

Aplicaciones DRAGEN™ en BaseSpace™ Sequence Hub

Análisis preciso, exhaustivo
y eficiente en un entorno
en la nube fácil de usar

- Transmita datos directamente del sistema de secuenciación a BaseSpace Sequence Hub para iniciar con fluidez aplicaciones DRAGEN de análisis secundario.
- Trabaje en la nube y utilice recursos a la carta para reducir los costes y satisfacer las necesidades del laboratorio.
- Contribuya a garantizar la privacidad de los datos con una plataforma que prioriza la seguridad y que se audita y certifica de forma independiente conforme a estándares internacionales.



Introducción

El software DRAGEN de Illumina ofrece un análisis secundario preciso, exhaustivo y eficiente de los datos de secuenciación de nueva generación (NGS, next-generation sequencing). Las aplicaciones de análisis secundario DRAGEN y los procesos correspondientes están disponibles en BaseSpace Sequence Hub, un software en la nube, seguro y fácil de usar que simplifica la gestión de experimentos, la supervisión y la bioinformática. Combinar la precisión y velocidad del software DRAGEN con la interfaz intuitiva y el modelo de precios de bajo coste de BaseSpace Sequence Hub permite obtener información reveladora de experimentos de secuenciación para usuarios de todos los niveles de experiencia informática.

Análisis preciso y exhaustivo

El análisis secundario de DRAGEN genera unos resultados excepcionalmente precisos y completos. En Precision FDA Truth Challenge V2 (PrecisionFDA V2) de 2020, DRAGEN v3.7 obtuvo la máxima precisión en todas las regiones de referencia y difíciles de asignar para los datos de secuenciación de Illumina.^{1,2} Además, el software DRAGEN permite efectuar un análisis secundario con rapidez, como demostró una institución independiente que batió un récord de velocidad con esta plataforma en el análisis genómico.³ Este rendimiento optimizado está disponible para una amplia gama de soluciones de análisis genómico, entre las que se incluyen la conversión de archivos de llamadas de bases binarias (BCL), la asignación, la alineación, la clasificación, el marcado de duplicados y la llamada de variantes de haplotipos. Como se explica en el estudio publicado en *Nature Biotechnology*, el software DRAGEN supera retos que suele plantear el análisis genómico, como los periodos prolongados de computación, la coherencia de las llamadas y la manipulación de grandes volúmenes de datos.⁴ BaseSpace Sequence Hub dispone de varias aplicaciones DRAGEN para posibilitar diversas aplicaciones de secuenciación (tabla 1). Se lanzan constantemente aplicaciones nuevas y versiones actualizadas.



Para ver una lista completa de las aplicaciones, visite illumina.com/DRAGEN.

Tabla 1: Ejemplos de aplicaciones DRAGEN disponibles en BaseSpace Sequence Hub

Aplicación	Descripción
DRAGEN Germline	Asignación y alineación con controles para la llamada de variantes. Incluye una calibración avanzada de modelos de error para ofrecer una mayor precisión, así como para detectar y genotipar la expansión de repeticiones a través de Illumina Expansion Hunter.
DRAGEN Somatic	Detección de variantes somáticas en muestras tumorales. Incluye modos exclusivamente para tumores y para el cotejo de muestras tumorales y normales.
DRAGEN Enrichment	Combina los llamadores de DRAGEN Germline y DRAGEN Somatic en un proceso diseñado para analizar muestras de enriquecimiento. Incluye un paquete completo de criterios de medición del enriquecimiento y de generación de informes.
DRAGEN RNA	Agiliza la alineación y la asignación de zonas de corte y empalme, la cuantificación y la detección de fusiones.
DRAGEN Joint Genotyping/ Population	Llamada de variantes conjunta en varios genomas. Se amplía a miles de muestras a gran velocidad sin sacrificar la precisión.
DRAGEN Methylation	Análisis rápido de datos de secuencias de ADN del genoma completo y ADN selectivo modificado con bisulfito. Es compatible con los kits de preparación de librerías TruSeq™ DNA Methylation and TruSeq Methyl Capture de Illumina.
DRAGEN Reference Builder	Acepta archivos FASTA para crear un control DRAGEN exclusivo no convencional.

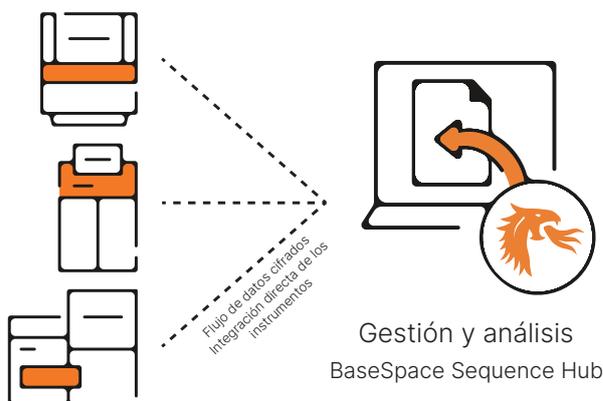


Figura 1: Gestión y análisis de datos. Conecte uno o varios instrumentos de Illumina a BaseSpace Sequence Hub para transferir datos automáticamente, efectuar análisis con aplicaciones DRAGEN, gestionar datos, almacenarlos y compartirlos.



Figura 2: Simplificación del análisis de datos. El análisis secundario de DRAGEN en BaseSpace Sequence Hub combina precisión y eficiencia con sencillez y seguridad.

Flujo de trabajo sencillo

El software DRAGEN en BaseSpace Sequence Hub integra el análisis secundario en un flujo de trabajo sencillo. Los usuarios pueden supervisar los experimentos en tiempo real y transmitir datos de forma segura y directa desde los instrumentos al ecosistema en la nube para efectuar un análisis con solo pulsar un botón mediante varios procesos de DRAGEN (figura 1). Una vez finalizado el análisis secundario, los usuarios pueden almacenar, compartir y gestionar los datos de otras formas con facilidad directamente en BaseSpace Sequence Hub (figura 2).

Plataforma flexible de bajo coste

Las aplicaciones DRAGEN en BaseSpace Sequence Hub ahorran la necesidad de adquirir ordenadores y espacios de almacenamiento en las instalaciones, lo que reduce los costes iniciales, el consumo de energía y el mantenimiento. Las aplicaciones DRAGEN cuestan aproximadamente 8 iCredits por genoma y 2 iCredits por exoma para la llamada de variantes pequeñas.*

Las aplicaciones DRAGEN pueden utilizarse a la carta para estudios reducidos o ampliarse en función de las necesidades del laboratorio. Con BaseSpace Sequence Hub, los usuarios pueden ejecutar varias muestras en paralelo y ampliar las operaciones sin invertir en infraestructura de hardware adicional.

* Los costes reales de los análisis varían en función de las características de la muestra de entrada, los parámetros de análisis seleccionados, el tipo de caso y la ubicación.

Entorno seguro y que cumple las normas

La seguridad es de vital importancia a la hora de tomar la decisión de transferir el análisis y el almacenamiento de los datos genómicos a la nube. En BaseSpace Sequence Hub, los datos se protegen mediante varias medidas físicas, electrónicas y administrativas. Los datos que se cargan se cifran mediante el estándar AES256 y se protegen con la seguridad de la capa de transporte (TLS, transfer layer security). Los datos en BaseSpace Sequence Hub se alojan en Amazon Web Services (AWS), y esta plataforma cumple las normas de seguridad aceptadas por el sector.⁵ Las suscripciones Enterprise ofrecen un nivel de seguridad adicional. A los clientes Enterprise se les ofrece su propio dominio y la posibilidad de usar su propio servicio de autenticación compatible con SAML 2.0 para gestionar los usuarios y las contraseñas. BaseSpace Sequence Hub también ayuda a los clientes Enterprise por medio de un acuerdo de socio comercial (Business Associate Agreement, BAA) en un entorno regulado por la Ley de portabilidad y responsabilidad del seguro médico (Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA) de EE. UU. Dispone de más información sobre las funciones de seguridad en el [informe sobre seguridad y privacidad de BaseSpace Sequence Hub](#).

Prueba gratuita

BaseSpace Sequence Hub ofrece una prueba gratuita limitada de 30 días para las cuentas nuevas. Las cuentas nuevas pueden acceder a lo siguiente:

- 1 TB de almacenamiento incluido
- 250 iCredits (sirven para adquirir opciones adicionales de análisis y almacenamiento de datos)
- Todas las aplicaciones de BaseSpace Sequence Hub
- Acceso a las capacidades de supervisión de experimentos del instrumento
- Inclusión del demultiplexado para los experimentos transmitidos a la cuenta de un cliente

Para obtener una prueba gratuita o actualizar a una cuenta de suscripción Professional o Enterprise, visite [BaseSpace Sequence Hub Ordering](#) o póngase en contacto con su representante de ventas local.

Más información

[Análisis secundario de DRAGEN](#)

[BaseSpace Sequence Hub](#)

Bibliografía

1. Administración de Alimentos y Medicamentos de los EE. UU. PrecisionFDA Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. precision.fda.gov/challenges/10. Fecha de consulta: 14 de marzo de 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. Año de publicación: 2022. Fecha de consulta: 14 de marzo de 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. Año de publicación: 2018. Fecha de consulta: 14 de marzo de 2024.
4. Behera S, Catreux S, Rossi M, et al. [Comprehensive genome analysis and variant detection at scale using DRAGEN](#). *Nat Biotechnol*. Publicado en línea el 25 de octubre de 2024: 1-15. doi:10.1038/s41587-024-02382-1
5. Seguridad en la nube de AWS. aws.amazon.com/security/. Fecha de consulta: 13 de marzo de 2020.



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03292 ESP v1.0