

Illumina Connected Analytics (ICA) で 始めるNGSデータ解析入門 ー2次解析からマルチオミクス解析までー

江野畑 博哉

Field Application Scientist

July 13, 2026

*NGS: Next Generation Sequencing

Agenda

01 イン트로ダクション

02 ICAの基本構造

03 DRAGEN™ 2次解析から解析のスケールアップまで

04 ICAの拡張性ー他ソフトウェアとの連携

イントロダクション

1

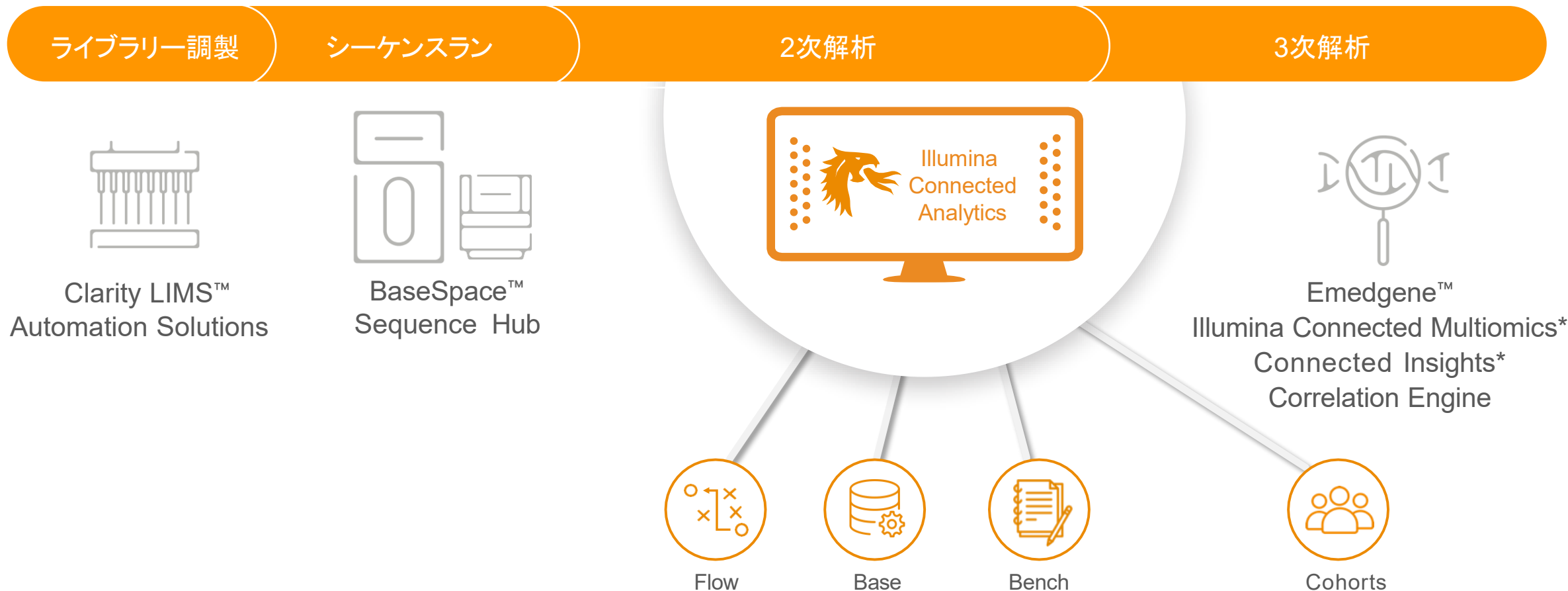
Illumina Connected Analytics (ICA) ～バイオインフォマティクス業務の変革

科学的知見を促進する安全かつ柔軟な
バイオインフォマティクスプラットフォーム

- ① シーケンサーとのシームレスな統合
- ② 大規模で強力な運用能力
- ③ ワークフローの構築・カスタム



Connected Softwareによる解析サポート



*日本インスタンスは未実装のため、USインスタンスでのご利用となります。

Illumina Connected Insights は、Application Programming Interface (API) コールを通じて、サードパーティのナレッジソースを利用したユーザー定義の3次解析をサポートします。

シーケンサーと直接連携し、自動解析機能により解析を効率化



シーケンサーからの直接アップロード

ICAはBaseSpace Sequence Hubとの連携が可能
シーケンサーからのデータをセキュアに、効率的にICAに取り込み、
解析へ繋がられる

プログラムによるデータ取り込み (Auto launch機能)

シーケンサーから生成されるランデータを安全かつ効率的にICAに
アップロードし、設定により解析の起動までを自動化できる

連携しない場合でも: データをアップロードして解析

ローカル/共有ストレージ、またはAmazon Web Service Simple Storage
Service (AWS S3)等のクラウドストレージから必要なデータをICAに取り
込んで解析できる

ICA上のDRAGENパイプラインのメリット



イルミナシーケンスデータの高精度・包括的・高速な二次解析を実現する統合ソフトウェアソリューション



スケールアップ・高速化

DRAGENパイプラインの並列実行による解析スループットの最大化



費用対効果の向上

DRAGENライセンスの別途購入を必要としない価格設定
(ICAライセンス費用と計算・ストレージ費用は別途必要)



簡単な導入・実装

DRAGEN をそのまま実行することも、カスタムパイプラインに組み込んで利用することも可能

ICA上のDRAGENによる結果までの時間の短縮化

ワークフロー

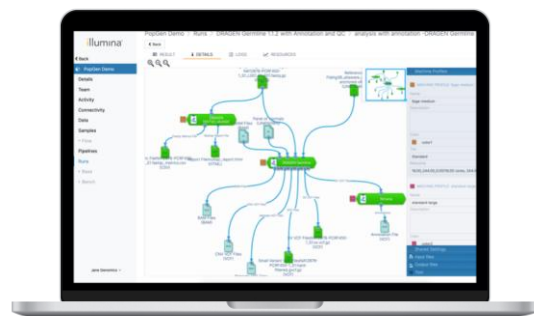


CWL*やNextflow™などのツールで、ワークフローを簡単にインポート・構築・編集可能

*Common Workflow Language



DRAGENバイオインフォマティクスパイプラインの活用



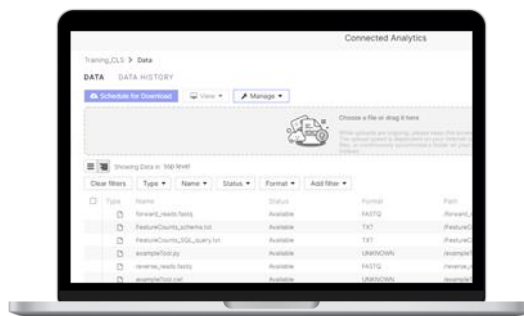
データの管理



データをワークスペースにセキュアに整理、共有可能



お客様のクラウド環境にデータを保持したまま、ICAの利用が可能



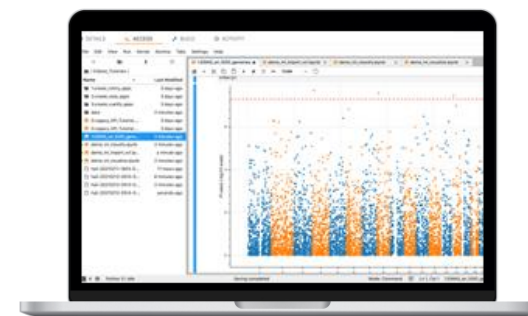
データ分析



JupyterLabノートブックを含む柔軟なコンピューティング環境でのデータ解釈

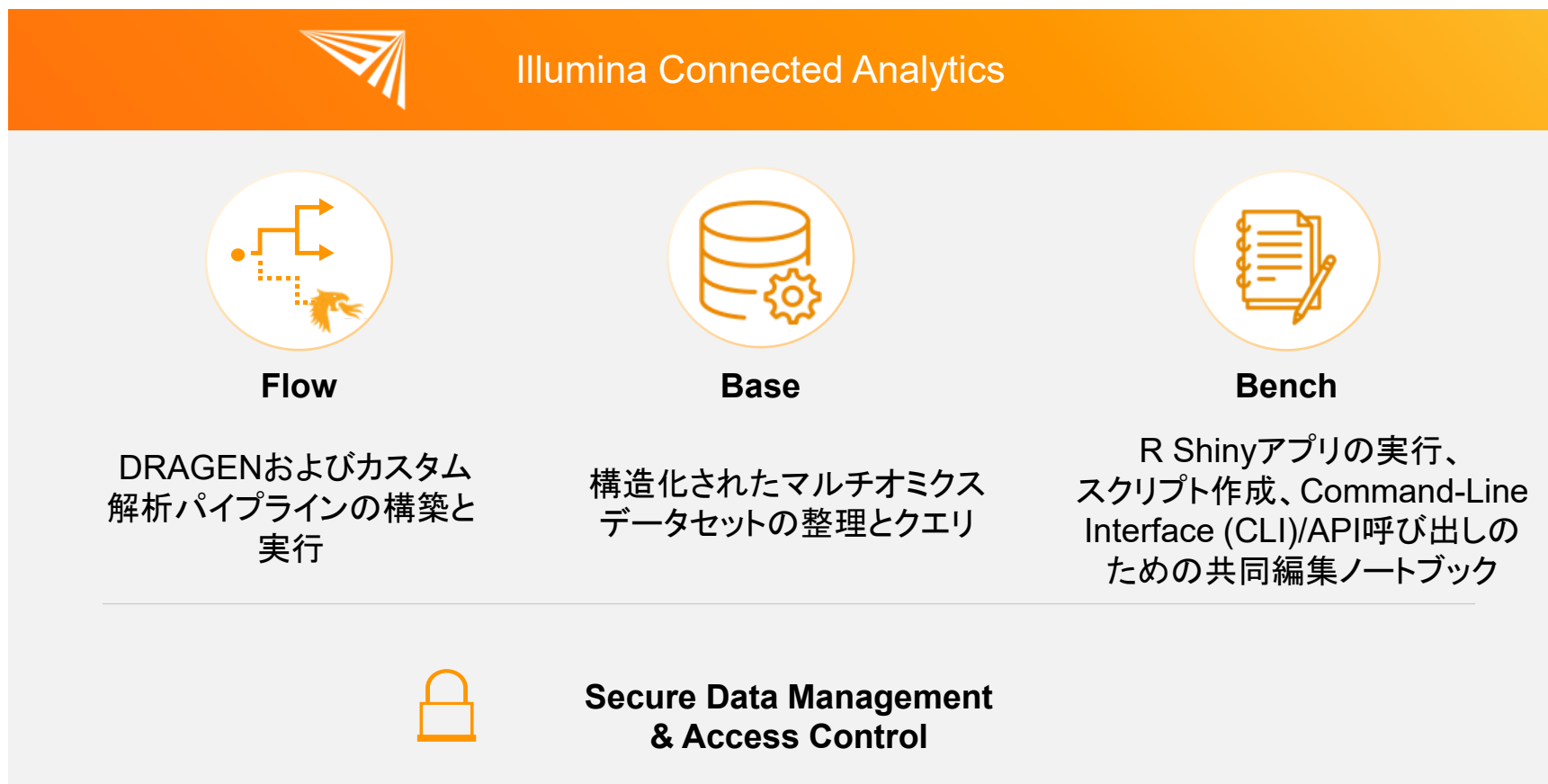


スケーラブルなデータウェアハウスでサンプルデータと集団データを集計、クエリ、可視化



データを処理・集計・解析し、業務を拡大

モジュール式のICAコンポーネントでワークフローを柔軟に構築し展開可能



ICAの基本構造

2

Userロールと権限

2-1

ICAの枠組み

Tenant

- 別名:ドメイン
- 利用料の計算や請求はTenant単位で行われる
- Userは常にTenantに紐づく



User

- システム内の個人で、Tenantにリンクされている
- 1つ、または複数のWorkgroupに所属することが可能



Workgroup

- Project権限を付与できるUserのグループ
- Userは複数のWorkgroupに所属することが可能



ICAのUser種類

Domain admin



- Userができるすべての操作が可能
- Workgroupを作成可能
- Tenant内のUserが作成したすべてのリソースに対する読み取り／書き込み権限を持つ
- ドメインおよびWorkgroupのメンバーシップ管理が可能

Workgroup admin



- Userができるすべての操作が可能
- Workgroupのメンバーシップ管理が可能

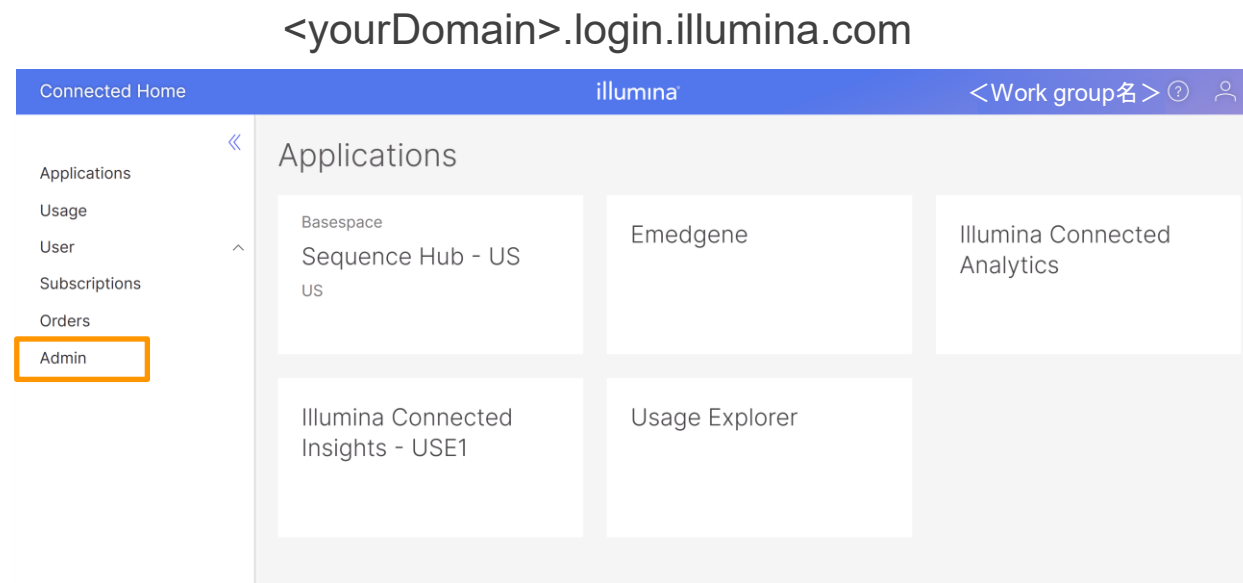
User



- Projectの作成および管理が可能
- 他のUserが共有しているプロジェクトに招待されて参加することが可能
- Workgroupに追加され、そのWorkgroupを通じてprojectに参加することが可能

Identity and Access Management (IAM) ConsoleでのUser管理

1. UserとWorkgroupの管理は、**[IAM Console]**で行う
2. Tenantにログイン後、プロダクトダッシュボードから **[IAM Console]**にアクセス
3. サイドメニューから、**[Admin]** を選択



Domain admin



[IAM Console]の全機能に
アクセス可能

Workgroup admin



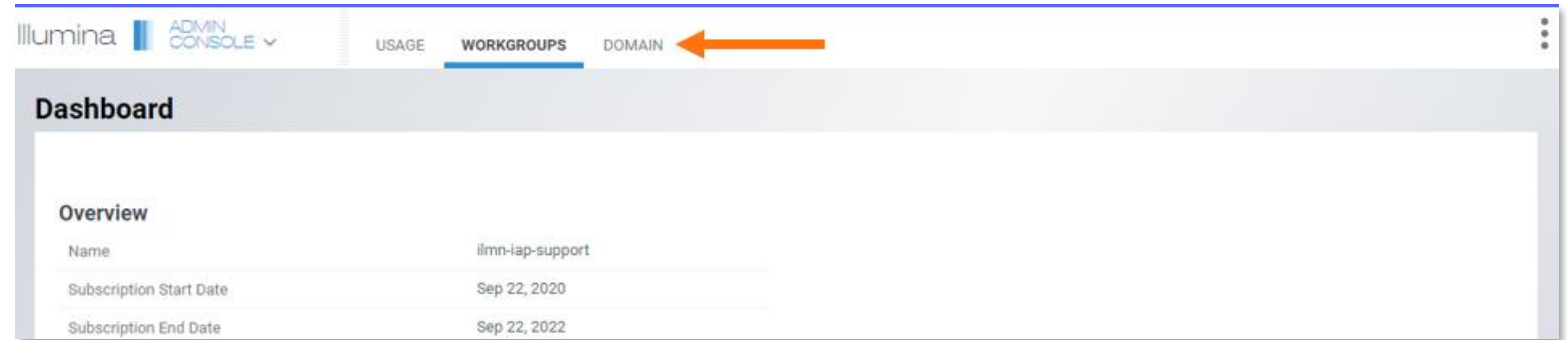
[IAM Console]のうち、
[Workgroups]のタブのみ
アクセス可能

IAM Consoleへのアクセス

Domain admin



IAM Consoleの全機能にアクセス可能

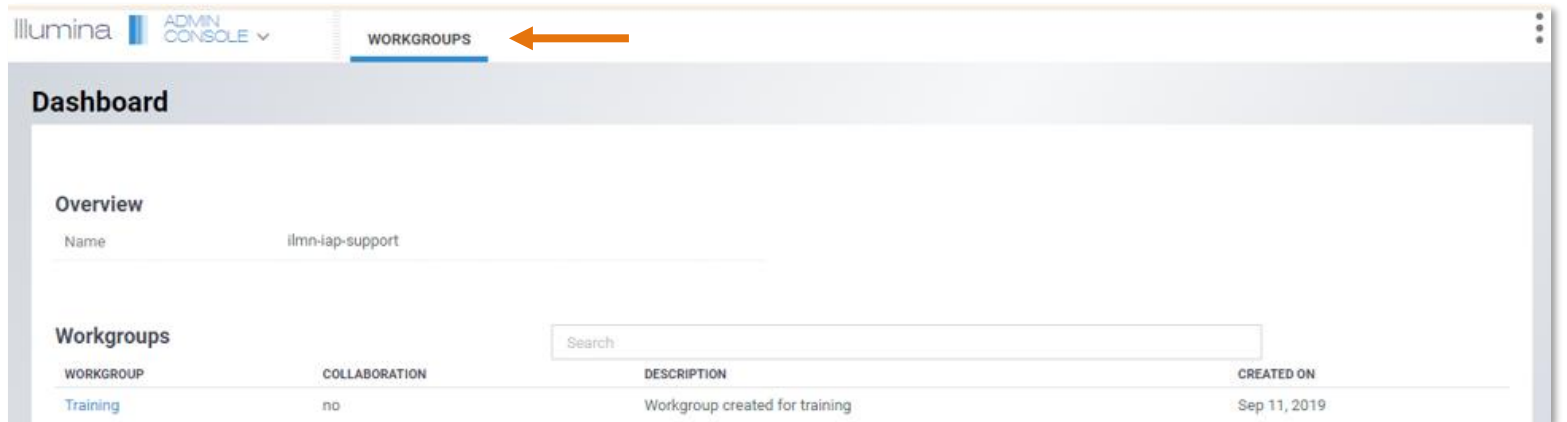


Workgroup admin



IAM Consoleでアクセスできるのは
[Workgroups]のタブのみ

管理できるのは Workgroup Admin に
任命されているWorkgroupのみ



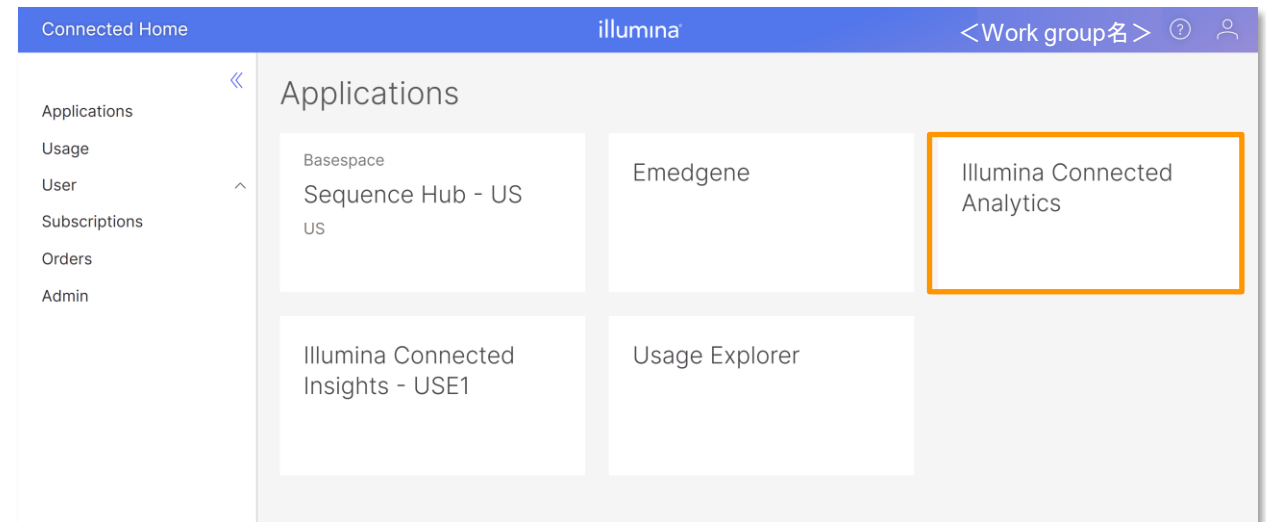
Project

2-2

ICAのProject

- ICA 上のほとんどのアセットは、Project単位で管理される
- Projectのアセットには以下が含まれる:
 - data
 - reference data
 - samples
 - Flow pipelines
 - Base tables
 - Base query templates
 - Bench Docker images
- プロジェクトオーナーとAdminが、各Projectのアセットにアクセス可能なUserを管理する

Projectにアクセスするには、ICA にログイン <yourDomain>.login.illumina.com プロダクトダッシュボードで[Illumina Connected Analytics] を選択



ICAログイン後の初期画面: Projectsページ

The screenshot displays the Illumina Connected Analytics interface. The top navigation bar is blue and contains the Illumina logo, the text 'Connected Analytics', and a user profile icon with the text '<User名>'. The left sidebar is white and contains a menu with the following items: 'Projects' (highlighted with an orange border), 'Reference Data', 'Bundles', 'Event log', 'System Settings' (expanded), 'Notifications', 'Metadata Models', 'Docker Repository', 'Tool repository', 'Credentials', and 'Storage'. Below the sidebar is an orange button labeled 'Main Menu'. The main content area is titled 'Projects' and features a '+ Create' button. It includes filters for 'Show only favorites' (checked) and 'Show hidden' (unchecked), a 'Filter by workgroup' dropdown, and a search bar labeled 'Search specific projects'. Two project cards are displayed:

Project Name	Location	Size	Analyses	My role
Training_CLS	United States - North Virginia (US)	321.2 MB	2	Administrator
TrainingProject	United States - North Virginia (US)	22.9 KB		Administrator

Projectsページのコンテンツ

The screenshot shows the 'illumina Connected Analytics' interface. The left sidebar contains a navigation menu with the following items: 'All Projects', 'TrainingProject', 'Data', 'Samples', 'Activity', 'Flow', 'Reference Data', 'Pipelines', 'Analyses', 'Base', 'Bench', 'Variant Viewer', 'Cohorts', 'Project Settings', 'Details', 'Team', 'Connectivity', and 'Notifications'. The main content area displays the 'Data' section for 'TrainingProject', showing a table with columns for 'Path', 'Creation Date', 'Tenant', and 'Size'. Above the table, there are filters for 'Type', 'Name', 'Status', and 'Format', along with 'Add filter' and 'Clear filters' buttons. A search bar is also present. The interface includes several callouts with arrows pointing to specific features:

- 入力データと出力データの表示** (Display input and output data) points to the 'Data' section in the sidebar.
- サンプルを作成し、ファイルを紐づける** (Create samples and link files) points to the 'Samples' section in the sidebar.
- プロジェクト内アクティビティのステータスを確認** (Check activity status within the project) points to the 'Activity' section in the sidebar.
- リファレンスデータセットの追加・削除** (Add/delete reference data sets) points to the 'Reference Data' section in the sidebar.
- パイプラインの作成と実行** (Create and execute pipelines) points to the 'Pipelines' section in the sidebar.
- 解析結果の表示** (Display analysis results) points to the 'Analyses' section in the sidebar.
- "Project"へのユーザーアクセス権を付与/解除** (Grant/revoke user access to the project) points to the 'Team' section in the sidebar.
- データ転送用のConnectorの設定・ダウンロード** (Configure/download connectors for data transfer) points to the 'Connectivity' section in the sidebar.

共同作業者の追加

The screenshot displays the 'Team' management interface in the Illumina Connected Analytics application. The left sidebar shows the navigation menu with 'Team' highlighted. The main content area is divided into 'Project owner' and 'Members' sections. An orange callout box highlights the 'Add' dropdown menu, which lists three options: 'Workgroup', 'User of your tenant', and 'User by email'. The 'Add' button is also highlighted with an orange arrow.

Team

Project owner

Name

Email

Members

+ Add

- Workgroup
- User of your tenant
- User by email

Remove Resend invitation Export

Search specific members

status Tenant Email Download Upload Project access Flow access Base access Bench access

100 0 results 0 selected

共同作業者の権限設定

illumina

Connected Analytics

<User名>

← Projects

TrainingProject

Data

Samples

Activity

> Flow

> Base

> Bench

> Variant Viewer

> Cohorts

> Multiomics

▼ Project Settings

Details

Team

Connectivity

Notifications

Team

Total data : 22.9 KB Total analyses : 0

Project owner

Name User2

Email User2@illumina.com

Tenant global-support-training , United States

Members

+ Add Remove Resend invitation Export

☐	Name	Status	Tenant	Email	Download	Upload	Project access	Flow access	Base access	Bench access
☐	AMR Training	✓	n/a	n/a	✓	-	Viewer	Viewer	No access	No access
☐	User	?	n/a	User@illumina.com	-	✓	Contributor	Contributor	Viewer	Contributor
☐	User2	✓	global-suppor...	User2@illumina.com	✓	✓	Administrator	Contributor	Contributor	Contributor

Search specific members

“User”にデータのアップロード/ダウンロードを許可

Project、Flow、Base、Bench 権限の設定

Administrator 権限を持つUserは、プロジェクトメンバーを管理可能

Managing storage

2-3

ストレージ管理方法の選択

Illumina-managed storage

- プロジェクトデータは Illumina Storage Engine (SE) に保存される
- 各Projectごとに、Project名のボリュームが SE 上に作成される

Self-managed storage

- BYOB (Bring your own bucket): 自身のバケットを使用
- データは、User管理のAmazon Web Services S3バケットに保存される
- ICAのバケットアクセスは、Userが指定したパスに制限可能

※ S3バケットはTenantと同じリージョンである必要がある

AWSのS3バケットをICAに接続する方法

AWS と ICA で実行するステップ

AWSにて

1

AWS S3バケットを作成

2

AWS S3バケット内に
フォルダーを作成

3

IAMポリシーを作成

4

IAMユーザーを作成

ICAにて

5

AWS IAMユーザー用
認証情報を作成

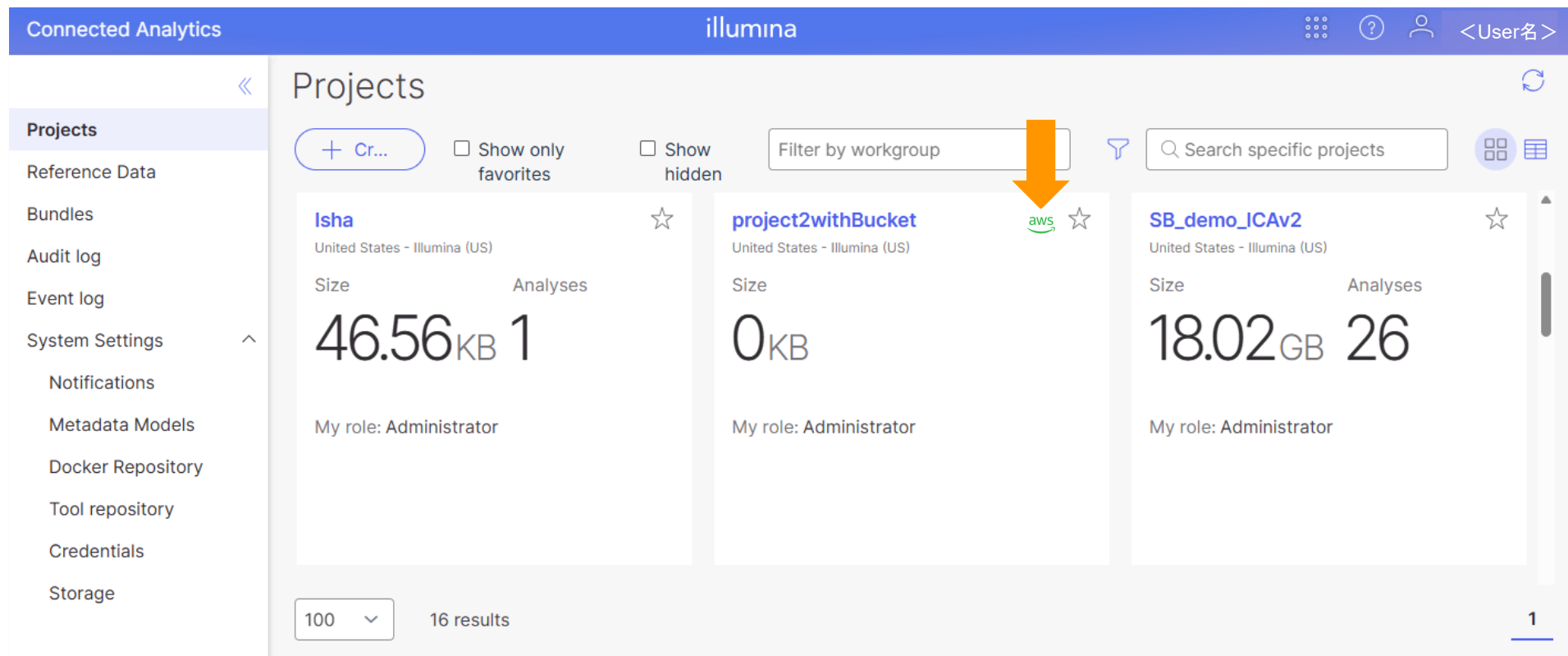
6

Storage Configuration
(ストレージ設定)を作成

7

S3バケット用の
Project を作成

AWSのS3バケットをICAで使用方法



S3バケットを使用しているProjectには、AWSのロゴが表示される

Data management

2-4

Dataの確認

The screenshot displays the Illumina Connected Analytics web interface. The left sidebar shows a navigation menu with 'Data' highlighted under the 'Training_CLS' project. The main content area is titled 'Data' and shows a list of files. At the top right, it indicates 'Total Data : 321.16 MB' and 'Total Analyses : 2'. Below the title, there are tabs for 'Data' and 'Data History', and a row of action buttons: 'Schedule for Download', 'View', 'Load to', 'Manage', and 'Export'. A large grey box with a dashed border contains the text 'Choose a file or drag it here' and a note about upload speed. Below this, a filter bar shows 'Showing Data in top level' and various filter options (Type, Name, Status, Format) along with 'Add filter' and 'Clear filters' buttons. A search bar on the right contains the text 'Training_CLS'. The main table lists files with columns for checkboxes, Type, Path, Status, Format, Tenant, Size, and Owning Project. All files are listed as 'Available' and are owned by 'Training_CLS'.

	Type	Path	Status	Format	Tenant	Size	Owning Project
☐	File	/Sample-B_R1.fastq.gz	Available	FASTQ	global-support-training , United States	8.61 MB	Training_CLS
☐	File	/sampleX.final.count.tsv	Available	TSV	global-support-training , United States	22.9 KB	Training_CLS
☐	File	/Sample-A_R1.fastq.gz	Available	FASTQ	global-support-training , United States	8.61 MB	Training_CLS
☐	File	/forward_reads.fastq	Available	FASTQ	global-support-training , United States	14 B	Training_CLS
☐	File	/reverse_reads.fastq	Available	FASTQ	global-support-training , United States	14 B	Training_CLS
☐	File	/sampleY.expression.txt	Available	TXT	global-support-training , United States	22.9 KB	Training_CLS
☐	File	/Sample-C_R1.fastq.gz	Available	FASTQ	global-support-training , United States	8.61 MB	Training_CLS

- データ(ファイルやフォルダ)は、必ず“Project”によって管理される
- データは、他のProjectにリンクし、共有することが可能

ICAへのDataのアップロード

- **手動で実施**
 - ウェブブラウザ: 少量の小さいファイルに最適
 - Command Line Interface (CLI)
- **自動で実施**
 - サービスコネクタ
 - シーケンサーからの自動アップロードと自動解析



データストレージとデータ保持

Illumina-managed storage

ライブストレージ

アクティブ利用向け高コストストレージ

- アップロードしたファイルは自動的にライブストレージへ追加される
- ライブストレージのファイルは解析に利用可能

アーカイブ

アンアーカイブ

- ファイルを手動でアーカイブ、アンアーカイブ、削除が可能
- ファイルごとに自動アーカイブ日・自動削除日を設定することも可能

アーカイブ／アンアーカイブ処理には時間がかかる場合がある

アーカイブストレージ

長期保管向け低コストストレージ

- 長期保存したいファイルはこちらへ移動
- アーカイブストレージ内のファイルは解析に使用不可

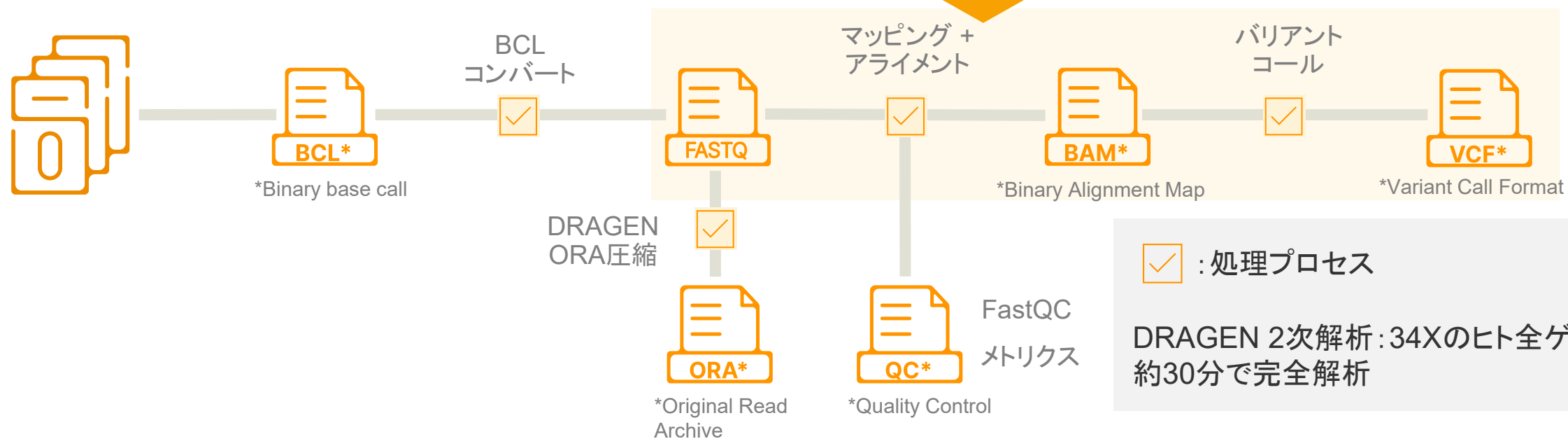
DRAGEN 2次解析から 解析のスケールアップまで

3

ICA上のDRAGENと バンドル

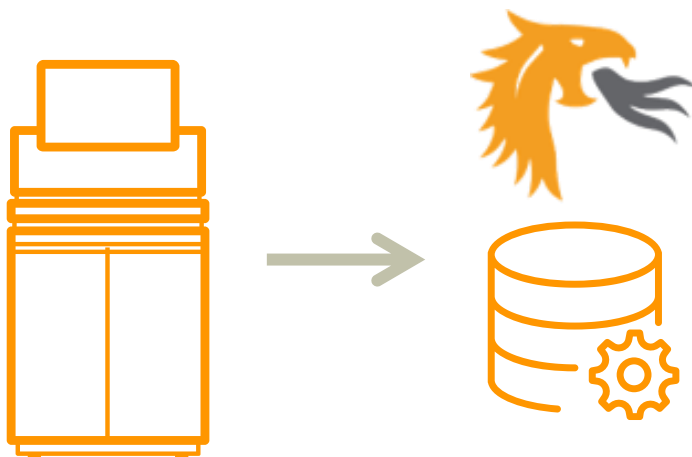
3-1

ゲノムデータ解析におけるDRAGEN 2次解析



ICA上のDRAGENパイプラインへのアクセス

DRAGENは高精度・包括的・高速な2次解析を提供



ICA データ保管

主要なパイプラインと機能一覧

- 生殖細胞系列解析 (Germline)
- ターゲットエンリッチメント解析 / エクソーム・パネル解析
- Copy Number Variation (CNV) ベースライン構築
- リファレンスゲノム構築
- RNAシーケンス解析
- シングルセル RNA解析
- RNA 発現差解析 (CPU*実行)
- 体細胞解析 (Somatic)
- メチル化解析
- ジョイントコーリング解析
- QC評価 (FASTQC + MultiQC)
- アンプリコン解析
- TruSight Oncology (TSO) 500 パネル解析

*CPU: Central Processing Unit

Accurate

一塩基変異 (SNPs)・構造多型 (SVs)・挿入欠失 (INDELs)・コピー数多型 (CNVs)、リポート伸長を高感度・高特異度で検出可能

Comprehensive

1つのプラットフォームで、全ゲノム、トランスクリプトーム、パネル、シングルセル、メチレーションなど多様なデータタイプに対応

Efficient

26分*で、40xヒトゲノムのマッピング、アライメント、スモールバリエーションコールを実現
最も一般的なオープンソースであるBurrows-Wheeler Aligner-Genome Analysis Toolkit (BWA-GATK)と比べ、より包括的な結果を16倍の処理速度で取得

*DRAGEN v4.4 run time on DRAGEN v4 server using HG002 Illumina sequencing data from [PrecisionFDA Truth Challenge V2](#) with 40X coverage.

バンドルを用いたアセット共有

バンドル: キュレーション済みのパイプラインやツールなどをまとめたデータ・解析環境のセット

ToolsおよびToolイメージを含めたアセットを他のユーザー・ワークグループ・テナントにリンクできる

Projects

プロジェクトは、コラボレーションのためのコンテキストを提供し、他ユーザーとアセットを共有した共同作業が可能になる

Bundles

バンドルは、アセットをまとめて収集し、他のユーザーのプロジェクト上で利用できるように共有するためのコンテキストを提供する。ToolsおよびToolイメージを他のプロジェクトにリンクできる。

	プロジェクトで共有されるアセット	バンドルで共有されるアセット
データ	○	○
リファレンスデータ	○	○
サンプル	○	○
ToolsおよびToolイメージ	✖	○
Flowパイプライン	○	○
Baseテーブル	○	○
Baseクエリテンプレート	○	○
Bench用Dockerイメージ	○	○

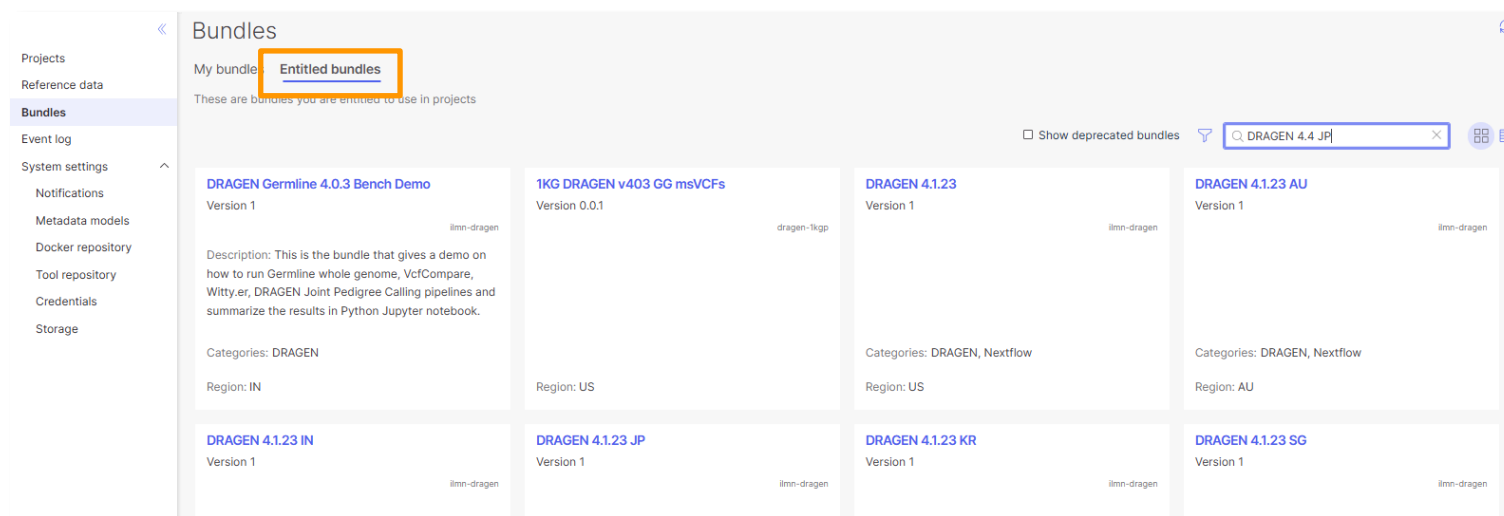
DRAGENバンドル

DRAGENバンドル: Illumina社から権限付与されたDRAGENのEntitledバンドル

DRAGENバンドル内のアセットにアクセスするには、LinkedバンドルとしてICAプロジェクトへリンクさせる



- すべての標準ICAサブスクリプションに付属
- DRAGENパイプライン、リファレンス、デモデータを含む



※ ICA version 2.42.0での表示

DRAGENバンドルを、ICAプロジェクトにリンクするだけで簡単に利用開始できる。
環境構築の手間をかけずに、スケールアップ可能な2次解析を
すぐに実行できる点が大きな利点。

DRAGEN 4.4 JP Linkedバンドルに含まれるDRAGENパイプライン



Projects > Satoshi_Kume_test

Total data : 10.5 GB Total analyses : 22

Pipelines

+ Create Link Unlink Start analysis

4-4-6

☐ Code ↓	Language	Description
☐ DRAGEN_Somatic_4-4-6		体細胞解析 omatic variants which can exist at low allele frequencies in the tumor
☐ DRAGEN_Small_WGS_4-4-6		小規模ゲノム解析 ng app
☐ DRAGEN_Single_Cell_RNA_4-4-6		シングルセルRNA解析
☐ DRAGEN_RNA_4-4-6		RNA 解析
☐ DRAGEN_Pangenome_Reference_Builder_4-4-6		リファレンス構築 e.
☐ DRAGEN_Methylation_4-4-6		メチル化解析
☐ DRAGEN_Map_Align_4-4-6		マップアライメント
☐ DRAGEN_Joint_Pedigree_Calling_4-4-6		家系ジョイントコーリング
☐ DRAGEN_Germline_Whole_Genome_4-4-6		生殖細胞系列解析 ne.
☐ DRAGEN_Germline_Enrichment_4-4-6		生殖細胞系列エンリッチメント解析
☐ DRAGEN_FASTQ_GZ_To_ORA_Compression_4-4-6		ORA圧縮
☐ DRAGEN_End-to-End_Joint_Pedigree_Calling_4-4-6		家系ジョイントコーリング (End-to-End) g pipeline
☐ DRAGEN_CNV_Baseline_Builder_4-4-6		CNVベースライン構築

※ ICA version 2.42.0での表示

DRAGEN生殖細胞系列解析 (Germline)のパイプライン設定 : DRAGEN_Germline_Whole_Genome_4-4-6 を用いた例

Start analysis

General

User reference *
Gemline_test
Enter a reference to be able to identify this analysis

Pipeline
DRAGEN_Germline_Whole_Genome_4-4-6

User tags
Type to add a tag

Notify me when analysis is completed
Type or select an email address
Leave blank if you don't want to be notified

Output folder
/
Select a folder in which the output folder of the analysis should be located. When no folder is selected, the output folder will be located in the root of the project.

Logs folder
/
Select a folder in which the logs of the analysis should be located. When no folder is selected, the logs folder will be located in the output folder.

Pricing

Subscription *
ICA_Ent-JP_Pipeline_Entitlement - ICA_lap-apn1_IAPEntSubscription - HPK2-A1ML-6K1I-ZHHJ

Input files

FASTQs
No files selected

Input FASTQ files. Multiple samples may be provided. If a supplementary FASTQ list is not provided, the pipeline will attempt to determine which FASTQ files belong together via the naming scheme. The RGSM will be taken as the name up to "_SX" and the suffix after "_RX." "_LXXX" in the filename denotes the lane number and "_RX" to denotes the read number. If either is omitted, lane 1 and read 1 will be used in

Settings

Map Align Options

Enable Map/Align
☒ True ☐ False
Corresponds to DRAGEN argument "--enable-map-align".

Map/Align Output
BAM
Corresponds to DRAGEN argument "--output-format".

Enable Duplicate Marking
☒ True ☐ False
Corresponds to DRAGEN argument "--enable-duplicate-marking".

Downsample Fraction

Keep a fraction of input reads to perform DRAGEN analysis. If set, runs DRAGEN with --enable-fractional-down-sampler true and --down-sampler-normal-subsample [fraction]. This is applied directly to all the input reads prior to any filtering or trimming.

Small Variant Caller Options

Enable Variant Caller
☒ True ☐ False
Corresponds to DRAGEN argument "--enable-variant-caller".

Emit Ref Confidence

Corresponds to DRAGEN argument "--vc-emit-ref-confidence". With GVCF, reference calls are grouped into blocks. Typically, BP_RESOLUTION is only used for debugging, as it takes a longer time to run, and will create very large GVCF files (around 2 hours for a 30x sample, generating 20 GB GVCF).

Enable Personalization
☒ True ☐ False
Enable computing a personalized 2-haplotype reference to impute variants and boost accuracy of variant calling (Default=false). Personalization is only supported when used with a pangenome reference with map align enabled. Runtime will increase when enabling this option. Corresponds to DRAGEN argument "--enable-personalization".

※ ICA version 2.42.0での表示

設定例

[General]

- User Reference を設定する

[Input files]

- FASTQファイルを選択する
- リファレンスゲノムを選択する

[Settings]

- マップアラインを有効にする
- BAM形式出力を選択する
- Duplicate Marking を有効にする
- 生殖細胞系スモールバリエーションコールおよびPersonalizationを有効にする

スクロールダウンし追加の設定
およびリソースを選択する

- CNVコールおよびCNVセルフノーマライゼーションを有効にする
- 構造多型 (SV)コールを有効にする
- リピートジェノタイピングを有効にする
- Genomic Variant Call Format (GVCF) 生成を有効にする

DRAGEN体細胞解析 (Somatic)のパイプライン設定例

: DRAGEN_Somatic_4-4-6を用いた例

Start analysis

General

User reference *

Somatic_test

Enter a reference to be able to identify this analysis

Pipeline

DRAGEN_Somatic_4-4-6

User tags

Type to add a tag

Notify me when analysis is completed

Type or select an email address

Leave blank if you don't want to be notified

Output folder

/

Select a folder in which the output folder of the analysis should be located. When no folder is selected, the output folder will be located in the root of the project.

Logs folder

/

Select a folder in which the logs of the analysis should be located. When no folder is selected, the logs folder will be located in the output folder.

Pricing

Subscription *

ICA_Ent-JP_Pipeline_Entitlement - ICA_iap-apn1_JAPEntSubscription - HPK2-A1ML-6K1I-ZHHJ

Resources

Storage size *

Medium

2.4TB

Input

Input Type

FASTQ GZ

Choose an input type

Tumor FASTQs

No files selected

Input FASTQ files. Multiple samples may be provided. The RGSM will be taken as the name up to ".SX" and the suffix after ".RX" ".LXXX" in the filename denotes the lane number and ".RX" to denotes the read number. If either is omitted, lane 1 and read 1 will be used in the FASTQ list. The tool will automatically write a FASTQ list from all files provided and process each sample.

Normal FASTQs

No files selected

Optional input normal FASTQ files. Only one tumor-normal pair may be provided. If a supplementary FASTQ list is not provided, the pipeline will attempt to determine which FASTQ files belong together via the naming scheme using the method described above. Detection of multiple normal samples will result in an error.

Tumor FASTQ List

No file selected

A supplementary FASTQ list file can be provided to specify the groups of tumor FASTQ files. For the file path, use ONLY the filename of the file. FASTQs still need to be selected via the FASTQs field.

Normal FASTQ List

No file selected

A supplementary FASTQ list file can be provided to specify the groups of normal FASTQ files. Only one sample in the normal FASTQ list as the pipeline can only analyze one tumor-normal pair. For the file path, use ONLY the filename of the file. FASTQs still need to be selected via the FASTQs field.

Reference

Homo sapiens [1000 Genomes] hg38 v5

Select the reference genome.

Target BED File

No file selected

Within the target BED file, the contig names must match those of the chosen reference, and the BED file must be sorted. This file is applicable only to the variant calling stage.

Sample Sex

Auto-Detect

Library Specific Settings

Library preparation kit used to process the samples. The Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment library is only applicable in Tumor-Normal mode.

設定例

[General]

- User Reference を設定する

[Input]

- FASTQファイルを選択する
- リファレンスゲノムを選択する



スクロールダウンして追加の設定
およびリソースを選択する

[Settings]

- マップアライメントを有効にする
- 体細胞スモールバリエーションコーラーを有効にする
- CNVコーリングを有効にする
- 構造多型 (SV)コールを有効にする
- 相同組換え修復欠損 (HRD)スコアリングを無効にする
- マイクロサテライト不安定性 (MSI)検出を無効にする
- 体細胞バリエーションコール bAリアル頻度 (VC BAF)を有効にする

※ ICA version 2.42.0での表示

ICA上のDRAGEN アウトプット及びログ表示

3-2

DRAGEN解析のモニタリング

: Analysesページから解析実行ステータスを確認

illumina Connected Analytics ユーザー名

← Projects Training03

Data Samples Activity

✓ Flow Reference Data Pipelines

→ Analyses

Base Bench

Analyses

Start Manage Export

☐ User reference Status Progress Request date ↓ Tags Pipeline Workflow Workflow session

☐ rnaTest001 Preparing Inputs Apr, 9 2025 15:28:26 DRAGEN RNA 4-2-4-v2

Total data : 129.6 KB Total analyses : 1

☐ Show only analyses I have started Search specific analyses

100 1 results 0 selected

1

ステータスの種類

- リクエスト済み Requested
- キュー待ち Queued
- 初期化中 Initializing
- 入力準備中 Preparing Inputs
- 実行中 In Progress
- 出力生成中 Generating Outputs
- 中断処理中 Aborting
- 中断・失敗 Aborted / Failed
- 成功 Succeeded

更新ボタンのクリックで
最新のステータスを表示

DRAGEN解析の出力

: プロジェクトのDataページに解析出力フォルダが表示

illumina Connected Analytics ユーザー名

← Projects
Training03
Data
Samples
Activity
▼ Flow
Reference Data
Pipelines
Analyses
▼ Base
▼ Bench
Workspaces
▼ Variant Viewer
▼ Cohorts
▼ Project Settings
Details
Team
Connectivity
Notifications

Data

Total data : 156.49 MB Total analyses : 1

Choose a file or drag it here

While uploads are ongoing, please keep this browser tab open to ensure that the uploads succeed. The upload speed is dependent on your internet connection. If you want to upload a large number of files, or continuously synchronize a folder on your computer, we recommend using the connector instead.

Download View Load to Manage Export

Showing data in top level

Name	Type	Status	Ongoing actions	Format	Path	Creation date
Illumina DRAGEN Joint Genotyping Demo Data					/Illumina DRAGEN Joint Genotypi...	Nov, 24 2021 17:57:54
Illumina DRAGEN Amplicon Demo Data					/Illumina DRAGEN Amplicon Dem...	Feb, 15 2022 22:11:07
Illumina Systematic Noise Files					/Illumina Systematic Noise Files/	Dec, 7 2021 00:33:57
Illumina DRAGEN CNV Population B-Allele VCFs					/Illumina DRAGEN CNV Populatio...	Apr, 21 2023 00:10:45
Illumina DRAGEN Somatic Demo Data					/Illumina DRAGEN Somatic Demo ...	Nov, 23 2021 23:26:29
Illumina DRAGEN CNV Baseline Files					/Illumina DRAGEN CNV Baseline F...	Apr, 20 2023 22:58:15
genomeForTraining.fa					/genomeForTraining.fa	Apr, 2 2025 22:04:27
reverse_reads.fastq					/reverse_reads.fastq	Apr, 2 2025 22:04:27
sampleY.expression.txt		Available		TSV	/sampleY.expression.txt	Apr, 2 2025 22:04:27
rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1c-b373-b468af54446b					/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 15:28:26

100 20 results

解析ごとの出力フォルダを開くことで、
結果ファイルやログ、サマリーなどを
一括で確認できる

DRAGEN解析出力

: DRAGEN RNA解析出力ファイルの例

The screenshot displays the Illumina Connected Analytics web interface. The left sidebar shows a navigation menu with 'Data' selected. The main panel shows a list of analysis output files for the project 'Training03'. An orange box with the text '解析出力フォルダを開いて、解析出力ファイルを確認' (Open the output folder and check the output files) is overlaid on the file list.

解析出力フォルダを開いて、解析出力ファイルを確認

Name	Type	Status	Ongoing actions	Format	Path	Creation date
UHR-10ng-MAPK-Rep1.hard-filtered.vcf.gz.tbi	File	Available		TBI	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37
UHR-10ng-MAPK-Rep1.wgs_somatic_callable_regions.b...	File	Available		BED	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37
UHR-10ng-MAPK-Rep1.hard-filtered.vcf.gz	File	Available		VCF	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37
UHR-10ng-MAPK-Rep1.wgs_coverage_metrics.csv	File	Available		CSV	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37
UHR-10ng-MAPK-Rep1.wgs_overall_mean_cov.csv	File	Available		CSV	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37
UHR-10ng-MAPK-Rep1.fusion_candidates.features.csv	File	Available		CSV	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37
UHR-10ng-MAPK-Rep1.cram	File	Available		CRAM	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:38
UHR-10ng-MAPK-Rep1.mapping_metrics.csv	File	Available		CSV	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37
UHR-10ng-MAPK-Rep1.pcr-model.log	File	Available		TXT	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37
UHR-10ng-MAPK-Rep1.wgs_hist.csv	File	Available		CSV	/rnaTest001-335cb45c-2aee-4c1...	Apr, 9 2025 16:25:37

100 50 results 0 selected

解析実行ログファイル

: 失敗したDRAGEN解析のログファイルの表示

illumina Connected Analytics ユーザー名

← Projects iw-temp-project

Data Samples Activity

✓ Flow Reference Data Pipelines

➡ Analyses

Base Bench

Analyses

Start Manage

Total data : 8.76 GB Total analyses : 13

☐ Show only analyses I have started Search specific analyses

☐	User reference	Status	Progress	Request date ↓	Tags	Pipeline	Workflow
☐	testRnaRun002	Failed		Apr, 4 2024 00:59:48		DRAGEN RNA 4-2-4-v2	
☐	testRnaRun001	Succeeded		Apr, 3 2024 23:34:03		DRAGEN RNA 4-2-4-v2	
☐	RNA_001	Succeeded		Jan, 24 2024 19:44:14		DRAGEN Amplicon DNA and RNA 4-2-4-v2	
☐	DNA_001	Succeeded		Jan, 24 2024 19:40:25		DRAGEN Amplicon DNA and RNA 4-2-4-v2	
☐	RNA001	Succeeded		Jan, 24 2024 19:31:36		DRAGEN RNA 4-2-4-v2	

100 13 results

1

解析をクリックして 詳細情報を表示

解析実行ログファイル

: Analysis run informationタブでの情報表示

The screenshot shows the 'Analysis run information' page in the Illumina software interface. The page is divided into several tabs: 'Details', 'Output files', 'Steps', and 'Execution report'. The 'Details' tab is currently selected. The page is further divided into two main sections: 'General' and 'Settings'.

General Section:

- User reference:** testRnaRun002
- ID:** 3064cb8c-eb95-4275-9cb8-63c4e169de85 (Annotated with '解析ID (Analysis ID)')
- Project:** iw-temp-project, US , North Virginia , United States - global
- Pipeline:** DRAGEN RNA 4-2-4-v2
- Status:** Failed (Annotated with 'Show failed step(s)')
- Progress:** 100%
- Error:** EXECUTOR_ERROR {"error_cause": "Task execution failed with \".ica/user/bpe1-3064cb8c-eb95-4275-9cb8- ... (Annotated with 'Show more')
- Duration:** 21m 17s
- Logs:** ica_logs (Annotated with 'Data ページ内のログファイルへのリンク')
- Request date:** Oct, 31 2025 05:48:15
- Requestor:** Ching Aeng Lim (at 'global-support-training')

Settings Section:

- Map Align Options:**
 - Enable Map/Align: ☒ true ☐ false (Corresponds to DRAGEN argument "--enable-map-align")
 - Enable Map/Align Output: ☒ true ☐ false (Corresponds to DRAGEN argument "--enable-map-align-output")
 - Map/Align Output: CRAM (Corresponds to DRAGEN argument "--output-format")
 - Enable Duplicate Marking: ☐ true ☐ false (Corresponds to DRAGEN argument "--enable-duplicate-marking")
 - Filter ChrM From Mapping Metrics: ☒ true ☐ false (Corresponds to DRAGEN argument "--rna-mapping-metrics-exclude-n")
- RNA Options:**
 - Enable RNA Quantification: ☒ true ☐ false (When enabled, please also select a Gene Annotation File (GTF) for enabling annotation assisted alignment. Corresponds to DRAGEN argument "--enable-rna-quantification")

Annotations on the screenshot:

- Top right: Rerun button
- Tab bar: Details, Output files, Steps, Execution report
- General ID field: 解析ID (Analysis ID)
- General Status field: Show failed step(s)
- General Error field: Show more
- General Logs field: Data ページ内のログファイルへのリンク

ICAを用いた 解析のスケールアップ例

3-3

解析ワークフローの大規模運用における課題

01

単一サンプルの繰り返し解析ワークフローの導入

- マニュアル作業での解析と転送の繰り返し
- 検証済みバージョンの維持・運用
- 既存の計算機インフラによる容量・メモリの制限
- コラボレーターとの結果の共有

02

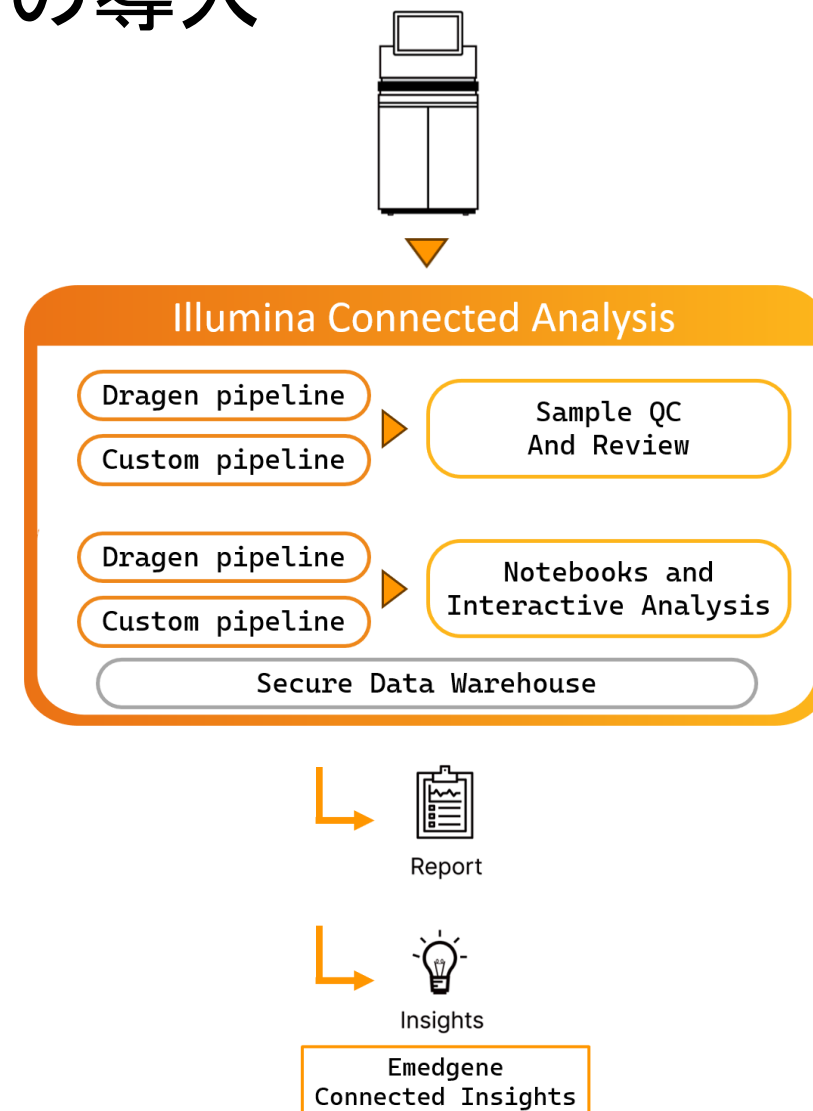
複数の解析ワークフローを並行して管理・実行

- 複数のパイプラインの維持管理
- 新しいパイプラインやバージョンの迅速な導入および自動化
- 限られた計算リソースでも、必要に応じた解析の拡張性
- 解析結果の下流の解析ツールとの連携

単一サンプルの繰り返し解析ワークフローの導入

ICAで実現できること

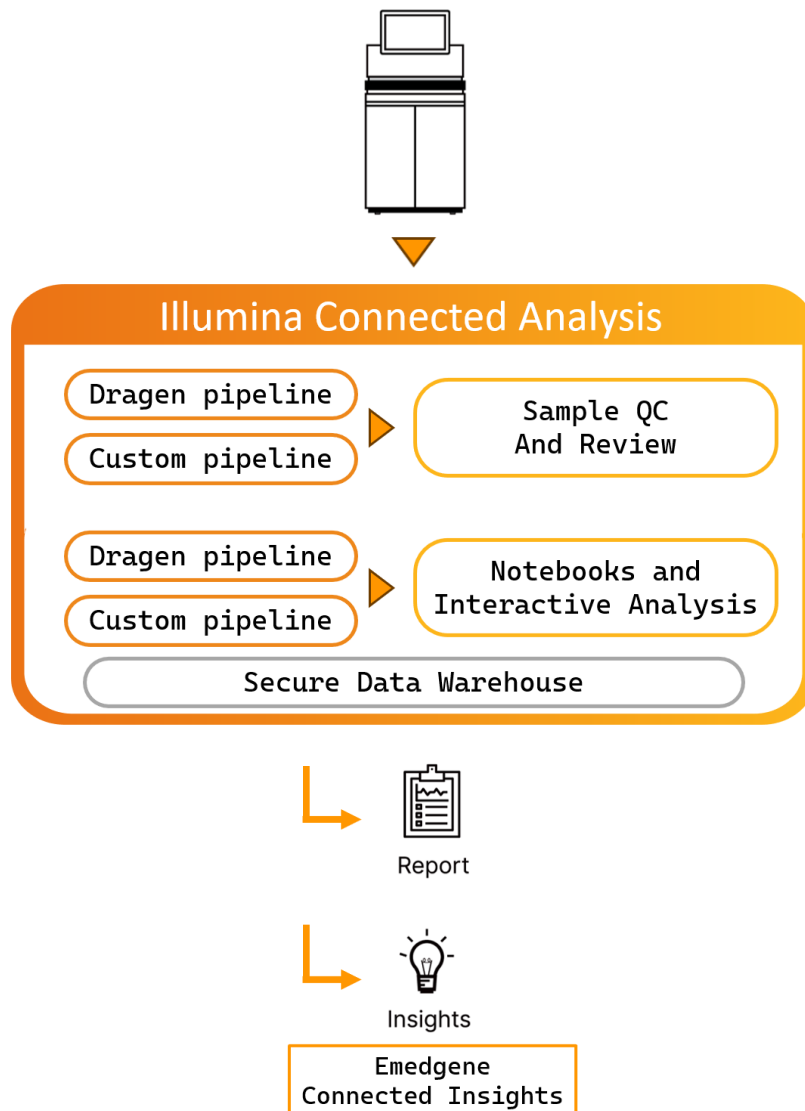
- DRAGENの実行だけでなく、カスタムパイプラインへの組み込みにより、解析ワークフローを繰り返し実行可能
- CWLとNextflowを用いて目的に応じたワークフローを構築、編集、実行可能
- クラウド上での解析自動化と実行状況の監視が可能
- パイプラインやワークフローのバージョン管理、検証、自動化により、再現性を確保
- 解析規模に応じた迅速なスケールアップと、コラボレーターとのツールや結果共有が可能
- 2次解析パイプラインと3次解析ツール(EmedgeneやIllumina Connected Insights)を統合し、包括的な解析ワークフローを構築可能



複数のワークフローの並列管理・実行

ICAで実現できること

- パイプラインやワークフローのバージョンをカスタマイズし、検証済みバージョンで管理する
- クラウド上での解析の自動化と実行状況の監視
- 安全なデータウェアハウスに結果を集約し、JupyterLab NotebooksやPython、R言語によるインタラクティブな解析が可能
- 2次解析パイプラインと3次解析の解釈ツール(EmedgeneやIllumina Connected Insights)を統合し、包括的な解析ワークフローを構築可能



ICAの拡張性 —他ソフトウェアとの連携

4

Illumina Connected Analytics ライセンスと使用可能な機能

	Basic	Professional	Enterprise
- シーケンサーとの統合 - データセキュリティ ISO27001, EU一般データ保護規則 (GDPR) など - シングルサインオン、多要素認証 - データのmanage, track - 予め用意されたDRAGENでの解析	✓	✓	✓
- Pipelineの構築、編集 - データセットのクエリ、統合 - お客様で用意したクラウドストレージの使用 - JupyterLab notebooksの使用		✓	✓
- Service Level Agreement - HIPPA BAA (Health Insurance Portability and Accountability Act に 基づく Business Associate Agreement; USのみ)			✓

※掲載内容は2026年7月13日時点のものです。

ICA Benchのご紹介

— JupyterLab

4-1

JupyterLabでできること

- JupyterLab Notebooks: ウェブブラウザで動作する統合開発環境
- PythonやRなどのコードを記述、実行、確認、修正がすぐに可能
- Markdown形式によってドキュメント作成も可能

1. Get started

Make sure that you have the bundle linked to your project having the following pipelines:

- DRAGEN Germline Whole Genome 4-0-3
- VcfCompare 0-1-3-19
- Wittyer-v0.3.4
- DRAGEN Joint Pedigree Calling 4-0-3
- DRAGEN End to End Joint Pedigree Calling 4-0-3

1.1 Authenticate ICA access for the first time access

```
[2]: import pexpect
from getpass import getpass

server_url = input("Enter server-url [default: ica.illumina.com]:")
API_key = getpass("Enter API key (press enter to keep the current one):")
out_format = input("Enter output-format [default: table]:")
color_mode = input("Enter colormode [default: none]:")
```

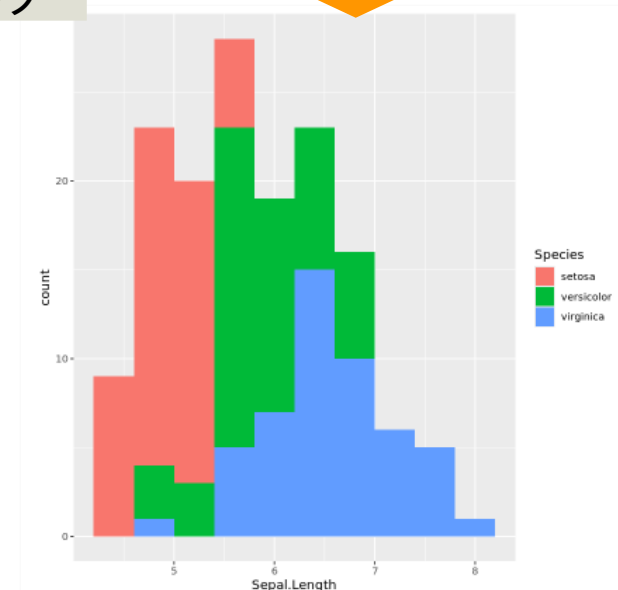
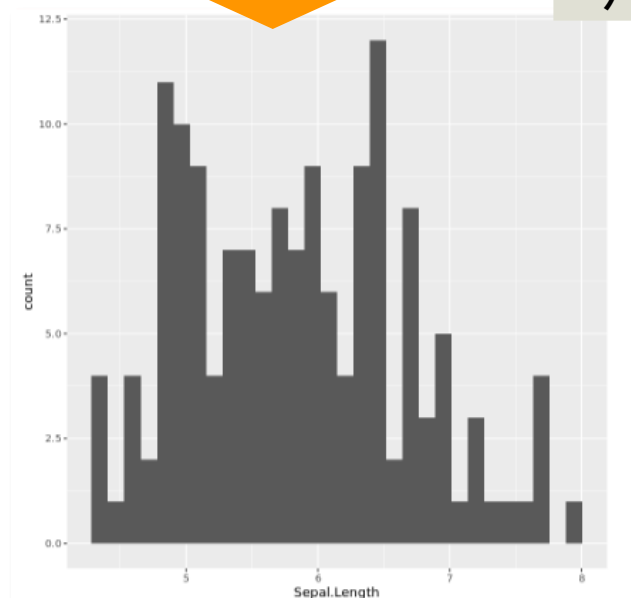
```
library(ggplot2)
```

```
ggplot(iris, aes(x=Sepal.Length, fill=Species)) + geom_histogram(bins = 10)
```

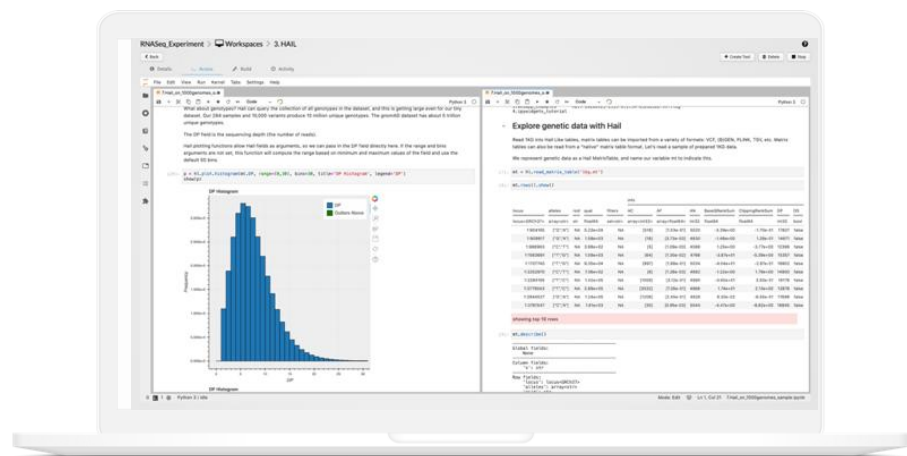
1.
コード
実行

2.
フィード
バック

3.
コード
再実行



ICA BenchではJupyterLab NotebooksでPython, Rを使用可能

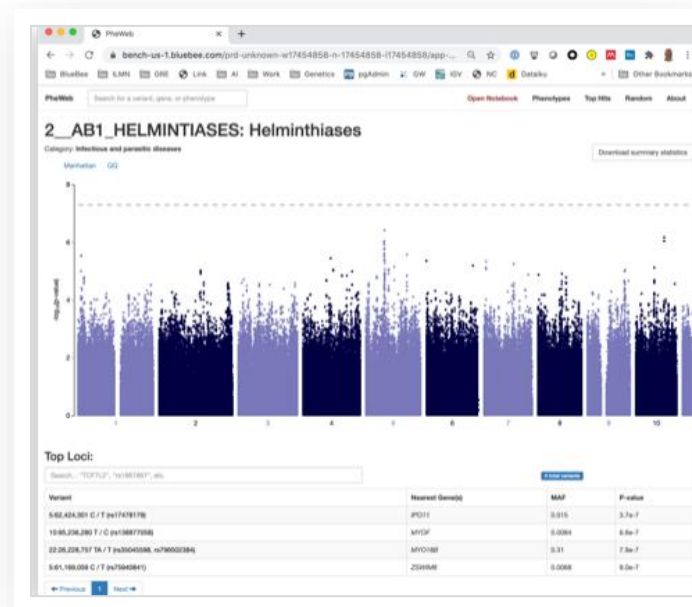


JupyterLab Notebooksとの統合

データサイエンス分野でよく使用されるプログラム言語のPython, Rを使用可能な環境があるためデータ解析、パイプラインの構築が容易に可能

エンドユーザー向けにインタラクティブなアプリを開発

R言語のみでウェブアプリケーションを作成できるRパッケージであるR Shinyを使用したブラウザ上のアプリを開発可能
ICAのデータへのアクセスがより簡単に可能に



ICA Benchではパイプラインの実行、データ探索等が可能

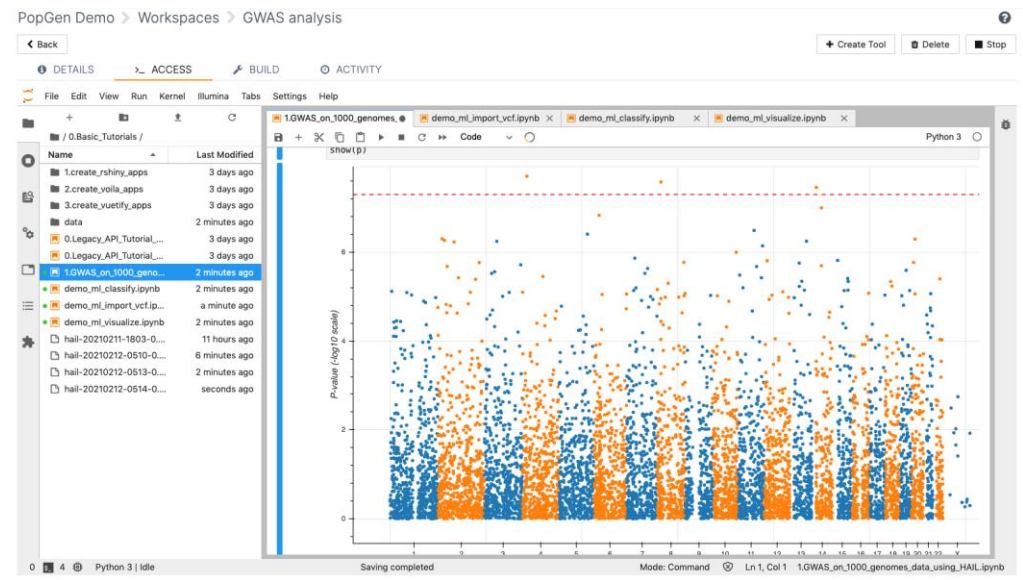
データベースの知識を活用する

Jupyter Notebooksとの統合

- ✓ インタラクティブ環境でのバイオインフォマティクス解析が可能

データサイエンティストがICA Benchを使用する利点

- ✓ Python, Rのツールを構築
- ✓ ICA Baseから、ゲノムワイド関連解析 (GWAS)のデータなどデータセットを取得
- ✓ 予測モデルをdocker imageとして保存
- ✓ パイプラインの終盤に予測モデルを追加



GWAS analysis

Builder for Python and R - 2.0.0

Demo of GWAS analysis on subset of 1000 genomes data using HAIL

Medium

5 GB

Stopping

ICA Benchの使い方

The screenshot displays the ICA Bench web interface. On the left is a sidebar with a menu including 'Connected Analytics', 'Data', 'Samples', 'Activity', 'Flow', 'Reference data', 'Pipelines', 'Analyses', 'Base', 'Bench', 'Cohorts', 'Project set', 'Details', 'Team', 'Connectivity', and 'Notifications'. The 'Workspaces' item under the 'Bench' category is highlighted with an orange box. An orange arrow points from this box to the 'Workspaces' header in the main content area, which also has an orange box around its '+ Create' button. Below this, the 'Create workspace' form is shown. It includes a 'General' tab with a warning message: 'Once the workspace is started, it will be restarted every 30 days. An automatic shutdown exceeding these 30 days will not prevent from restarting the workspace at the planned interval.' The form contains several input fields: 'Name *' (filled with 'test-for-webinar'), 'Automatic restart reminder' (filled with '5h'), 'Automatic shutdown reminder' (empty), 'Storage size *' (filled with '50'), 'Description' (empty), 'Resource model *' (filled with 'standard-small'), and 'Storage size *' (filled with '50'). The 'Save and run' and 'Save' buttons at the top right of the form are also highlighted with an orange box.

1. ICAページ左側から Workspacesをクリック

2. 初回はCreateをクリックし、自動シャットダウンまでの時間やストレージサイズ等を設定し、起動

ICA Benchの使い方

[Details](#) [Docker builds](#) [Activity](#)

General

Once the workspace is started, it will be restarted every 30 days. An automatic shutdown exceeds

Status	Starting
Automatic restart reminder	5h The time (days/hours) prior to an automatic restart at which an email reminder for this event is sent out. For example: 1d 2h
Automatic shutdown	10h The time (days/hours) between start of the workspace and automatic shutdown. For example: 5d 12h
Automatic shutdown reminder	The time (days/hours) prior to the automatic shutdown at which an email reminder for this event is sent out. For example: 1d 2h

Notebook

Python 3 (ipykernel) R

Console

Python 3 (ipykernel) R

Other

Terminal Text File Markdown File Python File R File Show Contextual Help

3. Python, Rなど実行したい環境を選び起動

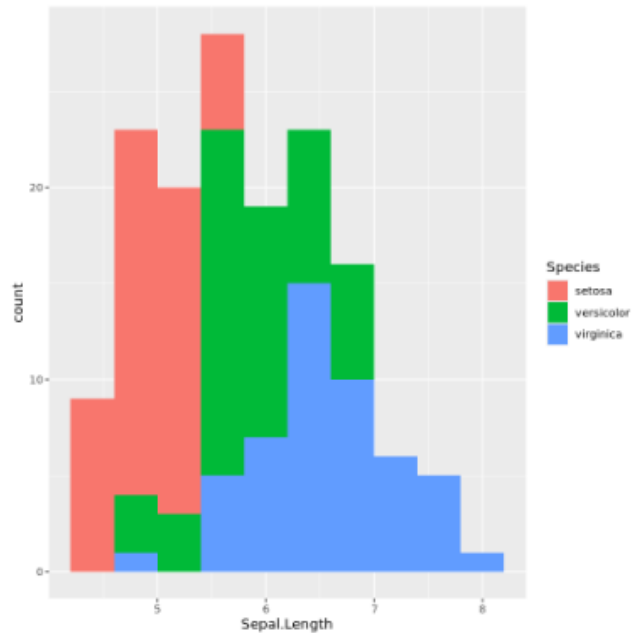

```
[2]: head(iris)
```

A data.frame: 6 × 5

	Sepal.Length	Sepal.Width	Petal.Length	Petal.Width	Species
	<dbl>	<dbl>	<dbl>	<dbl>	<fct>
1	5.1	3.5	1.4	0.2	setosa
2	4.9	3.0	1.4	0.2	setosa
3	4.7	3.2	1.3	0.2	setosa
4	4.6	3.1	1.5	0.2	setosa
5	5.0	3.6	1.4	0.2	setosa
6	5.4	3.9	1.7	0.4	setosa

```
[3]: library(ggplot2)
```

```
[6]: ggplot(iris, aes(x=Sepal.Length, fill=Species)) + geom_histogram(bins = 10)
```



ICAの環境上で

- ICA上にあるデータの詳細を確認する
 - サードパーティのライブラリーを使用する
 - グラフによりデータを可視化する
- ことが可能

Rに含まれているデータを動作確認のために使用することも可能

Illumina Connected Multiomicsのご紹介 ーマルチオミクスデータの可視化ツール

4-2

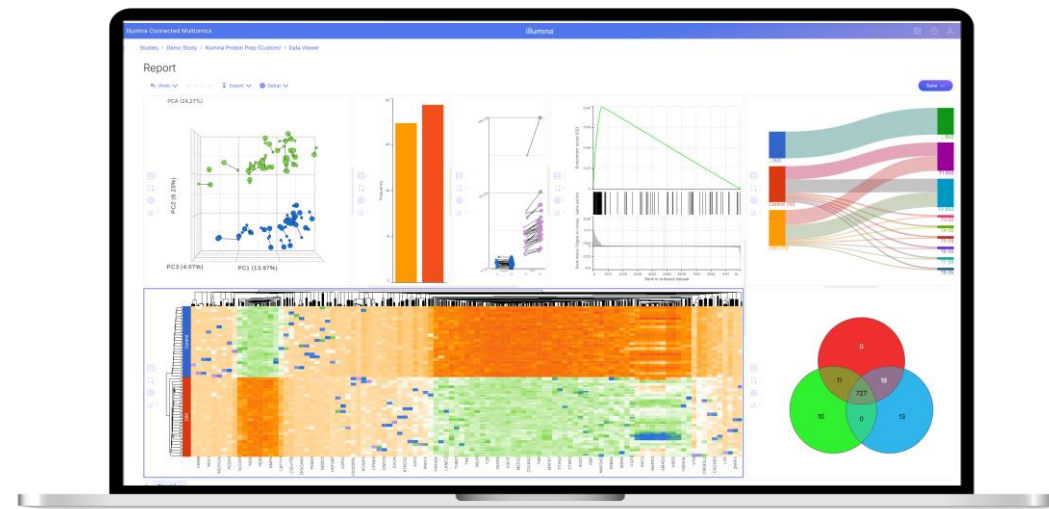


Partek™ Flow™ をConnected Multiomics に統合



Partek Flow

- 10年以上にわたって解析機能を提供した実績
- 単独のソフトウェア
- イルミナ以外のライブラリー調製キットもサポート
- クラウドとローカルから選択



Illumina Connected Multiomics として2025年12月にフルリリース

- イルミナの製品として完全に統合
- イルミナ以外のライブラリー調製キットもサポート
- イルミナのmultiomics製品に最適化された、すぐに利用可能な洗練されたパイプラインとして提供
- セットアップ不要なクラウドとして提供

Connected Multiomicsにより様々なマルチオミクス解析が可能に

Unlock deeper biological insights



Proteomics

- Illumina Protein Prep
- SomaLogic Proteomics



Epigenomics

- Illumina 5-Base DNA Prep
- Illumina methylation array
- scATAC-Seq



Genomics

- VCF



Bulk Transcriptomics

- Illumina Stranded Total and mRNA Prep
- Illumina miRNA Prep
- Data in Salmon or count matrix formats



Single-cell Transcriptomics

- Illumina Single Cell 3' RNA Prep
- 10x Cell Ranger
- Parse Biosciences
- Scanpy AnnData
- Data in count or sparse matrix formats



Spatial Transcriptomics

- Illumina spatial technology
- 10x Visium
- 10x Xenium
- NanoString CosMx

プロテオミクス、エピゲノミクス、ゲノミクス、bulk RNA-seq、single cell RNA-seq、Spatial transcriptomicsなどの解析を
イルミナライブラリー調製キット、サードパーティーライブラリー調製キットの区別なく可能

*ATAC: Assay for Transposase-Accessible Chromatin 参照: [Supported Data Types](#)

Illumina Connected Multiomics ライセンスと使用可能な機能

	Basic	Professional
オミックス解析デフォルトパイプラインの使用	✓	✓
オミックス解析カスタムパイプラインの使用		✓
イルミナのライブラリー調製キットによる解析	✓	✓
サードパーティーのライブラリー調製キットによる解析		✓
マルチオミックス解析、パスウェイ解析、Correlation Engineの使用		✓

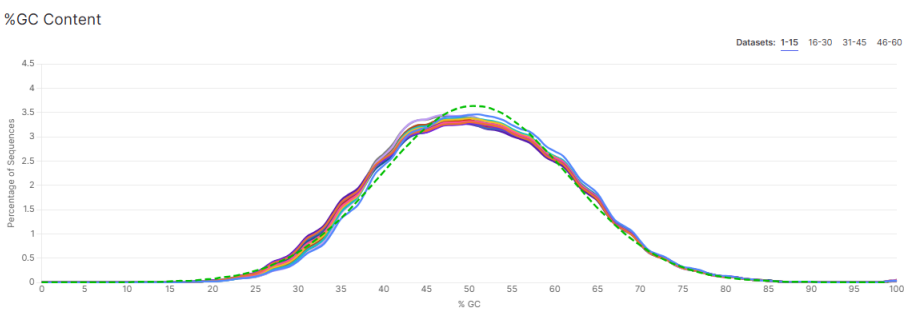
Illumina Connected Analytics上でのDRAGENによる2次解析

: Connected Multiomicsによる3次解析サポート

2次解析

DRAGEN

- QA/QCメトリクスの算出
- リードデータのアライメント
- 遺伝子アノテーション
- 遺伝子発現量の算出



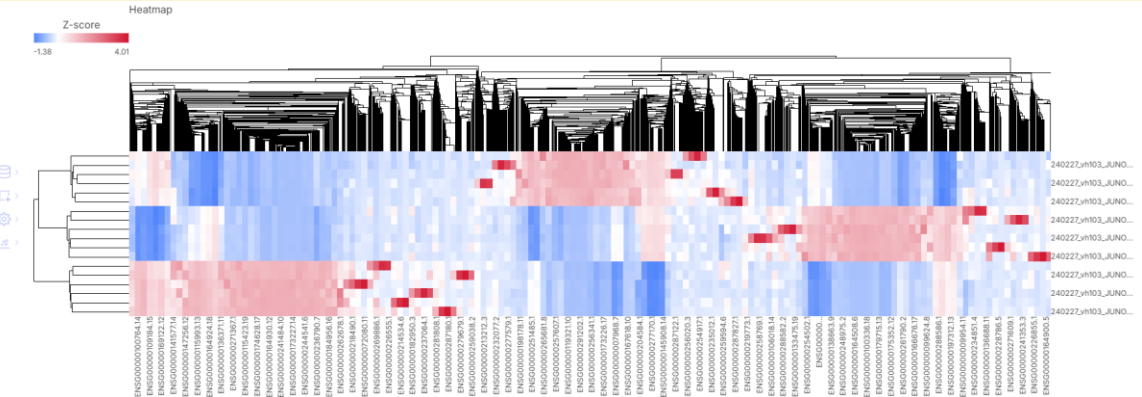
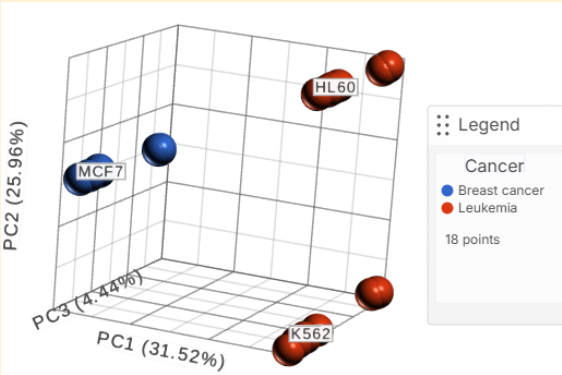
Gene Coverage

Index	Sample	>=1x	>=10x	>=30x	>=100x
1	mRNA-K562-1p5B-v13-Rep1	23,090	8,575	4,974	1,587
2	mRNA-K562-1p5B-v13-Rep2	23,094	8,926	4,974	1,587
3	mRNA-K562-1p5B-v13-Rep3	22,946	8,775	4,863	1,521
4	mRNA-K562-1p5B-v13-Rep4	22,834	8,798	4,886	1,556
5	mRNA-K562-1p5B-v13-Rep5	22,858	8,833	4,949	1,601
6	mRNA-K562-1p5B-v13-Rep6	22,750	8,791	4,922	1,600
7	mRNA-K562-1p5B-v13-Rep7	22,783	8,823	4,910	1,561
8	mRNA-IJHR-1n5R-v13-Rep1	27,902	9,560	4,709	1,294

3次解析

Connected Multiomics

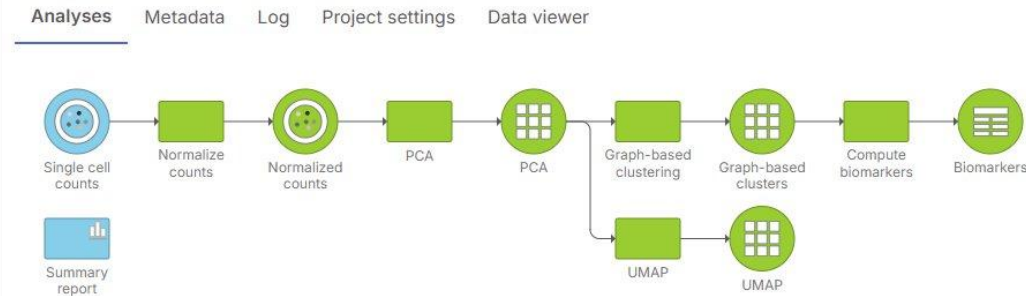
- QA/QC
- 遺伝子によるフィルタリング
- ノーマライゼーション
- 次元数削減による可視化
- クラスタリング
- 分類分け
- 生物学的な解釈など



*QA: Quality Assurance

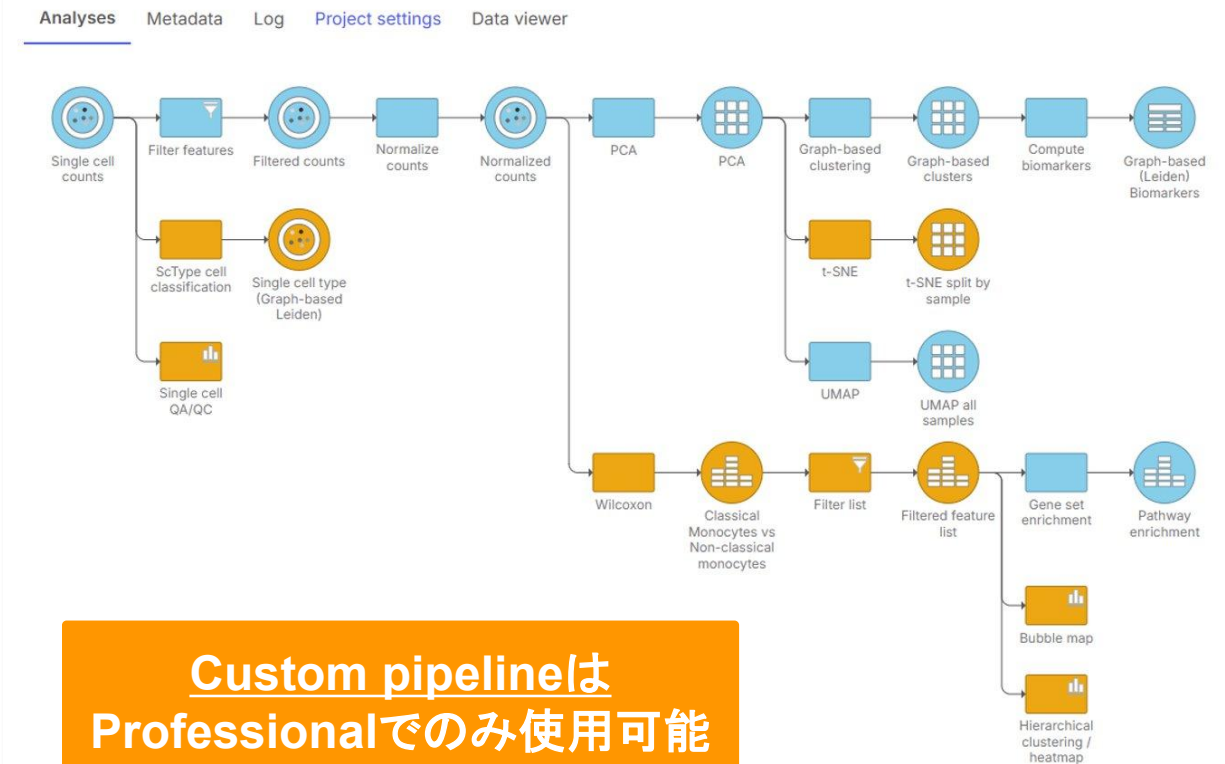
Graphical User Interface (GUI)による解析のセットアップ、 パイプライン作成 : 煩雑なコマンドライン操作不要

Illumina Single Cell 3' RNA Prep (Default)



Basic, Professionalでは
Default pipelineが使用可能

Illumina Single Cell 3' RNA Prep (Custom)



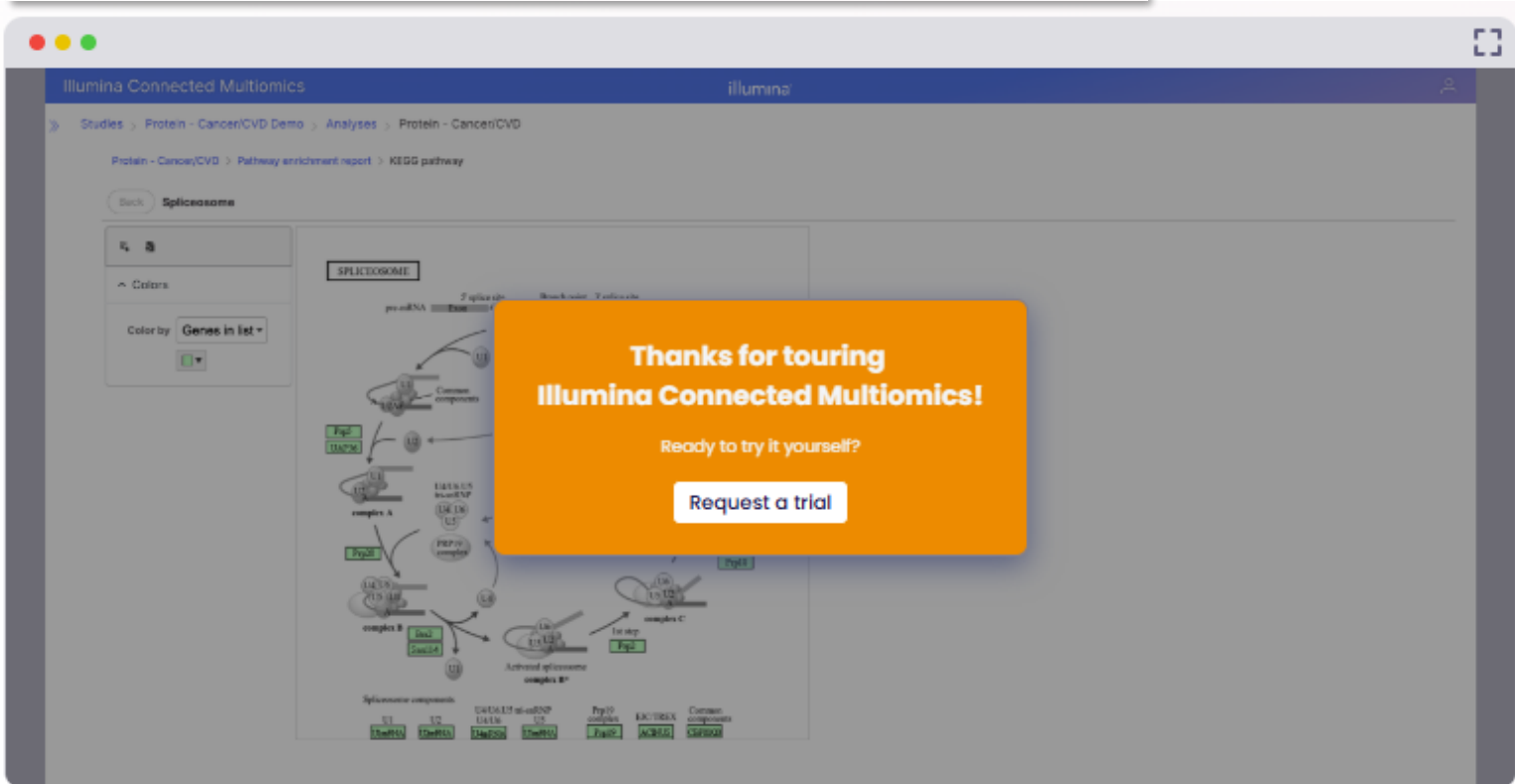
Custom pipelineは
Professionalでのみ使用可能

Interactive Demoによる多様なアッセイの解析体験

ABOUT

 **Interactive Demos**

Explore multiomics data with an interactive click-through demo of Connected Multiomics. Click  to expand the selection for easier viewing.



The screenshot displays the Illumina Connected Multiomics web application. The top navigation bar includes 'Studies', 'Protein - Cancer/CVD Demo', 'Analyses', and 'Protein - Cancer/CVD'. The main content area shows a 'Spliceosome' pathway diagram with various protein complexes and RNA molecules. An orange overlay box with white text reads: 'Thanks for touring Illumina Connected Multiomics! Ready to try it yourself? Request a trial'.

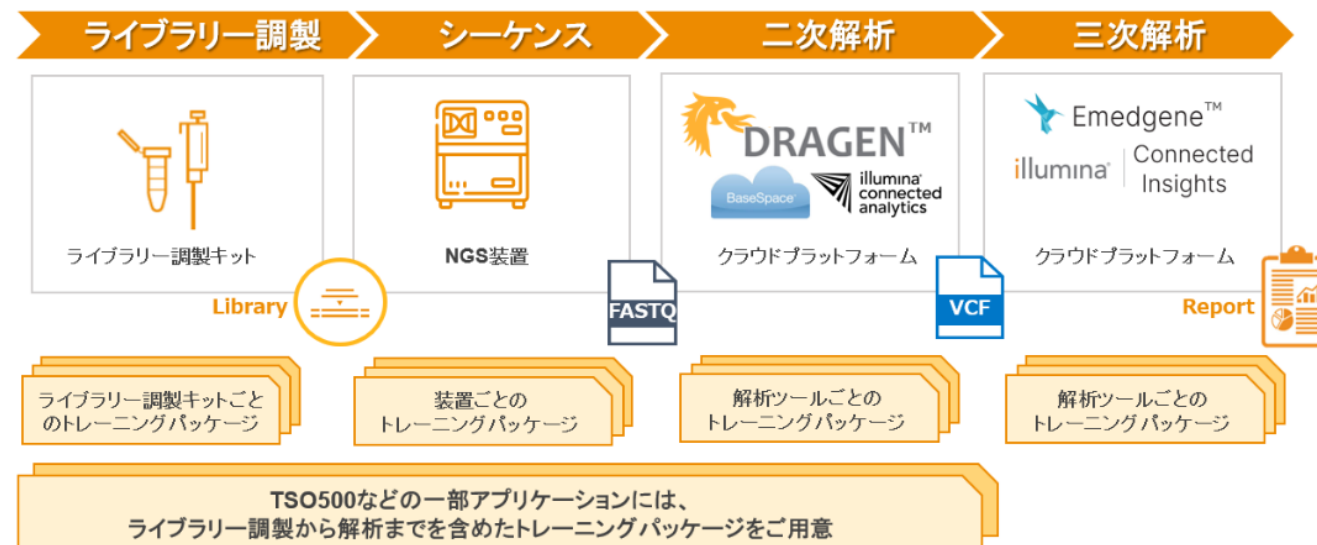
<https://help.multiomics.illumina.com/icm/about/interactive-demos>

ICAトレーニングの ご案内

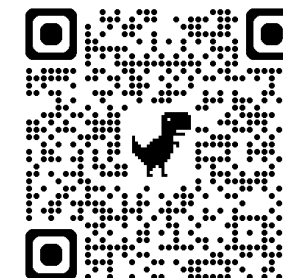
4-3

イリミナ提供トレーニング

- イリミナではライブラリー調製、シーケンス、データ解析についての有償トレーニングを提供しています
- ご希望に合わせた内容、日程のトレーニングの提供が可能です



[図1] NGSプロジェクトの流れと有償トレーニングパッケージのカバー範囲



<https://jp.illumina.com/on-domain/t/ts-m-jp-00380.html>

Thank you

江野畑 博哉
jp.illumina.com | techsupport@illumina.com