

检出变异、寻找意义、采取行动。

由单一服务器支持：用于肿瘤学临床研究的 DRAGEN™ 二级分析和 Connected Insights 变异解读与报告。



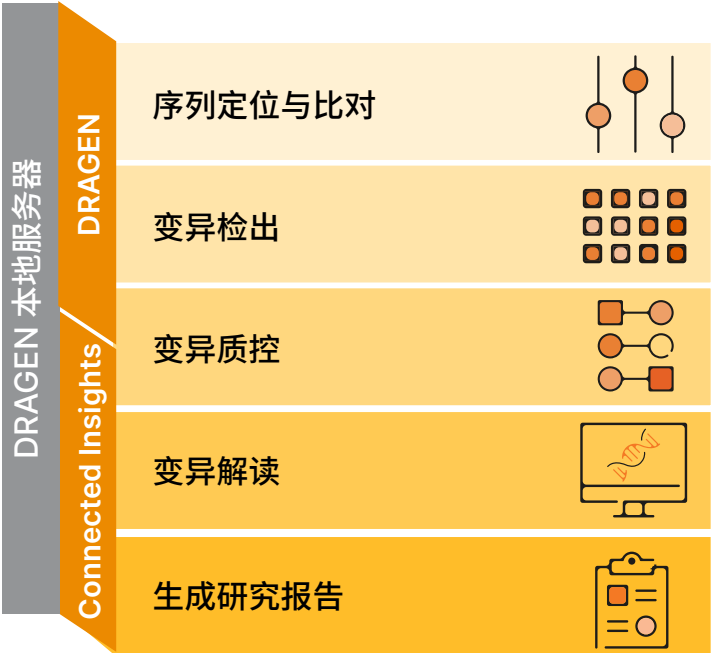
仅供研究使用，不得用于诊断。

illumina®

DRAGEN 服务器现在可为肿瘤学研究提供更多帮助

简化您的肿瘤学临床研究，在单一 DRAGEN 服务器上通过解读和报告生成功能实现变异检出。Connected Insights 和本地 DRAGEN 服务器支持：

- 在一台服务器中利用 **DRAGEN 变异检出**功能和 **Connected Insights** 获得屡获殊荣的准确性
- 无缝提取数据，支持质量控制和从分析样本到获得见解的工作流程
- 由值得信赖的供应商同步测试过的硬件和软件
- 遵守机构和地区准则、企业级安全和隐私标准



利用单一服务器解锁多种肿瘤学应用和检测的意义

应用					
					
实体瘤检测（组织）	液体活检	血癌	甲基化 *	表达 *	MRD 和监测 *
检测方法 **					
靶向 panel		CGP ¹		WTS ² , WES ³ , WGS ⁴	
变异和生物标志物特征					
SNV ⁵	MNV ⁶	CNV ⁷	SV ⁸	融合	插入缺失 ⁹
TMB ¹¹	MSI ¹²	GIS ¹³	肿瘤倍性	肿瘤纯度	LOH ¹⁰

* 目前由 DRAGEN 二级分析提供支持的应用。由 Connected Insights 提供的相应支持即将推出。

** 包括因美纳、与因美纳合作的或第三方试剂盒

DRAGEN 与 Illumina Connected Insights 强强联合



准确的结果

- 通过 DRAGEN 二级分析实现高度准确的变异检出，经验证在 Precision FDA Truth Challenge V2 中，所有基准区域的检测准确率均达到 99.89%¹³⁻¹⁷
- 受益于 DRAGEN 二级分析中最新的机器学习（ML）和泛基因组技术



全面的解决方案

- 揭示有关广泛的肿瘤学特异性变异类别和生物标志物特征的更多见解
- 利用 55+ 个集成的知识源，以统一视图呈现变异分类、药物标签和临床试验信息
- 利用一整套先进的预测工具来检测、注释变异并预测其致癌性分类 *



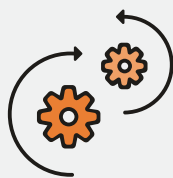
高效的分析

- 利用 DRAGEN 的世界纪录速度实现快速周转，并更快地处理 NGS 数据（与开源方法相比）
- 在二级和三级分析之间无缝传输数据，节省更多时间
- 自动启动 Connected Insights，实现无接触工作流程



强大的可视化功能

- 使用基因和外显子水平的覆盖图和 IGV 进行变异 QC
- 在全基因组视图将复杂变异可视化，包括 Circos、B 等位基因比率、融合图等



优化的工作流程

- 扩展并重新启用您私人知识库中保留的以往的变异解读信息
- 通过由 AI 算法 * 支持的自动化变异致癌性预测功能（基于指南）加快解读速度
- 使用自动生成的部分草稿报告快速开始，以供实验室审查和编辑



可定制的报告

- 根据客户品牌和内容要求定制报告模板（徽标、布局、设计）
- 纳入地区特定的分级指南，供用户自定义解读和研究报告
- 以 18+ 种不同的语言生成报告

* 包括 PrimateAI-3D 和 SpliceAI

仅供研究使用，不得用于诊断。



探索DRAGEN二级分析的强大功能



深入了解Connected Insights

Connected Insights 的本地部署在特定地区可用。

缩略语与参考文献

1. Comprehensive Genomic Profiling
2. Whole Transcriptome Sequencing
3. Whole Exome Sequencing
4. Whole Genome Sequencing
5. Single Nucleotide Variant
6. Multi-Nucleotide Variant
7. Copy Number Variant
8. Structural Variant
9. Insertion/Deletion
10. Loss of Heterozygosity
11. Tumor Mutational Burden
12. Microsatellite Instability
13. Genomic Instability Score PrecisionFDA US Food and Drug Administration.Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. Accessed January 24, 2024.
14. Catreux S, Jain, V, Murray L, et al. DRAGEN Sets New Standard for Data Accuracy in PrecisionFDA Benchmark Data. Optimizing Variant Calling Performance with Illumina Machine Learning and DRAGEN Graph. Published January 12, 2022. Accessed January 24, 2024.
15. BioIT World. Children's Hospital Of Philadelphia, Edico Set World Record For Secondary Analysis Speed. bio-itworld.com/news/2017/10/23/children-s-hospital-of-philadelphia-edico-set-world-record-for-secondary-analysis-speed. Published October 23, 2017. Accessed July 11, 2024.
16. San Diego Union Tribune. Rady Children's Institute sets Guinness world record. <https://www.sandiegouniontribune.com/2018/02/12/rady-childrens-institute-sets-guinness-world-record/>. Published February 12, 2018. Accessed July 11, 2024.
17. Betschart RO, Thiéry A, Aguilera-Garcia D, et al. Comparison of calling pipelines for whole genome sequencing: an empirical study demonstrating the importance of mapping and alignment. *Sci Rep.* 2022;12(1):21502. Published 2022 Dec 13. doi:10.1038/s41598-022-26181-3

Illumina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

仅供研究使用，不得用于诊断。

2024 Illumina, Inc. 保留所有权利。出版号970-2016-035



因美纳 因美纳讲堂

illumina