

Applications DRAGEN^{MC} sur BaseSpace^{MC} Sequence Hub

Analyse précise,
complète et efficace
dans un environnement
inonuagique convivial

- Envoyez directement les données du système de séquençage vers BaseSpace Sequence Hub pour un lancement fluide des applications d'analyse secondaire DRAGEN
- Opérez dans le nuage et utilisez les ressources à la demande pour réduire les coûts et répondre aux besoins du laboratoire
- Contribuez à garantir la confidentialité des données grâce à une plateforme axée sur la sécurité qui a été vérifiée par des tiers indépendants et certifiée conforme aux normes mondiales



Introduction

Le logiciel DRAGEN d'Illumina fournit une analyse secondaire précise, complète et efficace des données de séquençage de nouvelle génération (SNG). Les applications et les pipelines d'analyse secondaire de DRAGEN sont disponibles sur BaseSpace Sequence Hub, un logiciel infonuagique sécurisé et facile à utiliser pour simplifier la gestion des analyses, la surveillance et la bioinformatique. Associer la précision et la vitesse du logiciel DRAGEN avec l'interface conviviale et le modèle de tarification à faible coût de BaseSpace Sequence Hub permet aux utilisateurs de tout niveau de compétence en informatique d'obtenir des renseignements précieux à partir des expériences de séquençage.

Analyse précise et complète

L'analyse secondaire DRAGEN génère des résultats complets d'une précision exceptionnelle. Lors du 2020 Precision FDA Truth Challenge V2 (PrecisionFDA V2), la plateforme DRAGEN v3.7 a été déclarée la plus précise dans toutes les régions de référence et les régions difficiles à cartographier pour les données de séquençage d'Illumina^{1,2}. En outre, le logiciel DRAGEN permet une analyse secondaire rapide, comme le démontre un établissement indépendant qui a établi un record de vitesse d'analyse génomique à l'aide de la plateforme³. Cette performance optimisée est disponible pour une grande variété de solutions d'analyse génomique, y compris la conversion de fichiers binaires de définitions des bases (BCL), la cartographie, l'alignement, le tri, le marquage en double, et l'appel des variants haplotypes. Comme décrit dans l'étude publiée dans *Nature Biotechnology*, le logiciel DRAGEN permet de relever les défis courants liés à l'analyse génomique, comme les longues durées de traitement, la cohérence des appels et la gestion de grands volumes de données⁴. Plusieurs applications DRAGEN sont disponibles sur BaseSpace Sequence Hub pour prendre en charge de nombreuses applications de séquençage (tableau 1). De nouvelles applications et des versions mises à jour sont disponibles régulièrement.

 Pour obtenir une liste complète des applications, rendez-vous sur illumina.com/DRAGEN

Tableau 1 : Exemples d'applications DRAGEN disponibles sur BaseSpace Sequence Hub

Application	Description
DRAGEN Germline	Cartographie et alignement avec la référence pour l'appel des variants; comprend l'étalonnage avancé des modèles d'erreur pour une précision accrue ainsi que la détection et le génotypage de l'expansion des répétitions au moyen du logiciel Illumina Expansion Hunter.
DRAGEN Somatic	Détection des variants somatiques dans les échantillons tumoraux; comprend les modes « tumeur uniquement » et « tumeur/normal ».
DRAGEN Enrichment	Combine les paramètres d'appel de DRAGEN Germline et Somatic dans un pipeline conçu pour analyser les échantillons d'enrichissement; comprend une suite complète d'indicateurs d'enrichissement et de rapports.
DRAGEN RNA	Alignement rapide et cartographie de jonctions d'épissure, quantification et détection de fusions.
DRAGEN Joint Genotyping/ Population	Appel de variants conjoints dans de multiples génomes; peut atteindre des milliers d'échantillons à très grande vitesse sans pour autant compromettre la précision.
DRAGEN Methylation	Analyse rapide des données de séquence d'ADN bisulfite ciblé et du génome entier; compatible avec les trousse de préparation de bibliothèques Illumina TruSeq ^{MC} DNA Methylation et TruSeq Methyl Capture.
DRAGEN Reference Builder	Compatible avec les fichiers FASTA pour générer une référence DRAGEN exclusive et non standard.

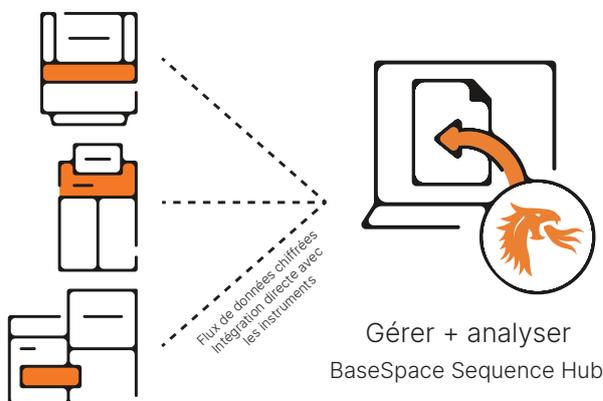


Figure 1 : Gestion et analyse des données : connectez un ou plusieurs instruments Illumina à BaseSpace Sequence Hub pour le transfert automatique des données, l'analyse à l'aide des applications DRAGEN, la gestion, le stockage et le partage.



Figure 2 : Analyse simplifiée des données : l'analyse secondaire DRAGEN sur BaseSpace Sequence Hub associe précision et efficacité à la simplicité et à la sécurité.

Flux de travail simple

Le logiciel DRAGEN sur BaseSpace Sequence Hub intègre l'analyse secondaire dans un flux de travail simple. Les utilisateurs peuvent surveiller les analyses en temps réel et envoyer les données en toute sécurité et directement à partir des instruments vers l'écosystème infonuagique pour l'analyse par bouton-poussoir à l'aide de plusieurs pipelines DRAGEN (figure 1). Une fois l'analyse secondaire terminée, les utilisateurs peuvent facilement stocker, partager et effectuer d'autres formes de gestion des données directement sur BaseSpace Sequence Hub (figure 2).

Plateforme évolutive à faible coût

Les applications DRAGEN sur BaseSpace Sequence Hub éliminent le besoin d'acheter des solutions de calcul et de stockage sur site, réduisant ainsi les coûts initiaux, la consommation d'énergie et la maintenance. Les applications DRAGEN coûtent environ 8 iCredits/génome et 2 iCredits/exome pour l'appel de petits variants.*

Les applications DRAGEN peuvent être utilisées sur demande pour de petites études, ou selon les besoins du laboratoire. Avec BaseSpace Sequence Hub, les utilisateurs peuvent analyser plusieurs échantillons en parallèle et accroître leurs opérations sans devoir investir dans une infrastructure matérielle supplémentaire.

* Les coûts d'analyse réels varient en fonction des caractéristiques de l'échantillon d'entrée, des paramètres d'analyse sélectionnés, du type d'instance et de l'emplacement.

Environnement de conformité sécurisé

La sécurité est d'une importance cruciale lorsque l'on décide du transfert de données génomiques vers un système d'analyse et de stockage infonuagique. Dans BaseSpace Sequence Hub, les données sont protégées au moyen de différentes mesures physiques, électroniques et administratives. Les données à téléverser sont chiffrées conformément à la norme AES256 et protégées par le protocole TLS (Transport Layer Security). Les données contenues dans BaseSpace Sequence Hub sont hébergées sur la plateforme Amazon Web Services (AWS), conforme aux normes de sécurité acceptées par le secteur⁵. Les abonnements Enterprise offrent un degré de sécurité supplémentaire. Les clients Enterprise disposent de leur propre domaine et peuvent utiliser leur propre service d'authentification pris en charge par SAML 2.0 pour gérer les utilisateurs et les mots de passe. BaseSpace Sequence Hub appuie également les clients Enterprise dans un environnement réglementé par la loi américaine sur l'assurance maladie (Health Insurance Portability and Accountability Act, ou HIPAA) au moyen d'un accord de partenariat commercial. Pour plus de renseignements sur les fonctionnalités de sécurité, consultez le [bulletin sur la sécurité et la confidentialité de BaseSpace Sequence Hub](#).

Essai gratuit

BaseSpace Sequence Hub offre un essai gratuit limité de 30 jours pour les nouveaux comptes. Les nouveaux comptes ont accès à ce qui suit :

- 1 To de stockage inclus
- 250 iCredits : pour acheter des options de stockage et d'analyse de données supplémentaires
- Toutes les applications BaseSpace Sequence Hub
- Capacités de surveillance des analyses de l'instrument
- Démultiplexage inclus pour les analyses envoyées aux comptes du client

Pour obtenir un essai gratuit ou pour passer à un abonnement Professional ou Enterprise, consultez [Commande de BaseSpace Sequence Hub](#) ou communiquez avec votre représentant commercial local.

En savoir plus

[Analyse secondaire DRAGEN](#)

[BaseSpace Sequence Hub](#)

Références

1. US Food and Drug Administration. PrecisionFDA Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. precision.fda.gov/challenges/10. Consulté le 14 mars 2024.
2. Illumina. DRAGEN sets new standard for data accuracy in PrecisionFDA benchmark data. Optimizing variant calling performance with Illumina machine learning and DRAGEN graph. illumina.com/science/genomics-research/articles/dragen-shines-again-precisionfda-truth-challenge-v2.html. Publié en 2022. Consulté le 14 mars 2024.
3. The San Diego Union-Tribune. Rady Children's Institute sets Guinness world record. sandiegouniontribune.com/news/health/sd-no-rady-record20180209-story.html. Publié en 2018. Consulté le 14 mars 2024.
4. Behera S, Catreux S, Rossi M, et al. [Comprehensive genome analysis and variant detection at scale using DRAGEN](#). *Nat Biotechnol*. Publié en ligne le 25 octobre 2024 : 1-15. doi:10.1038/s41587-024-02382-1
5. AWS Cloud Security. aws.amazon.com/security/. Consulté le 13 mars 2020.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03292 FRA v1.0