).

O Connected Insights atende a várias aplicações de pesquisa e áreas de interesse. Em estudos de oncologia somática, o Connected Insights pode ser configurado para aceitar dados de entrada de uma ampla variedade de ensaios oncológicos, incluindo a determinação do perfil genômico abrangente (CGP), de biópsias de tecido ou líquidas e ensaios de malignidade hematológica. O software é compatível com tipos de variantes frequentemente identificadas em amostras de tumor de DNA e RNA, como variantes de nucleotídeos simples (SNVs), inserções/deleções (indels), fusões, variantes estruturais (SVs), perda de heterozigosidade (LOH) entre outros, e permite a interpretação do usuário para biomarcadores em todo o genoma, como carga mutacional do tumor (TMB), instabilidade de microssatélites (MSI) e pontuação de instabilidade genômica (GIS) para avaliar a deficiência de recombinação homóloga (HRD). O Connected Insights foi desenvolvido em uma estrutura preparada para o futuro que se expandirá para áreas de aplicação adicionais, dentro da oncologia e outras áreas.

O Connected Insights se integra aos fluxos de trabalho NGS existentes e os estende (Figura 1), permitindo que os laboratórios implementem fluxos de trabalho padronizados e definidos pelo usuário para interpretar rapidamente variantes da doença correspondente e gerar relatórios resumindo os resultados em um formato estruturado. O Connected Insights representa a parte final do fluxo de trabalho de NGS, permitindo que os laboratórios simplifiquem a análise terciária e dimensionem as operações em aplicações de pesquisa.

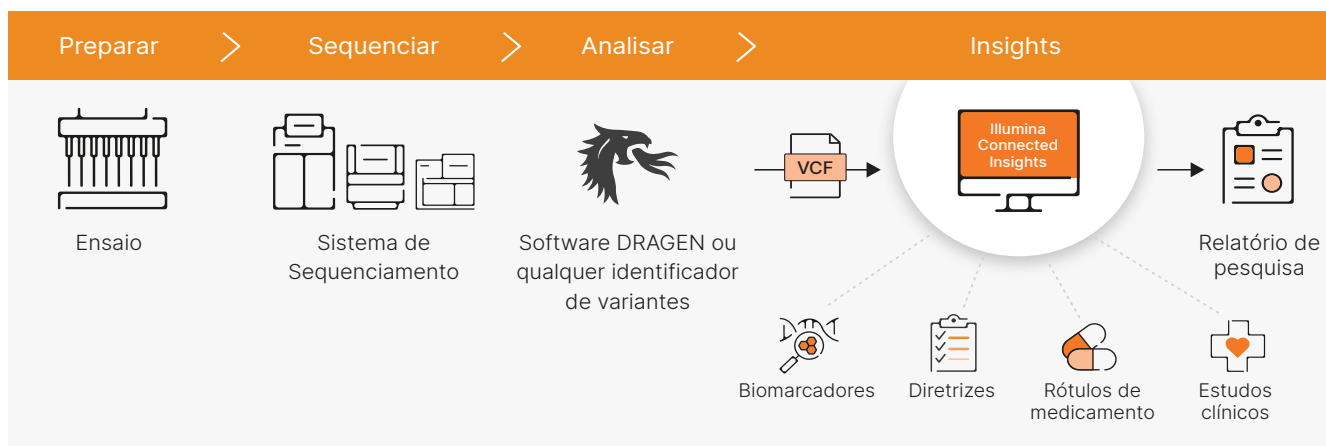


Figura 1: o Illumina Connected Insights estende o fluxo de trabalho do NGS, permitindo a interpretação de variantes e a geração de relatórios em aplicações de pesquisa e áreas de interesse.

Tabela 1: Recursos do Illumina Connected Insights

| Recurso                                | Especificação                                                                                                                                                                                                                 |
|----------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Compatibilidade da plataforma          | Ampla gama de sistemas NGS e APIs robustas para implementação em ecossistemas digitais, incluindo EHR/EMR                                                                                                                     |
| Compatibilidade de entrada de dados    | VCF do software DRAGEN ou qualquer outra solução de análise secundária com fluxo de dados contínuo                                                                                                                            |
| Compatibilidade do ensaio              | Ampla gama de ensaios de DNA ou RNA com saída de VCF; compatível com ensaios de tumores sólidos, ensaios de biópsia líquida, testes de malignidade hematológica, painéis, WES, WGS e sequenciamento de transcriptoma completo |
| Classe de variantes                    | Pequenas variantes (SNVs, indels), CNVs, SVs, fusões, LOH e variantes do local de emenda                                                                                                                                      |
| Assinaturas genômicas                  | TMB, MSI, HRD (GIS) e ploidia tumoral                                                                                                                                                                                         |
| Risco hereditário                      | Capacidade de relatar o risco hereditário no contexto do tumor                                                                                                                                                                |
| Qualidade da amostra                   | Métricas de CQ, pureza do tumor e gráfico VAF                                                                                                                                                                                 |
| Base de conhecimento interna           | Curadoria de variantes de laboratório, capacidade de carregar em lote dados curados existentes ou adquiridos                                                                                                                  |
| Fontes de conhecimento externas        | Mais de 55 fontes, incluindo CKB da Genomenon, OncoKB, COSMIC, CIViC, ClinVar, LitVar e Mastermind                                                                                                                            |
| Filtragem abrangente                   | Inclui frequência de variante, pontuações de qualidade, profundidade de leitura, tipo de variante, impacto funcional e outros                                                                                                 |
| Automação e classificação              | Compatível com predefinições de filtro de variantes para parâmetros de teste principais, previsão de oncogenicidade baseada em diretrizes da VICC e geração de relatório preliminar                                           |
| Curadoria e armazenamento de variantes | Armazena automaticamente interpretações de variantes para facilitar o uso futuro                                                                                                                                              |
| Relatórios fáceis de usar              | Permite a geração de relatórios personalizados que podem ser otimizados com base no foco da pesquisa da doença                                                                                                                |
| Vários idiomas                         | Compatível com vários idiomas para interface do usuário e geração de relatórios                                                                                                                                               |
| Visualizações                          | IGV, gráficos de genoma para SVs, CNVs, cobertura e razão de alelos B, gráficos Circos, distribuição de VAF, gráficos de fusão e outros                                                                                       |
| Acessibilidade multiplataforma         | Implantação disponível na nuvem ou no local por meio de um servidor DRAGEN                                                                                                                                                    |

CNV, variante do número de cópias; EHR, registro eletrônico de saúde; EMR, registro médico eletrônico; GIS, pontuação de instabilidade genômica; HRD, deficiência de recombinação homóloga; IGV, visualizador genômico integrado; LOH, perda de heterozigotidade; MSI, instabilidade de microssatélites; CQ, controle de qualidade; SNV, variante de nucleotídeos simples; SV, variante estrutural; TMB, carga mutacional tumoral; VAF, frequência de alelos variantes; VCF, formato de identificação de variantes; VICC, Variant Interpretation for Cancer Consortium; WES, sequenciamento completo do exoma; WGS, sequenciamento de genoma completo.

## Operações simplificadas

O Connected Insights otimiza e automatiza a interpretação de variantes para reduzir o tempo de geração de relatórios. Desde permitir a automação de predefinições estabelecidas pelo usuário até visualizar conteúdo de várias fontes em uma interface, o Connected Insights oferece ferramentas poderosas para acelerar as operações diárias do laboratório. A curadoria de variantes específicas do laboratório permite que os laboratórios personalizem os processos com facilidade. O conteúdo regional gera uma camada adicional de funcionalidade e relevância, ajudando os laboratórios a produzirem resultados de pesquisa abrangentes e significativos.

## Automação para eficiência do laboratório

Com a interface de usuário do Connected Insights, os laboratórios podem configurar e automatizar facilmente fluxos de trabalho de interpretação para maior eficiência:

- Os filtros de variantes flexíveis ([Figura 2](#)) permitem o desenvolvimento de estratégias abrangentes de filtragem; os filtros podem ser salvos, bloqueados e compartilhados, servindo para simplificar análises futuras
- O recurso de automação de relatórios gera previamente o rascunho do conteúdo do relatório de pesquisa com base nas seleções do usuário, como o nível de evidência da variante e a presença em relatórios anteriores
- O recurso de definição de teste armazena os principais parâmetros (p. ex., filtros de variantes, modelo de relatório) para cada corrida do ensaio no laboratório; a capacidade de controlar quem pode editar as predefinições permite consistência e eficiência dos processos laboratoriais
- Os recursos baseados em equipe, incluindo tags, permissões baseadas em função, registros e grupos de trabalho, facilitam a coordenação e a colaboração da equipe

Todo o fluxo de trabalho por meio da geração de relatórios personalizados pode ser configurado uma única vez e automatizado para aumentar a velocidade, amplitude e confiança da análise terciária da sua equipe.

## Opções abrangentes de base de conhecimento em um só lugar

Com conexões de API estabelecidas pelo Connected Insights, os laboratórios têm acesso direto a uma rede de mais de 55 fontes de conhecimento externas com informações biologicamente relevantes para ajudar a avaliar uma alteração genômica.

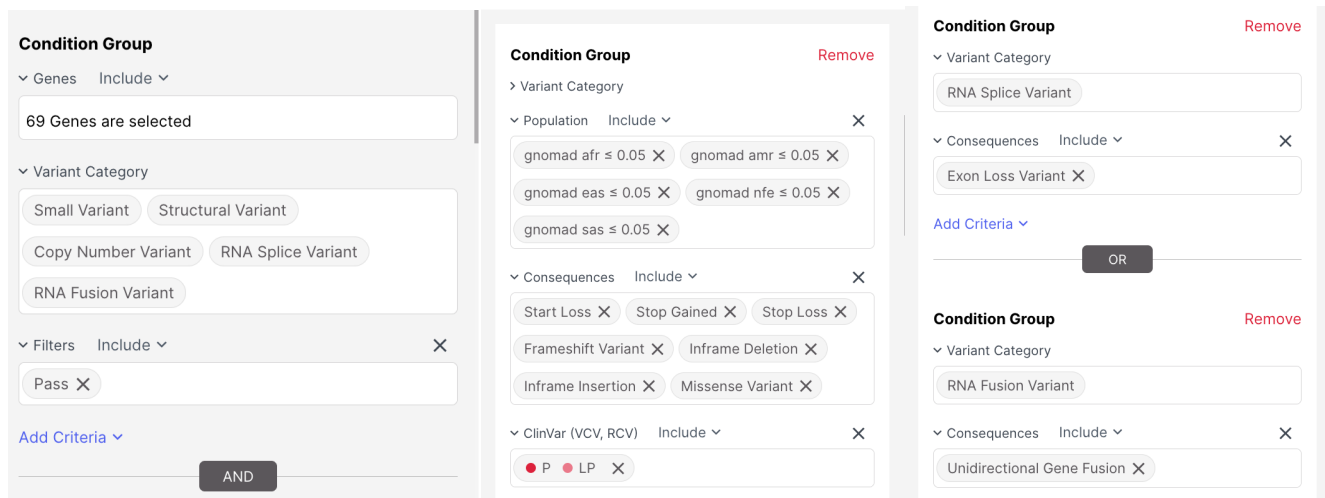


Figura 2: filtros no Connected Insights: conjuntos de filtros abrangentes permitem o isolamento rápido das principais variantes que são relevantes para o participante da pesquisa.

Essas fontes incluem a [Clinical Knowledgebase](#) (CKB) da Genomenon, uma base de conhecimento confiável com mais de 100.000 usuários em todo o mundo, fornecendo conteúdo abrangente sobre câncer sólido e hematológico, anotações de variantes de genes somáticos entre outros conteúdos relacionados. Também integrado ao Connected Insights, o [OncoKB](#) é uma base de conhecimento oncológica de precisão do Memorial Sloan Kettering, que inclui um conteúdo reconhecido pela FDA. Outras fontes integradas incluem o [Catalog of Somatic Mutations in Cancer](#) (COSMIC), [Clinical Interpretation of Variants in Cancer](#) (CIViC), [ClinVar](#), o catálogo [Online Mendelian Inheritance in Man](#) (OMIM), fontes de frequência de variantes, recursos de impacto funcional e outros bancos de dados atualizados regularmente. Diversas ferramentas de pesquisa de artigos, incluindo LitVar 2.0,<sup>2</sup> Mastermind Genomic Intelligence Platform da Genomenon, Google Scholar e outras, são integradas para permitir a recuperação de informações que ainda não estão em uma base de conhecimento organizada.

Ao agregar informações de várias fontes em um único hub, o Connected Insights elimina a necessidade de pesquisas manuais de informações de variantes em recursos online diferentes, simplificando o processo de interpretação e economizando tempo valioso. Os usuários podem escolher suas fontes de conhecimento, visualizar conteúdo agregado para uma determinada variante e examinar informações detalhadas sobre as associações de variantes, incluindo IDs de publicação, diretrizes e outras formas de evidência. O software pode preencher um modelo de relatório de pesquisa padronizado e sucinto com informações preliminares relevantes e alta eficiência.

## Conteúdo regional

Usando o CKB do Genomenon, o Connected Insights fornece acesso a um conteúdo regional abrangente. Essas fontes incluem:

- Rótulos de medicamentos regionais específicos da US Food and Drug Administration (US FDA), da European Medicines Agency (EMA) e da Therapeutic Goods Administration (TGA)
- Estudos clínicos locais fornecidos pela [clinicaltrials.gov](#)
- Recomendações das diretrizes de prática regional fornecidas pela National Comprehensive Cancer Network (NCCN), pela American Society of Clinical Oncology (ASCO) e pela European Society for Medical Oncology (EMSO, incluindo diretrizes panasiáticas)

Além do conteúdo regional, os usuários do Connected Insights podem personalizar sua interpretação de variantes e relatórios de pesquisa para seguir qualquer diretriz de nivelamento regional como, por exemplo, a estrutura desenvolvida pela ASCO/Association for Molecular Pathology (AMP),<sup>3</sup> a Escala ESMO sobre a capacidade de ação clínica de alvos moleculares (ESCAT)<sup>4</sup> ou a [abordagem da FDA](#). A classificação biológica usada em algumas regiões<sup>5,6</sup> pode ser usada com os sistemas de nivelamento.

## Classificação de oncogenicidade automatizada

Os padrões para classificação da oncogenicidade de variantes somáticas foram definidos a partir de um conjunto de diretrizes reunido pelo Clinical Genome Resource (ClinGen), o Cancer Genomics Consortium (CGC) e o Variant Interpretation for Cancer Consortium (VICC)<sup>5</sup> para harmonizar a classificação de variantes entre instituições. O Connected Insights automatiza a classificação de oncogenicidade baseada em diretrizes, feita por algoritmos de IA, como o SpliceAI e o PrimateAI-3D. A lógica e a evidência por trás da classificação preliminar são totalmente transparentes e interativas, apresentadas em um mapa de evidências (Figura 3). Os usuários podem substituir e editar classificações preliminares estimadas.

## Curadoria específica do laboratório

O Connected Insights oferece o My Knowledge Base (MyKB), um repositório personalizado e privado para dados selecionados em laboratório, incluindo informações sobre variantes já interpretadas no laboratório e detalhes de sua inclusão em relatórios anteriores.

O MyKB é usado em todo o Connected Insights para informar e preencher automaticamente as informações preliminares do relatório com base em decisões anteriores. A integração efetiva dos dados organizados e cumulativos, expandindo o conhecimento do laboratório, pode reduzir a carga de interpretação e curadoria para a obtenção de ganhos adicionais de eficiência (Figura 4).

O MyKB permite aos usuários:

- Carregar interpretações de variantes anteriores do laboratório ao adotar o Connected Insights
- Clonar e editar registros de variantes criados no laboratório ou por fontes externas
- Usar qualquer estrutura de nivelamento de oncologia, incluindo uma totalmente personalizada
- Obter informações preliminares, atualizar e aprovar interpretações de variantes independentemente do caso
- Usar classificação biológica para interpretação oncogênica
- Interpretar biomarcadores de todo o genoma, como TMB, MSI e HRD (GIS)
- Visualizar um resumo das variantes anteriormente usadas, incluindo relatórios

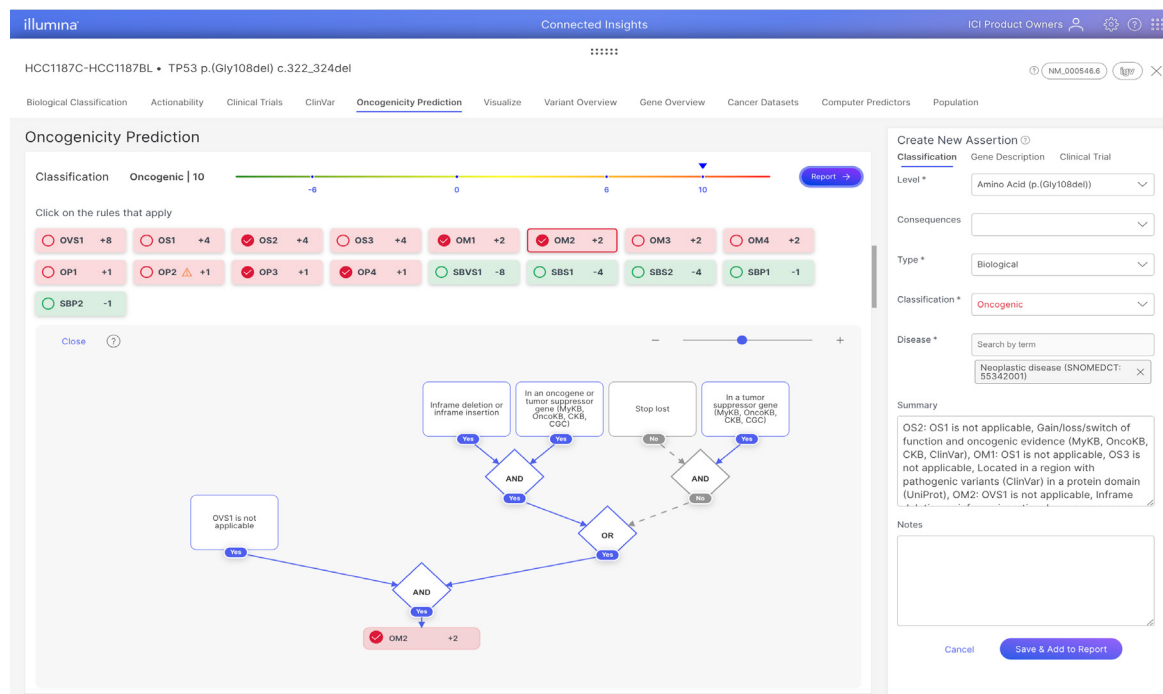


Figura 3: classificação de informações preliminares sobre oncogenicidade e mapa de evidências: A pontuação de oncogenicidade estimada com base em diretrizes é automatizada; exibição transparente de lógica e evidência.

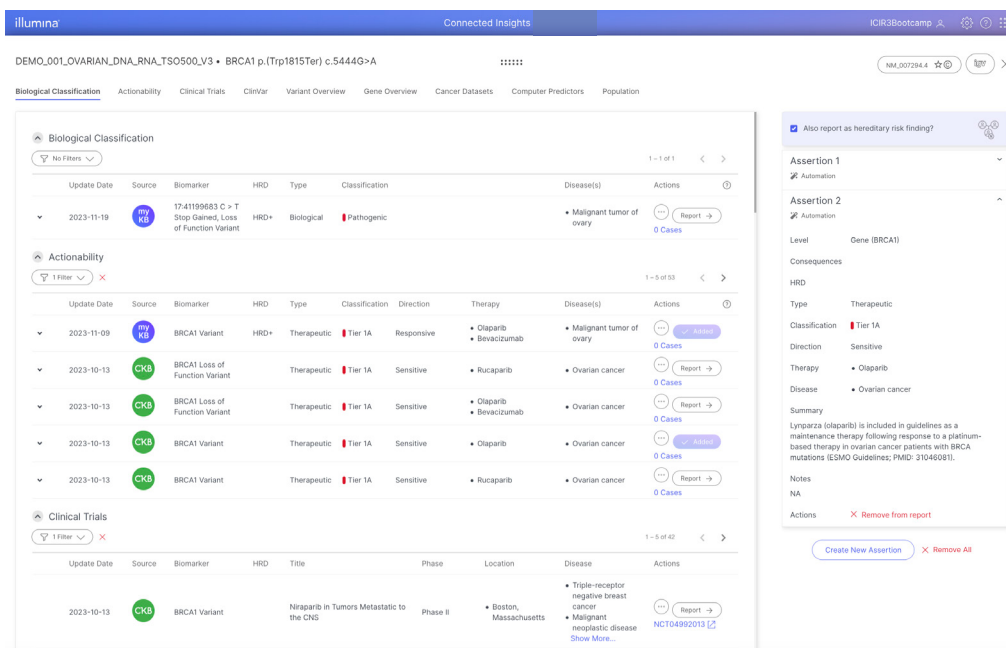


Figura 4: curadoria específica do laboratório no Connected Insights: o repositório de dados selecionados de um laboratório pode servir como fonte de conhecimento para casos futuros, reduzindo a carga de interpretação e curadoria e resultando em ganhos adicionais de eficiência.

## Relatórios de pesquisa concisos e personalizáveis

O Connected Insights fornece recursos poderosos e flexíveis para geração de relatórios de variantes claros e concisos. Os usuários podem escolher um modelo de relatório padrão ou criar e armazenar vários modelos personalizados usando um recurso simples de edição semelhante a um processador de texto. Além das alterações de nomenclatura e logotipo do relatório, personalizações comuns incluem a exibição de informações de amostras e participantes, atualizações de seções de relatórios e muito mais. Os relatórios podem ser exportados em formato PDF ou JSON (Figura 5).

## Visualizações para obtenção de insights mais profundos

O Connected Insights inclui vários recursos de visualização (Figura 6) para facilitar:

- CQ de variantes (p. ex., gráficos IGV, de cobertura, Circos e VAF)
- A compreensão das variantes identificadas (gráficos de genoma para SVs, CNVs, cobertura, razão de alelos B e gráficos de fusão)
- A interpretação de variantes (gráficos de distribuição de variantes entre tecidos e histologias tumorais, frequência de variantes dentro de uma coorte de casos anteriores)

## Solução integrada

O Connected Insights se integra aos fluxos de trabalho de NGS existentes para otimizar a análise terciária e permitir a interpretação de variantes. O software é compatível com a saída VCF de praticamente qualquer identificador de variante para máxima flexibilidade, permitindo que os laboratórios aproveitem uma solução de fornecedor único para o fluxo de trabalho de NGS. O Connected Insights é compatível com qualquer sistema de sequenciamento da Illumina, conectando-se diretamente ao ecossistema do Illumina Connected Software, e é projetado para ser um conjunto simplificado e holístico de soluções de análise e gerenciamento de dados que podem ser implantadas prontas para uso ou personalizadas para atender a necessidades específicas.

## DRAGEN™ Secondary Analysis

Os usuários podem conectar pipelines do DRAGEN secondary analysis ao Connected Insights diretamente na nuvem ou por meio de um servidor local do DRAGEN. Com integração perfeita, laboratórios de qualquer tamanho podem emparelhar o Connected Insights com o desempenho e a precisão comprovados da identificação de variantes do DRAGEN em vários tipos de variantes.

The screenshot displays the Illumina Connected Insights web application. The top navigation bar includes the Illumina logo, 'Connected Insights', and a user profile 'ICIR3Bootcamp'. The breadcrumb trail shows 'Cases > DEMO\_001\_OVARIAN\_DNA\_RNA\_TSO500\_V3'. The main interface is divided into a left sidebar and a right main panel.

**Left Sidebar (Report Configuration):**

- Report • Version 1** (Not approved)
- Report Template:** Pre-configured Demo Report Template
- Report Languages:** English (US)
- Interpretation Summary:** Enter summary here...
- Buttons: Refresh Preview, Approve Report

**Main Panel (Report Content):**

LABORATORY REPORT

**DEMO\_001\_OVARIAN\_DNA\_RNA\_TSO500\_V3** (2023-12-12 18:55 (UTC))

**Disease:** Malignant tumor of ovary

**Genomic biomarkers:** Available

**Therapies:** Available

**Case information:**

- Case ID: DEMO\_001\_OVARIAN\_DNA\_RNA\_TSO500\_V3
- Workflow: DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software v2.5.2 (with HRD)
- Genome build: GRCh37
- Custom Field: -
- Disease: Malignant tumor of ovary
- Sex: Female

**QC metrics:**

| Metric                 | Value | Status |
|------------------------|-------|--------|
| % Reads Passing Filter | 87.1  | Pass   |
| % Q30 R1               | 92.6  | Pass   |
| % Q30 R2               | 91.8  | Pass   |

**Findings:**

- Genomic biomarkers:**
  - GIS Score 56.0
  - TMB 11.8 mut/MB
  - TP53 p.(Tyr163Cys)
  - NTRK1 p.(Gly605\_Leu611del) **Pathogenic**
- Hereditary Risk Findings:**
  - BRCA1 p.(Trp1815Ter)
- Nothing reported\***
  - MSI 0.0% unstable sites
  - ATM, BRCA2, BRIP1, FOXL2, MLH1, MSH2, NBN, NTRK2, NTRK3, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11

\*Contains disease related genes only.

**Therapies:**

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

**Interpretation summary:** Not provided

Figura 5: os recursos flexíveis do Connected Insights viabilizam a geração de relatórios claros e concisos de interpretação de variantes para aplicações de pesquisa com modelos pré-configurados.

## Illumina Connected Analytics

O Connected Insights pode se integrar diretamente ao Illumina Connected Analytics para importação automatizada de dados e armazenamento de dados consolidado. O Connected Analytics é uma plataforma abrangente de bioinformática baseada na nuvem que capacita os pesquisadores a gerenciarem e processarem grandes volumes de dados genômicos em um ambiente seguro, escalável e flexível. O software capacita laboratórios que realizam ciência de dados profunda em coortes populacionais e oferece suporte ao compartilhamento de dados com colaboradores em uma plataforma segura, em conformidade com os regulamentos internacionais de privacidade de dados.

## Preparado para o crescimento

O Connected Insights permite que os laboratórios acompanhem a evolução da ciência e da tecnologia, e dimensionem as operações para atender à demanda.

## Parceiro confiável de suporte e serviço

A Illumina tem o compromisso de garantir que a comunidade de usuários esteja capacitada para atender à sua missão e definição de crescimento. A Illumina fornece uma equipe de suporte de qualidade internacional composta por cientistas experientes especializados em preparação de bibliotecas, sequenciamento e análise. O suporte técnico está disponível por telefone e e-mail, 24 horas por dia, 5 dias por semana, em todo o mundo; o suporte usa um modelo de acompanhamento baseado no horário comercial local, de segunda a sexta-feira.

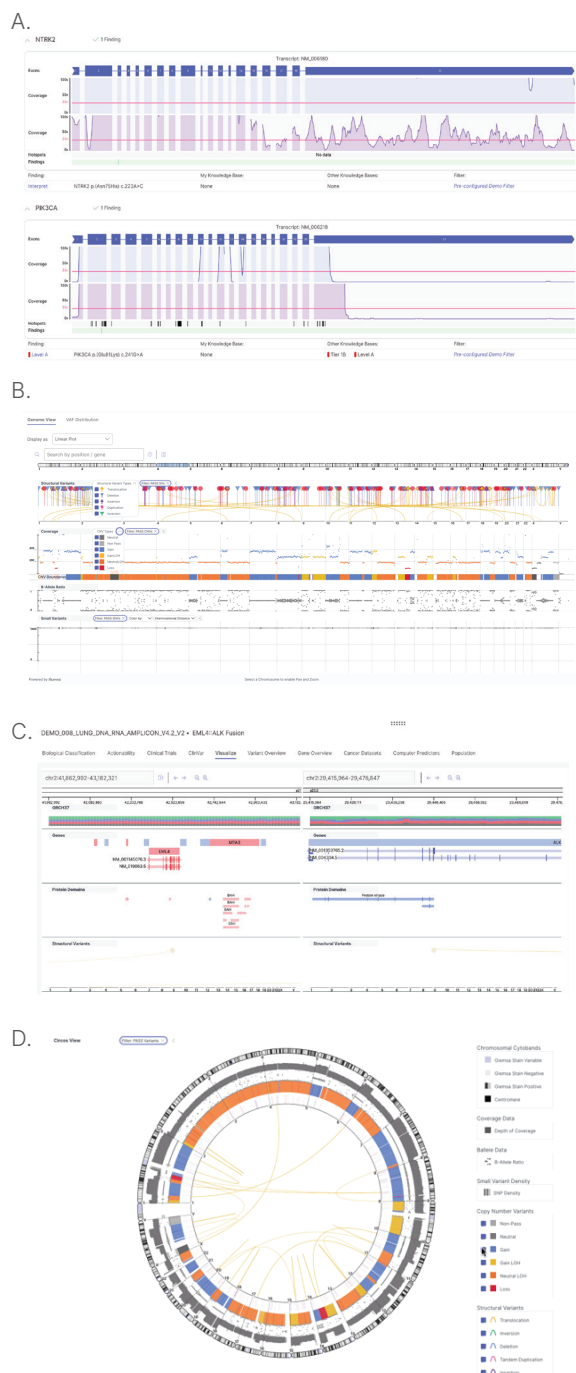


Figura 6: ferramentas de visualização avançadas e claras do Connected Insights: os usuários podem ver complexidades, realizar CQ de variante e interpretar dados em uma única visualização. (A) Cobertura de gene e exon para DNA e RNA. (B) Visualização do genoma abrangendo SVs, CNVs, cobertura e proporção de alelos B. (C) Gráfico de fusão. (D) Gráfico Circos.

Dedicada ao seu sucesso, a Illumina disponibiliza aos clientes uma equipe de serviços de informática que reúne profissionais de bioinformática, cientistas de dados e designers, ajudando a personalizar e otimizar seu fluxo de trabalho de análise e minimizar sua carga de desenvolvimento.

Além disso, a Illumina oferece uma opção completa de serviços profissionais para dar suporte a necessidades de implementação personalizadas, de análises posteriores e anteriores do Connected Insights. Os projetos de serviço típicos abrangem a implementação de software de acordo com os procedimentos operacionais padrão (POPs) do laboratório, agregação e upload de dados de variantes anteriores, configuração de fluxo de dados, incluindo conectividade do sistema de gerenciamento de informações laboratoriais (LIMS), integração eletrônica de registros médicos/saúde (EHR/EMR), conexão de colaboradores com permissões baseadas em funções e muito mais. Esse serviço garante que seus recursos permaneçam focados no trabalho de missão crítica enquanto aplicam a experiência da Illumina e de integradores de sistemas parceiros para conectar e testar seu fluxo de dados otimizado.

## Acessibilidade multiplataforma

O Connected Insights atende aos usuários onde seus dados estão, oferecendo várias opções de implantação. A plataforma está disponível na nuvem ou no local por meio de um servidor DRAGEN para atender às diversas necessidades regulatórias e de conformidade de diferentes laboratórios.

## Segurança e conformidade como elementos essenciais

A segurança é de suma importância ao operar com dados genômicos. O Connected Insights emprega diversas ações digitais e administrativas para atender às mais rigorosas exigências de segurança de dados.

 O Connected Insights é uma plataforma global que adere aos requisitos locais de residência de dados. Para saber mais, leia o [resumo sobre segurança, privacidade e conformidade do Illumina Connected Insights](#).

## Resumo

O Connected Insights simplifica os fluxos de trabalho de análise terciária e de pesquisa para interpretação de variantes, conectando fontes de conhecimento externas por meio de identificação de API e permitindo a automação altamente ajustável do fluxo de trabalho definida pelo usuário. O Connected Insights atende a várias aplicações e áreas de interesse. Embora o software seja compatível com a saída de qualquer identificador de variante de análise secundária, quando integrado ao fluxo de trabalho de NGS da Illumina, os usuários podem aproveitar a tecnologia comprovada de sequenciamento da Illumina e a precisão do DRAGEN secondary analysis. O Connected Insights permite que os laboratórios simplifiquem a análise terciária hoje e dimensionem as operações para o futuro.

## Saiba mais

[Illumina Connected Insights](#)

## Informações para pedidos

Para consultas qualificadas, a Illumina oferece uma experiência de avaliação compatível, permitindo que os clientes trabalhem com dados de exemplo disponíveis no Connected Insights ou carreguem e avaliem seus próprios dados no software. Entre em contato com um representante de vendas da Illumina para obter mais informações.

| Produto                                                                                  | N.º do catálogo               |
|------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|
| Illumina Connected Insights—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF                        | 20090138                      |
| Illumina Connected Insights Starter Implementation Package                               | 20071787                      |
| Illumina Connected Insights Expanded Implementation Package                              | 20071787<br>(conforme escopo) |
| Illumina Connected Insights-Local—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF                  | 20112915                      |
| Os itens adicionais necessários para o laboratório serão incluídos na cotação preparada. |                               |

## Referências

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. Publicado em 16 de dezembro de 2019. doi:10.3390/cancers11122030.



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

© 2024 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-JP-00141 PTB v7.0