

Illumina Connected Insights

为体细胞肿瘤研究应用提供 NGS 数据解读功能

- 通过整合知识来源和自动化常规三级分析研究工作流程，节省时间的同时获得更可靠的结果
- 集成自动信息流，减少从样本到研究报告的手动操作次数，不受检测方法或仪器的影响
- 为发展提供动力，使临床研究实验室能够紧跟新知识的步伐，扩展检测菜单并扩大项目规模



简介

新一代测序（NGS）技术的创新实现了更深入的测序、更高的通量以及更全面的变异类别和生物标志物类型评估。以基因组学为动力的见解有助于确定疾病的根本原因、优化方法并扩展来自群体规模计划的见解。

虽然用于二级分析的生物信息学创新已满足NGS方法生成的海量数据分析需求，但许多实验室仍在努力扩大三级分析的规模，包括解读遗传变异以获取生物学相关意义。这也进一步加重了实验室人员的负担，使变异解读成为一个耗时且可能需要手动操作的过程，其中需要执行大量重复步骤，每个基因组或其他类型的全面检测需要长达7个小时的时间¹。

Illumina Connected Insights可帮助实验室在内部引入NGS检测或扩展现有工作流程，解决数据解读难题。这一可定制的平台实现了从数据上传到研究报告生成的三级分析，并通过自动用户选择简化了用户体验。使用基于应用程序编程接口（API）的检出，Connected Insights允许用户访问超过55个来源的变异信息，以便进行筛选并生成见解。Connected Insights的特

色功能旨在减少从基因组数据中获取生物学见解所需的时间和精力，同时大幅提高常规用户定义解读的操作效率（表1）。

Connected Insights专为多种研究应用和目标领域提供服务。在体细胞肿瘤学方面，Connected Insights可进行配置，以此纳入来自各种肿瘤学检测的输入数据，包括来自组织或液体活检和血液恶性肿瘤检测的全景变异分析（CGP）。该软件支持在DNA和RNA肿瘤样本中经常发现的变异类型，如单核苷酸位点变异（SNV）、插入/缺失（indel）、融合、结构变异（SV）、杂合性缺失（LOH）等，并接受和支持用户对肿瘤突变负荷（TMB）、微卫星不稳定性（MSI）和基因组不稳定性评分（GIS）等全基因组生物标志物进行解读，以评估同源重组缺陷（HRD）。Connected Insights在面向未来的框架上而建立，它将扩展到肿瘤学及其他应用领域。

Connected Insights与现有的NGS工作流程集成并扩展（图1），使实验室能够实施标准化、用户自定义的工作流程，快速解读疾病相关变异，并生成报告，以结构化的格式总结研究结果。Connected Insights是NGS工作流程的最后一环，它使实验室能够简化三级分析，并扩大跨研究应用的运行规模。



图1：Illumina Connected Insights扩展了NGS工作流程——实现了跨研究应用和目标领域的变异解读和报告。

表1: Illumina Connected Insights的特点

特点	规格 / 描述
平台兼容性	广泛的NGS仪器和强大的应用程序接口，可在数字生态系统（包括EHR/EMR）中实施
数据输入兼容性	来自DRAGEN软件或任何其他二级分析解决方案的VCF，可实现无缝数据传输
检测兼容性	广泛的DNA或RNA检测，具有VCF输出；支持实体瘤检测、液体活检检测、血液恶性肿瘤检测、panel、WES、WGS和全转录组测序
变异种类	小变异（SNV、indel）、CNV、SV、融合、LOH和剪接位点变异
基因组特征	TMB、MSI、HRD（GIS）和肿瘤倍性
遗传风险	结合肿瘤报告遗传风险的能力
样本质量	QC指标、肿瘤纯度和VAF图
内部知识库	实验室变异管理，能够批量加载现有或获取的精选数据
外部知识源	超过55个知识源，包括JAX-CKB、OncoKB、COSMIC、CIViC、ClinVar、LitVar和Mastermind
全面筛选	包括变异频率、质量分值、测序深度、变异类型、功能影响等
自动化与分类	支持关键测试参数的变异过滤器预设、基于VICC指南的致癌预测和报告草稿生成
变异管理和存储	自动存储变异解读，方便今后使用
用户友好型报告	可根据疾病研究重点生成可优化的定制报告
多种语言	用户界面和报告生成支持多种语言
可视化	SV、CNV、覆盖度和B等位基因比率、VAF分布等其他指标的IGV、基因组图、融合图
多平台可访问性	可通过DRAGEN服务器在云端或本地部署

CNV，拷贝数变异；EHR，电子健康记录；EMR，电子病历；GIS，基因组不稳定性评分；HRD，同源重组修复缺陷；IGV，整合基因组学查看器；LOH，杂合性缺失；MSI，微卫星不稳定性；QC，质量控制；SNV，单核苷酸位点变异；SV，结构变异；TMB，肿瘤突变负荷；VAF，变异等位基因频率；VCF，变异检出格式；VICC，癌症变异解读联盟；WES，全外显子组测序；WGS，全基因组测序

简化操作

Connected Insights可优化并自动进行变异解读，从而缩短报告生成时间。从实现用户定义预设的自动化到利用单一界面查看来自多个来源的内容，Connected Insights提供了强大的工具来加速实验室的日常运作。实验室特定的变异管理使实验室能够轻松定制流程。区域性内容提供了额外的功能和相关性，帮助实验室获得全面而有意义的研究成果。

自动化提高实验室效率

通过Connected Insights用户界面，实验室可以轻松配置并自动执行解释工作流程，从而提高效率：

- 灵活的变异过滤程序（图 2）支持制定全面的筛选策略；过滤程序可以保存、锁定和共享，从而简化未来的分析工作
- 报告自动化功能可根据用户的选择（如变异证据级别和以往报告参考）预生成研究报告内容草稿
- 检测定义功能将存储实验室中每次检测的关键参数（例如，变异过滤程序、报告模板）；编辑预设的管理权限可确保实验室流程的一致性和效率
- 基于团队的功能，包括标签、基于角色的权限、日志和工作组，有利于团队协调和协作

通过自定义报告生成的整个工作流程可以一次性配置并自动执行，以提高团队的三级分析速度、规模和可靠性。

一站式提供全面的知识库选项

通过Connected Insights建立的API连接，实验室可以直接访问由超过55个外部知识源组成的网络，这些知识源包含生物学相关信息，可帮助评估基因组变异。

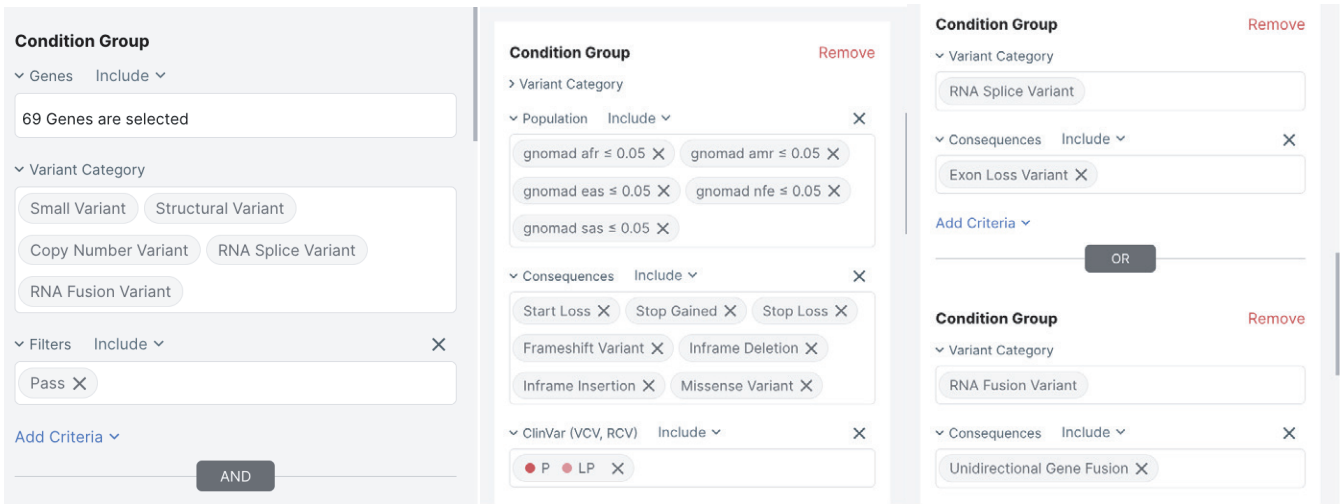


图2：Connected Insights中的过滤条件——全面过滤条件集可快速分离出与研究课题相关的关键变异。

这些来源包括[杰克逊实验室临床知识库](#)（JAX-CKB™），这是一个值得信赖的知识库，在全球拥有10万多名用户，提供全面的实体癌和血癌内容、体细胞基因变异注释以及其他相关内容。JAX-CKB是全球超过10万用户信赖的知识库。其他综合来源包括[癌症体细胞突变目录](#)（COSMIC）、[癌症变异临床解读数据库](#)（CIViC）、[ClinVar](#)、[在线人类孟德尔遗传](#)（OMIM）目录、变异频率资源、功能影响资源以及其他定期更新的数据库。整合了多种文章搜索工具，包括LitVar 2.0、² Genomenon的Mastermind基因组智能平台、谷歌学术等，以便检索那些尚未被整理入知识库的见解。

Connected Insights将多个来源的信息聚合到一个中心，无需从各种在线资源中手动搜索变异信息，从而简化了解读过程并节省了宝贵的时间。用户可以选择自己的知识源，查看特定变异的汇总内容，并检查变异关联的深入信息，包括出版物ID、指南和其他形式的证据。该软件可以在标准化的简洁研究报告模板中高效填充相关草稿信息。

区域性内容

通过访问JAX-CKB，Connected Insights可以访问全面的区域内容。这些来源包括：

- 美国食品药品监督管理局（USFDA）、欧洲药品管理局（EMA）和治疗用品管理局（TGA）针对特定地区的药物标签
- [clinicaltrials.gov](#) 提供的本地临床试验
- 美国国家综合癌症网络（NCCN）、美国临床肿瘤学会（ASCO）和欧洲肿瘤内科学会（EMSO，包括泛亚指南）提供的地区实践指南中的建议

除了区域性内容外，Connected Insights用户还可以定制其变异解读和研究报告，以遵循任何区域性分级指南，例如ASCO/分子病理学协会（AMP）³制定的框架、ESMO分子靶标临床可操作性量表（ESCAT）⁴或[FDA方法](#)。一些地区使用的致病性分类方法^{5,6}可与分级系统一起使用。

自动致癌性分类

体细胞变异致癌性分类的标准由临床基因组资源（ClinGen）、癌症基因组学联盟（CGC）和癌症变异解读联盟（VICC）⁷ 根据一套联合指南定义，目的是统一各机构的变异分类。Connected Insights采用SpliceAI和PrimateAI等人工智能算法，自动进行基于指南的致癌性分类。分类草案背后的逻辑和证据是完全透明和互动的，以证据图的形式呈现（图3）。用户可以覆写并编辑草案中预计的分类。

实验室自定义的解读

Connected Insights提供My Knowledge Base（我的知识库）功能，这是用于实验室管理数据的个性化私有存储库，其中包括实验室已解读的变异信息以及这些变异在以往报告中

的详细情况。在Connected Insights的整个使用过程中，My Knowledge Base将根据过去的决策提供信息，并自动填充报告草稿。高效整合实验室整理的数据和累积的、不断扩展的知识，可以减轻解读和管理的负担，从而提高效率（图4）。

My Knowledge Base支持用户：

- 在采用 Connected Insights 时，上传实验室过去的变异解读
- 复制和编辑实验室或外部来源创建的变异记录
- 使用任意肿瘤学分级框架，包括完全自定义的框架
- 使用生物学分级进行致癌解读
- 解读全基因组生物标志物，如 TMB、MSI 和 HRD（GIS）
- 查看过去使用过的变异信息汇总，包括报告

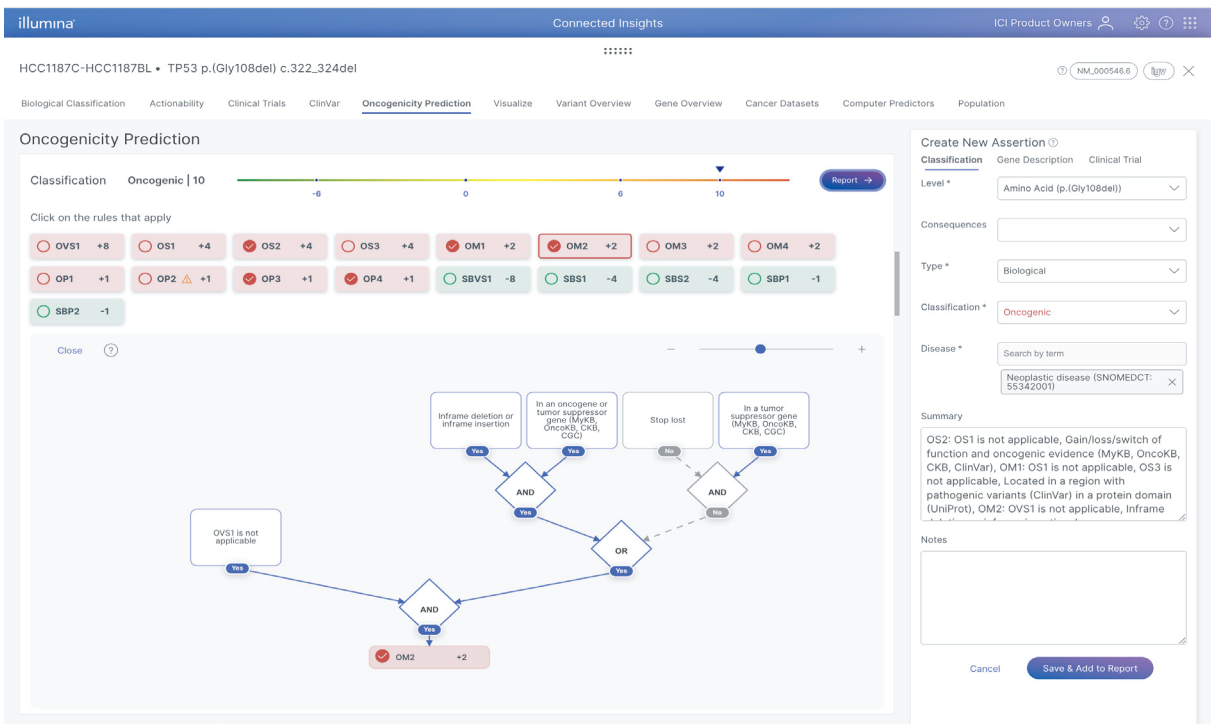


图3： 致癌性分类草案和证据图——根据指南自动估算致癌性得分；透明显示逻辑和证据。

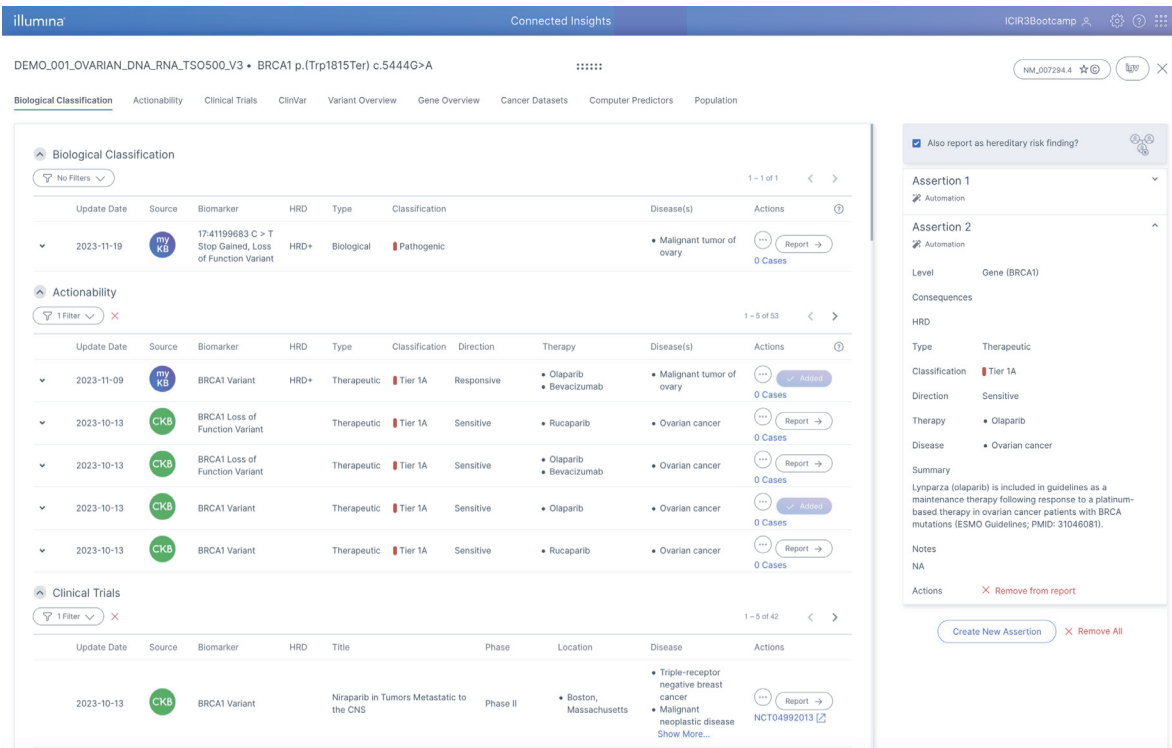


图4：Connected Insights中的实验室特定管理——实验室的精选数据储存库可作为未来案例的知识来源，减轻解读和管理的负担，从而提高效率。

简明、可定制的研究报告

Connected Insights具有强大而灵活的功能，可提供简洁明了的变异报告。用户可以选择使用默认报告模板，也可以使用简单的文字处理器式编辑功能创建和存储多个自定义模板。除了更改报告命名和徽标外，常见的自定义功能还包括显示样本和主题信息、更新报告章节等。报告可以PDF或JSON格式导出（图5）。

可视化以获得更深入的见解

Connected Insights包括多个可视化功能（图6），有助于以下工作：

- 变异 QC（如 IGV、覆盖度图、VAF 图）
- 了解已识别的变异（SV、CNV、覆盖度、B 等位基因比率的基因组图和融合图）
- 变异解读（组织和肿瘤组织学的变异分布图）

集成式解决方案

Connected Insights与现有的NGS工作流程相集成，可简化三级分析并实现变异解读。该软件与几乎所有变异检出程序的VCF输出兼容，具有更大的灵活性，使实验室能够利用单一供应商解决方案进行NGS工作流程。Connected Insights与所有因美纳基因测序仪兼容，并直接与Illumina Connected软件生态系统关联。它旨在构建一套精简、全面的分析和数据管理解决方案，既可开箱即用，也可根据特定需求进行定制。

DRAGEN™ 二级分析

Connected Insights可进行配置，以便与任何二级分析平台输出的VCF数据文件结合使用。通过连接Connected Insights上游的DRAGEN（基因组学动态读取分析）二级分析选项，任何规模的实验室都能够以成熟的性能针对多种变异类型进行高度准确地变异检出。

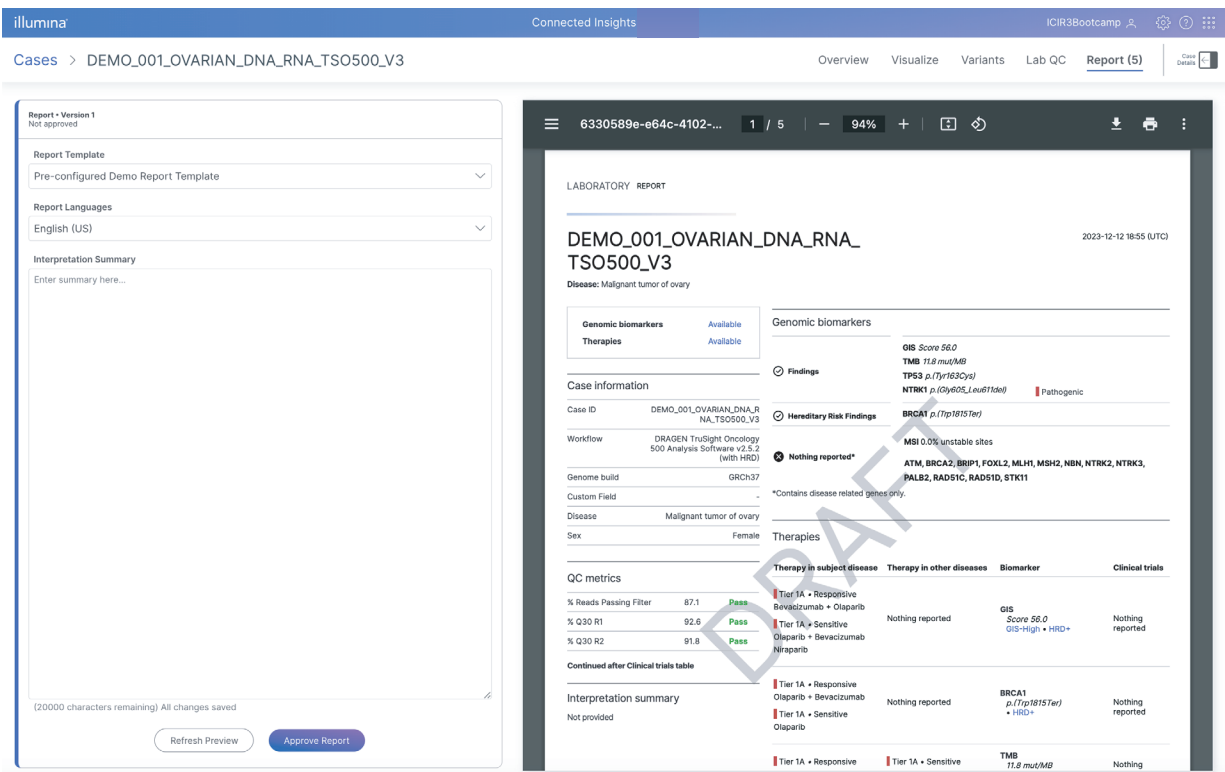


图5：Connected Insights灵活的报告功能可通过预配置模板为研究应用提供清晰简洁的变异解读报告。

Illumina Connected Analytics

Connected Insights可直接与Illumina Connected Analytics集成，实现自动数据导入和合并数据存储。Connected Analytics是一个全面的、基于云的生物信息学平台，使研究人员能够在安全、可扩展且灵活的环境中管理和处理大量基因组数据。该软件使实验室能够在群体队列中进行深度数据科学研究，并支持在符合国际数据隐私法规的安全平台上与合作者共享数据。

为发展提供动力

Connected Insights使实验室能够跟上不断发展的科学和技术的步伐，并扩大运行规模以满足需求。

值得信赖的支持和服务合作伙伴

因美纳致力于确保用户社区有能力完成其使命并实现发展。因美纳提供出色的支持团队，由经验丰富的科学家组成，他们都是文库制备、测序和分析方面的专家。技术支持通过电话和电子邮件在全球范围内、工作日全天候提供；支持人员根据当地工作时间（周一至周五）采用“日出而作，日落而息”的模式提供服务。



图6：Connected Insights强大、简明的可视化工具——用户可以在单个视图中查看复杂性、执行变异QC并解读数据。(A) DNA和RNA的基因和外显子覆盖度。(B)涵盖SV、CNV、覆盖度和B等位基因比率的基因组视图。(C)融合图。

因美纳还为客户提供信息学服务团队，由生物信息学家、数据科学家和设计人员组成，共同帮助您执行分析工作流程的自定义和优化，并尽可能减轻您的开发负担，助您取得成功。

此外，因美纳还提供完整的专业服务选项，支持Connected Insights上游和下游的定制实施需求。典型的服务项目包括根据实验室标准操作程序（SOP）实施软件、以往的变异数据汇总和上传、数据传输设置，包括实验室信息管理系统（LIMS）连接、电子健康/医疗记录集成（EHR/EMR）、根据角色权限关联协作者等。这项服务可确保您的资源集中用于关键任务，同时利用因美纳和合作系统集成商的专业知识连接和测试优化后的数据传输。

多平台可访问性

Connected Insights可满足用户的数据需求，提供多种部署选项。Connected Insights可通过DRAGEN服务器在云端或本地部署，以满足不同实验室的不同合规性和监管需求。

以安全和合规为核心

在分析基因组学数据时，安全性至关重要。Connected Insights采用各种数字和管理措施来满足最苛刻的数据安全要求。

 Connected Insights是一个符合本地数据存储要求的全球平台。如需了解更多信息，请阅读[《Illumina Connected Insights的安全性、隐私性和合规性安全简介》](#)。

总结

Connected Insights通过API调用连接外部知识源，实现高度可调的用户定义工作流程自动化，从而简化了三级分析和变异解读研究工作流程。Connected Insights专为多种应用和目标领域而设计。虽然该软件与任何二级分析变异检出程序的输出兼容，但当集成到Illumina NGS工作流程中时，用户可以利用成熟的因美纳测序技术和准确的DRAGEN二级分析。Connected Insights使实验室能够简化目前的二级分析，并扩展未来的运行规模。

了解更多

[Illumina Connected Insights](#)

订购信息

仅在部分国家/地区提供。对于符合条件的咨询，因美纳提供受支持的评估体验，允许客户使用Connected Insights中提供的示例数据，或在软件中上传和评估自己的数据。如需了解更多信息，请联系因美纳销售代表。

产品	货号
Illumina Connected Insights—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20090138
Illumina Connected Insights Starter Implementation Package	20071787
Illumina Connected Insights Expanded Implementation Package	20071787（范围内）
On-premises Illumina Connected Insights Local—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20112915
实验室所需的任何其他物品都将包含在准备好的报价单中。	

参考文献

1. Austin-Tse CA, Jobanputra V, Perry DL, et al. [Best practices for the interpretation and reporting of clinical whole genome sequencing](#). *NPJ Genom Med*. 2022;7:27. doi.org/10.1038/s41525-022-00295-z.
2. Allot A, Wei CH, Phan L, et al. [Tracking genetic variants in the biomedical literature using LitVar 2.0](#). *Nat Genet*. 2023;55(6):901-903. doi:10.1038/s41588-023-01414-x.
3. Li MM, Datto M, Duncavage EJ, et al. [Standards and Guidelines for the Interpretation and Reporting of Sequence Variants in Cancer: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, American Society of Clinical Oncology, and College of American Pathologists](#). *J Mol Diagn*. 2017;19(1):4-23. doi:10.1016/j.jmoldx.2016.10.002.
4. Mateo J, Chakravarty D, Dienstmann R, et al. [A framework to rank genomic alterations as targets for cancer precision medicine: the ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets \(ESCAT\)](#). *Ann Oncol*. 2018;29(9):1895-1902. doi:10.1093/annonc/mdy263.
5. Horak P, Griffith M, Danos AM, et al. [Standards for the classification of pathogenicity of somatic variants in cancer \(oncogenicity\): Joint recommendations of Clinical Genome Resource \(ClinGen\), Cancer Genomics Consortium \(CGC\), and Variant Interpretation for Cancer Consortium \(VICC\)](#) [published correction appears in *Genet Med*. 2022 Sep;24(9):1991]. *Genet Med*. 2022;24(5):986-998. doi:10.1016/j.gim.2022.01.001.
6. Froyen G, Le Mercier M, Lierman E, et al. [Standardization of Somatic Variant Classifications in Solid and Haematological Tumours by a Two-Level Approach of Biological and Clinical Classes: An Initiative of the Belgian ComPerMed Expert Panel](#). *Cancers (Basel)*. 2019;11(12):2030. Published 2019 Dec 16. doi:10.3390/cancers11122030
7. Horak P, Griffith M, Danos AM, et al. [Standards for the classification of pathogenicity of somatic variants in cancer \(oncogenicity\): Joint recommendations of Clinical Genome Resource \(ClinGen\), Cancer Genomics Consortium \(CGC\), and Variant Interpretation for Cancer Consortium \(VICC\)](#). *Genet Med*. 2022;24(5):986-998. doi:10.1016/j.gim.2022.01.001.

因美纳中国

上海办公室 • 电话 (021) 6032-1066 • 传真 (021) 6090-6279
北京办公室 • 电话 (010) 8441-6900 • 传真 (010) 8455-4855
技术支持热线 400-066-5835 • chinasupport@illumina.com
市场销售热线 400-066-5875 • china_info@illumina.com • www.illumina.com.cn

© 2024 Illumina, Inc. 保留所有权利。所有商标均为因美纳公司或其各自所有者的财产。
关于具体的商标信息，请访问 www.illumina.com.cn/company/legal.html。
M-JP-00141 v6.0

仅供研究使用，不得用于诊断。



因美纳 因美纳讲堂

