

BaseSpace™ Sequence Hub での DRAGEN™ パイプライン

簡単に使えるクラウドベース環境での高精度かつ高速な二次解析

特長

● 高精度かつ高速解析

高い解析感度と特異度によって、30x カバレッジの全ヒトゲノムを約 35 分で、または 100x カバレッジの全エクソームを約 8 分で解析

● シンプルなワークフロー

シーケンサーシステムから直接 BaseSpace Sequence Hub にデータを転送し、簡単なクリック操作で DRAGEN 解析パイプラインを開始

● 低コストで拡張可能なプラットフォーム

クラウド上で操作し、オンデマンドのリソースを使用してコストを最小化し、ラボのニーズに対応

● 安全でコンプライアントな環境

HIPAA 適合*、ISO 27001 および ISO 13485 の認定を取得し、独立して監査されるセキュリティファーストのプラットフォームによるデータ機密性の保証

はじめに

イルミナの DRAGEN (Dynamic Read Analysis for GENomics) Bio-IT Platform は次世代シーケンス (NGS) データの高精度かつ超高速な二次解析を実現します。DRAGEN プラットフォームは、簡単に使えるセキュリティファーストのイルミナのクラウドコンピューティングデータ管理プラットフォームである BaseSpace Sequencing Hub を経由してクラウドで利用することができます。DRAGEN プラットフォームの精確さとスピードを BaseSpace Sequence Hub のユーザーフレンドリーなインターフェースと低価格モデルに統合することによって、様々なレベルのバイオインフォマティクス専門知識を有するユーザーが最新の解析ツールを活用し、シーケンス実験から重要な知見を抽出することが可能になります。

高精度かつ高速解析

DRAGEN プラットフォームはバイアスおよびその他のエラーソースを排除するよう設計されているため、高精度な結果が得られます。2017 年の Precision FDA Hidden Treasures–Warm Up Challenge で、DRAGEN プラットフォームは、全 50 バリエーションを認識したプラットフォーム中、全ゲノムバリエーションコールについて 6 つの精度測定のうち 5 つで最も高いスコアを獲得しました¹。精度に加え、DRAGEN プラットフォームは、超高速の二次解析を可能にします。DRAGEN プラットフォームを使用した 2 つの別々の研究施設が、ゲノム解析における最速記録を作りました^{2,3}。この最適化された性能は、BCL 変換、マッピング、アライメント、

ソーティング、デュプリケートマーキング、およびハプロタイプバリエーションコールなどの幅広いゲノム解析ソリューションに利用できます。DRAGEN プラットフォームの基本的特徴により、非常に長い計算時間、精度、および膨大な量のデータなどのゲノム解析における共通した問題に対処します。

さまざまな DRAGEN パイプラインが BaseSpace Sequence Hub で現在利用可能であり、エクソーム、ゲノム、RNA、およびメチル化など、複数のシーケンスアプリケーションをサポートしています (表 1)。追加のパイプラインや新しいバージョンは定期的にリリースされます。パイプラインの全リストについては、www.illumina.com/DRAGEN にアクセスしてください。

表 1: BaseSpace Sequence Hub 上で現在利用可能な DRAGEN パイプライン

Pipeline	Application
DRAGEN Germline Pipeline	End-to-end (BCL → VCF) NGS analysis, including advanced error model calibration for increased accuracy, and repeat expansion detection and genotyping through Illumina Expansion Hunter
DRAGEN Somatic Pipeline	Somatic variant detection in tumor samples, includes tumor-only and tumor-normal modes
DRAGEN RNA-Seq Pipeline	Rapid alignment and splice junction mapping, quantification, and fusion detection
DRAGEN Joint Genotyping/Population Pipeline	Joint variant calling across multiple genomes and scales to thousands of samples at expedited speeds with uncompromising accuracy
DRAGEN Methylation Pipeline	Ultra-rapid analysis of whole-genome and targeted bisulfite DNA sequence data; compatible with Illumina TruSeq™ DNA Methylation and TruSeq Methyl Capture library prep kits
DRAGEN Reference Builder	Uses FASTA files to build the proprietary reference used by the DRAGEN apps

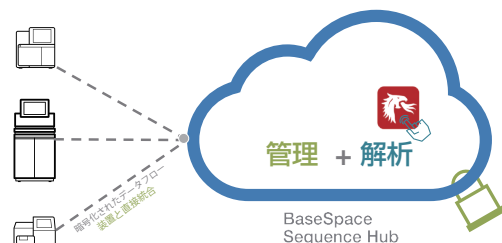


図 1: プラグ & プレイの装置との統合によるデータ管理とプッシュボタン解析
BaseSpace Sequence Hub を 1 つまたは複数のイルミナ装置に簡単に接続でき、システムからクラウドベースエコシステムに自動でデータを転送して、DRAGEN アプリを使ったデータ解析と、データ管理、保管、および共有が行えます。

* HIPAA 適合は BaseSpace Enterprise によって米国のみ適用します。

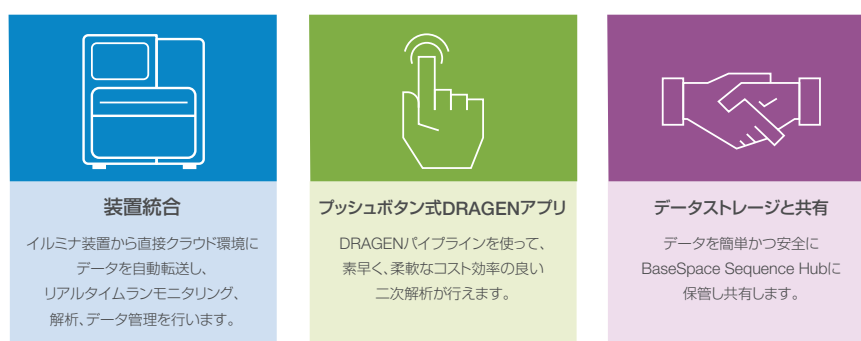


図 2：簡便なデータ解析 BaseSpace Sequence Hub 上の DRAGEN プラットフォームは、DRAGEN の精度と速さに加え BaseSpace Sequence Hub の簡便さと安全性を兼ね備えています。

シンプルなワークフロー

BaseSpace Sequence Hub 上での DRAGEN プラットフォームでは最新の二次解析パイプラインをシンプルなワークフローに統合しています。ユーザーはリアルタイムでランをモニターでき、装置から直接クラウドエコシステムにデータを安全に転送することにより、多数の DRAGEN パイプラインを使ってプッシュボタン式に解析を行うことができます (図 1)。二次解析が完了したら、ユーザーは BaseSpace Sequence Hub に直接データを保管、共有でき、別の形式でのデータ管理を簡単に行うことができます (図 2)。

低コスト、拡張可能なプラットフォーム

BaseSpace Sequence Hub 上での DRAGEN パイプラインは、オンサイトのコンピューターおよびストレージを購入する必要がないため、初期費用、電力消費、およびメンテナンスの手間が削減されます。DRAGEN アプリの費用は 1 ゲノム当たり約 5 iCredits (共通仮想通貨)、1 エクソームあたり 2 iCredit 未満です[†]。

DRAGEN パイプラインは小規模の研究またはラボのニーズに合わせたスケールアップのためにオンデマンドで使用することができます。BaseSpace Sequence Hub を用いることで、ユーザーは複数のサンプルを並行して解析でき、追加のハードウェア設備に投資することなく操作をスケールアップすることができます。

安全でコンプライアントな環境

BaseSpace Sequence Hub はランの実行中にシーケンサーシステムから直接データをインポートするため、ユーザーはランの完了後すぐにデータ解析を開始することができます。複数のセキュリティ手段によって転送中のデータを保護する一方で、



図 3：セキュリティファーストの BaseSpace Sequence Hub 独立した監査を受け、HIPAA 適合、ISO 27001、ISO 13485、および GDPR レディネスの認定取得。

シーケンサー装置、データ解析サーバー、ストレージサーバーとの通信を行います。BaseSpace Sequence Hub は独立して監査されており、HIPAA 適合、ISO 27001、および ISO 13485 に認定されています。エンドツーエンド暗号化、監査、およびきめ細かいアクセス制御を含め、データ機密性を実現し、GDPR に準拠するように構築されています (図 3)。

無料トライアル

BaseSpace Sequence Hub は新規アカウントに対して、30 日間限定の無料トライアルを提供しています。新規無料トライアルのアカウントは次の内容が利用できます。

- 1 TB の無料ストレージ：プロモーション用 iCredits (共通仮想通貨) で追加ストレージを購入
- 250 iCredits：追加ストレージ、計算、サードパーティーアプリ費用のために使用可能
- すべての BaseSpace Sequence Hub アプリ

お近くの営業担当者にご連絡いただき、無料トライアルを Professional または Enterprise サブスクリプションアカウントにアップグレードしてください。

詳細はこちらから

DRAGEN Bio-IT Platform に関する詳細については、www.illumina.com/DRAGEN にアクセスしてください。BaseSpace Sequence Hub に関する詳細については、www.illumina.com/basespaceon-site にアクセスしてください。

参考文献

1. Precision FDA Hidden Treasures Warm Up. precision.fda.gov/challenges/1/view/results. Accessed September 14, 2018.
2. Bio IT World.Children's Hospital of Philadelphia, Edico Set World Record for Secondary Analysis Speed.October 23, 2017. www.bio-itworld.com/2017/10/23/childrens-hospital-of-philadelphia-edico-set-world-record-for-secondary-analysis-speed.aspx. Accessed September 19, 2018.
3. The San Diego Union Tribune.Rady Children's Institute sets Guinness world record.February 12, 2018. www.sandiegouniontribune.com/news/health/sd-no-rady-record-20180209-story.html. Accessed September 19, 2018.

[†] 概算費用。サンプルによって異なります。

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

© 2020 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。

Pub. No. 970-2019-015-A-JPN QB 7865 16JAN2020

illumina[®]