



illumina Informatics Quarterly Newsletter | Q3 2020

最新のニュース

遺伝子疾患の同定を加速する TruSight Software Suite を発売

7月、希少遺伝性疾患の全ゲノムシーケンスを行うための新しい解析・解釈ソリューション、TruSight™ Software Suite (TSS) がご利用いただけるようになりました。TSSには既製インフラが搭載されており、稀な疾患のバリエーションの解析および解釈が可能になり、遺伝性疾患の同定を加速します。DRAGEN バリエーションコール機能を搭載し、単一のインターフェース内で稀な疾患と関連するほとんどのバリエーションタイプを評価することが可能になります。直感的なバリエーションフィルタリング、視覚化、キュレーションにより、解釈を効率化し、カスタマイズ可能なレポートを作成します。

[詳細はこちら »](#)

[詳細はこちら »](#)

DRAGEN チーム、イルミナシーケンスデータで PrecisionFDA の Truth Challenge V2 の「Difficult-to-Map」部門および「All Benchmark」部門受賞

イルミナ DRAGEN チームが、イルミナのシーケンスデータで「Difficult-to-Map」部門および「All Benchmark」部門で PrecisionFDA Truth Challenge V2 を受賞しました。この取り組みは、DRAGEN チームはもとより一般参加者の方々にも新しいイノベーション領域にフォーカスする機会を提供するものです。これらの成果を DRAGEN の今後の新しい製品リリースにつなげていきます。

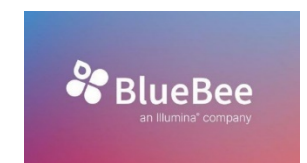
[詳細はこちら »](#)

[詳細はこちら »](#)

イルミナが BlueBee を買収、大規模次世代シーケンスデータ処理、解析と共有を促進

イルミナのクラウドポートフォリオに BlueBee の機能を統合することで、柔軟に解析をカスタマイズでき、業界トップのオプションへのアクセス、データプロセッシングの効率化、作業効率の向上が実現します。また、ユーザーフレンドリーで ISO に準拠した柔軟なインターフェースを使って、直接クラウドへのデータやメソッドの収集、探索、共有が可能になります。BlueBee の性能には直感的な解析管理、複数モジュール構成のデータ管理、データサイエンスおよび AI ツー

[詳細はこちら »](#)



<p>ル、さらに統合型ビジネス解析、ならびにマルチクラウドまたはオンプレミス配置モードがあげられます。</p> <p>詳細はこちら »</p>	
<p>イルミナが Enancio 社を買収、圧縮ソフトウェアでゲノムデータの保存・転送コストを削減</p>	
<p>Enancio の無損失データ圧縮技術により、イルミナシーケンサーの出力が 50 GB から 10 GB に圧縮され、5 倍ものデータ保管コストを削減します。搭載されれば、Enancio の技術が DRAGEN およびイルミナのクラウド保管プラットフォームサービスなどに直接統合されることとなります。</p> <p>詳細はこちら »</p>	 <p>詳細はこちら »</p>
<p>製品アップデート:ゲノミクスソフトウェア</p>	
<p>DRAGEN Bio-IT Platform: 進歩、最新情報、ニュース</p>	
<p>6 月にはオンプレミス用、7 月には BaseSpace 用に DRAGEN v3.6 をリリースしました。スピード(ラン時間が最大 40%削減)および精度向上に加え、データ品質、解釈、結果の視覚化に関する評価の向上が実現し、さらに新しいアッセイタイプに対応する新しい機能をリリースしました。</p> <p>詳細はこちら »</p>	<p>詳細はこちら »</p>
<p>BaseSpace Sequence Hub v6.1 をリリース</p>	
<p>BaseSpace Sequence Hub バージョン 6.0 を 8 月にリリースしました。このバージョンでは最新の UI に変更となり、最新の装置デザインおよび装置管理機能を向上させる Run Insights のような新機能が統合されています。</p> <p>新しい v.6.1 では、データアーカイブと回復機能を導入しました。この機能は、v.6.1 のリリース時には限られたユーザーに公開されていましたが、本リリース後数週間ですべてのユーザーにご利用いただけます。本機能が利用可能になる際は BaseSpace Sequence Hub を介してお知らせいたします。</p> <p>詳細はこちら »</p>	<p>詳細はこちら »</p>
<p>BCL Convert ソフトウェアを発売</p>	
<p>イルミナの BCL Convert がご利用可能になります。BCL Convert は、弊社のシーケンサーシステムで生成された Binary Base Call(BCL)ファイルを FASTQ ファイルに変換する独立型のローカルソフトウェアアプリです。BCL Convert は、FPGA アクセラレーションはないものの、DRAGEN と同等の高い品質と高いコードベース性能に基づいています。これにより、CentOS 7 Linux オペレーティングシステムで動作しているあらゆるコンピューター上で BCL Convert ソフトウェアを実行することが可能になります。デマルチプレックスおよび変換に加え、BCL Convert では、(マスキングおよびトリミングを介する)アダプター処理および UMI トリミングも行います。</p> <p>詳細はこちら »</p>	<p>詳細はこちら »</p>

BaseSpace Variant Interpreter: DRAGEN の結果を解釈へつなげる

BaseSpace Variant Interpreter (BSVI) で DRAGEN Somatic Pipeline がサポートされるようになりました。DRAGEN Enrichment へのサポートと合わせ、研究者の皆様は濃縮パネルを使用して、DRAGEN のスピード、精度、拡張性を BSVI の利点と共に同時に利用することができ、迅速な二次解析および三次解析が可能になります。DRAGEN からの出力は、BaseSpace Sequence Hub から直接 BSVI にインポートされるか、またはオンプレミスの DRAGEN サーバーからは VI アップロード機能を使用して BSVI にアップロードされます。詳細な情報については、リリースノートをご覧ください。

[詳細はこちら »](#)

BaseSpace™
Variant Interpreter

[詳細はこちら »](#)