

illumina®

EMEDGENE

ゲノム洞察を 解き放つ

説明可能な AI (XAI) と自動化により
効率と信頼度を向上させ、臨床研究の
三次解析ワークフローをサポートします

Emedgene™ は、定義したレポート生成ワークフロー
を通じてバリエーション解釈を合理化し、統合します。

主要な研究機関からの信頼を得ています

BAYLOR
GENETICS

SickKids®



fleury medicina e saúde | Genômica

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。

ゲノミクスにおける AI の役割は、ノイズを削減し、最も多くのエビデンスを備えたデータを浮き彫りにすることです



効率性

規模の拡大と効率の向上を
サポート



被験者あたりの時間

ターンアラウンドタイムの
短縮とコストの削減



正確性

アプリケーション全体で自信を
持ってバリエーションに優先順位付け

スムーズな導入、統合、運用に必要なすべてのエンタープライズ機能

自動化 ACMG 分類

SNV、Indel、および CNV の自動分類により、分類時間を最大 90% 節約します。

SOP と高度なフィルター

既定のカスタムフィルターセットを作成するか、高度なフィルタリングシステムを使用して、プラットフォームに標準操作手順 (SOP) を実装します。

合理化されたワークフローとコラボレーション

ラボ向けにカスタマイズされたワークフローを実装し、チームのコミュニケーションを促進します。

優れた API 相互運用性

主要な LIMS、ストレージ、パイプラインなどに API を統合することでワークフローを自動化します。

検査とバリエーションタイプの幅広いポートフォリオ

WGS、WES、ターゲットパネルまたはバーチャルパネルからの SNV、Indel、CNV、SV、STR および mtDNA の解釈をサポートします。

知見管理

お客様の組織でキュレーションし、タグ付けしたゲノムデータのナレッジベースを維持します。

自動カスタムレポート作成

レポートをカスタマイズ、編集し、自動的に入力します。HTML は必要なく、手作業は最小限に抑えられます。

キュレーションした知見を共有

キュレーションされたバリエーションをラボのプライベートネットワーク全体で安全に共有し、チームのコミュニケーションを促進します。

ご利用いただいたお客様の声

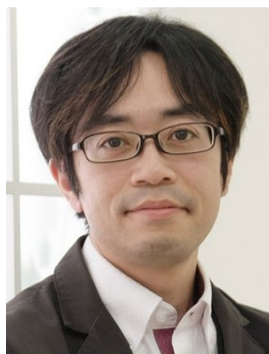


東京慈恵会医科大学 小児科学講座

大石 公彦 先生 (写真)、今川 英里 先生

Emedgene のバリエーションおよび優先順位付けの性能と臨床現場での有効性を評価する機会をいただきました。解決済み 24 症例を用いた評価では 91.7% で病原性バリエーションを特定でき、特定されたバリエーションは疾患原因の可能性優先順位付けでトップ 5 までに位置づけられました。検証に用いた症例にはノンコーディング領域のバリエーションやさまざまなサイズ (0.79 Kb ~ 14.3 Mb) の CNV が含まれましたが、これらも検出することが可能でした。既存法では病的バリエーションを同定できていなかった症例検証では新たな解決に結び付いたケースを複数認め、XAI 技術を搭載した Emedgene が解決率に寄与する別の視点を授けてくれました。

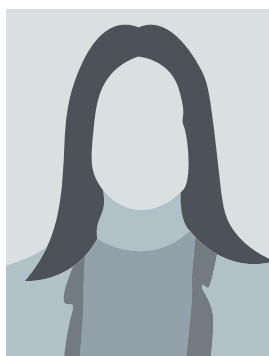
大石先生、今川先生に実施いただいた[ウェビナーはこちら](#)



慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

宮 冬樹 先生

解析に不慣れな人でも、疾患原因バリエーションを容易に探索でき、多忙な臨床遺伝専門医やバイオインフォマティシャンなどの時間と労力削減に非常に有効だと思います。SNV、indel だけでなく、CNV、病的なタンDEMリピーター (STR) などのバリエーションも包括的に検出できるので、個別に解析する必要性がない点も非常に楽で利便性が高いと感じます。Emedgene 自体は安価ではないですが、解析サーバーを用意することや、人件費、かかる時間などを考えると、費用対効果は高いと思います。また私たちは、自分たちの解析パイプラインで病的バリエーションが検出されなかった症例についても、本当にネガティブなのか再確認のためにも Emedgene を活用しており、見逃し防止や解析アルゴリズムの違いによる検出差異の確認にも有用と考えています。



成育医療研究センター

松原 圭子 先生

Emedgene を試行錯誤しながら使用していますが、とてもよいツールだと感じています。2023 年 11 月 1 日に gnomAD の v4.0 がリリースされたのですが、Emedgene には、直後にそれが反映されており、こういった情報が迅速に反映されることは、利用者としてはありがたく、ツールの設計や運用に関わっておられる方々の心意気を感じました。

ライブラリー調製、シーケンス、データ解析に至るまでの研究ワークフローを統合して合理化します。

ウェビナー



解釈のボトルネックを解消

Baylor Genetics 社の Linyan Meng 博士が、AI を用いることで原因となるバリエーションの特定が 97% の精度を示す共同研究を発表しています

論文



Nature Genomic Medicine

ボストン小児病院は、臨床研究ゲノミクス構想に Emedgene を取り入れています

論文



American Journal of Medical Genetics

ブラジルのヘルスケア業界の巨大企業である Fleury 社が AI を用いて生産性を向上させます

Emedgene は、大規模なゲノム発見のためのデータ駆動型 AI ソリューションを提供することでゲノム洞察を解き放つというお客様の使命に貢献します。

illumina®

Tel (03) 4578-2800 Fax (03) 4578-2810
techsupport@illumina.com
jp.illumina.com

© 2024 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。



略語リスト:

ACMG 米国臨床遺伝・ゲノム学会
AI 人工知能
API アプリケーションプログラミングインターフェース
CNV コピー数バリエーション
EHR 電子健康記録
GDPR EU 一般データ保護規則
HIPAA 医療保険の携行性と責任に関する法律

LIMS ラボ情報管理システム
mtDNA ミトコンドリア DNA
NLP 自然言語処理
SNV 1塩基変異
SOC 業務受託会社監査
SOP 標準操作手順書
STR ショートタンDEMリピーター

SV 構造多型
TAT ターンアラウンドタイム
WES 全エクソームシーケンス
WGS 全ゲノムシーケンス
XAI 説明可能な人工知能

APJ-1003-230930-01-JP M-JP-00318

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。