

Illumina Connected Insights

체세포 종양 연구 시 NGS 데이터 해석 지원

- 지식 소스 통합 및 일반적인 3차 분석 연구 워크플로우 자동화를 통해 시간을 절약하고 신뢰도를 높여 주는 간소함
- 사용하는 assay나 기기와 관계없이 자동적인 정보 흐름을 기반으로 샘플 처리에서 연구 보고서 생성 단계 사이의 터치포인트를 줄여 주는 통합성
- 랩의 새로운 지식 습득, assay 메뉴 확대 및 프로젝트 규모 확장을 돕는 성장의 기회



소개

차세대 시퀀싱(Next-generation sequencing, NGS) 기술의 혁신으로 더 향상된 딥 시퀀싱, 더 높은 처리량 그리고 한층 더 포괄적인 변이 클래스 및 바이오마커(biomarker) 유형의 연구가 가능해졌습니다. 유전체(Genome) 연구가 제시하는 통찰은 질병의 근본적인 원인 식별, 연구의 최적화, 인구집단 규모 이니셔티브를 통한 통찰력의 제고에 기여할 수 있습니다.

혁신적인 바이오인포매틱스(bioinformatics, 생명정보학) 기술을 적용하여 방대한 양의 NGS 데이터의 2차 분석은 가능해졌지만, 여전히 많은 랩에서 유전자 변이를 해석하여 생물학적으로 관련이 있는 정보를 추출하는 작업을 포함하는 3차 분석으로의 확장에 어려움을 겪고 있습니다. 이는 랩 담당자들의 부담을 가중시킬 뿐만 아니라 변이 해석을 장시간이 소요되는 수동적인 작업으로 만들어 유전체 또는 기타 포괄적인 assay 데이터 분석 시 샘플당 최장 7시간이 소요되는 여러 반복적인 단계를 거쳐야 할 수 있습니다.¹

Illumina Connected Insights는 랩에서 자체적인 NGS assay를 수행하거나 기존의 워크플로우를 확장하고자 할 때 이와 같은 데이터 해석 병목 현상의 해결에 도움이 됩니다. 이 맞춤형 플랫폼은 데이터 업로드부터 연구 보고서 생성까지 아우르는 3차 분석을 지원하고 수작업의 자동화로 사용자 경험을 간소화해 줍니다. Connected Insights는 연구자가 애플리케이션 프로그래밍 인터페이스(application programming interface, API) 기반의 콜(call)을 통해 55개가 넘는 지식 소스에 연결하여 변이 정보와 필터링 기능을 사용하고 통찰력을 얻을 수 있도록 지원합니다. Connected Insights는 연구자가 적은 시간과 노력을 들여 유전체 데이터에서 생물학적 정보를 얻고 일반적인 사용자 정의 해석 수행 시 효율성을 크게 높일 수 있도록 설계된 기능을 제공합니다(표 1).

또한 Connected Insights는 여러 연구 애플리케이션과 관심 분야에 활용이 가능합니다. Connected Insights는 체세포(somatic) 종양 연구 시 조직 또는 액체 생검(liquid biopsy)을 이용한 고형암의 포괄적인 유전체 프로파일링(comprehensive genomic profiling, CGP), 혈액암(hematological malignancy) assay 등 광범위한 종양 연구용 assay에 필요한 데이터의 사용을 지원하도록 설정할 수 있습니다. 이 소프트웨어는 단일 염기서열 변이(single nucleotide variant, SNV), 삽입/결실(insertion/deletion, Indel), 유전자 융합(gene fusion), 구조적 변이(structural variation, SV), 이형접합성 소실(loss of heterozygosity, LOH) 등과 같이 DNA 및 RNA 종양 샘플에서 자주 식별되는 변이를 지원하고, 상동 재조합 결핍(homologous recombination deficiency, HRD)을 확인하기 위한 종양 변이 부담(tumor mutational burden, TMB), 현미부수체 불안정성(microsatellite instability, MSI), 유전체 불안정성 스코어(genomic instability score, GIS)와 같은 전장 유전체 바이오마커에 대한 사용자 해석 기능을 제공합니다. Connected Insights는 종양학 연구 및 기타 질병 연구 중 다른 응용 분야로 연구를 확대하는 경우를 고려하여 미래에도 활용이 가능한 프레임워크를 채택하였습니다.

Connected Insights는 기존 NGS 워크플로우(그림 1)와 통합하거나 이를 확장해 주므로 랩에서 표준화된 사용자 정의 워크플로우를 구현해 신속하게 질병 관련 변이를 해석하고 결과를 구조화된 형식으로 요약한 보고서를 생성할 수 있습니다. Connected Insights는 NGS 워크플로우의 마지막 단계에 사용되므로 랩은 3차 분석 절차를 간소화하고 다양한 연구 애플리케이션으로 운영 규모를 확대해 볼 수 있습니다.

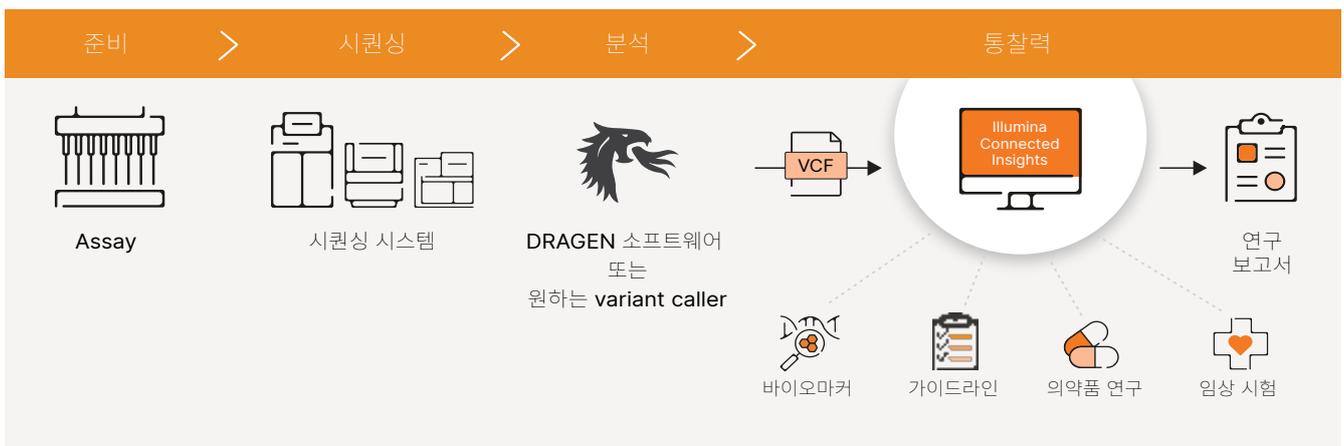


그림 1: NGS 워크플로우를 확장하는 Illumina Connected Insights — 다양한 연구 애플리케이션과 관심 분야에 걸쳐 변이 해석 및 보고서 생성 가능

표 1: Illumina Connected Insights의 기능

연구용 기능	사양
플랫폼 호환성	EHR/EMR 등 디지털 생태계 내 구현을 위한 다양한 NGS 시스템 및 강력한 API
데이터 형식 호환성	DRAGEN 소프트웨어 또는 원활한 데이터 흐름을 제공하는 기타 2차 분석 솔루션으로 생성한 VCF 파일
Assay 호환성	VCF 파일을 생성하는 다양한 종류의 DNA 또는 RNA assay에 활용 가능. 고품질 assay, 액체 생검 assay, 혈액암 검사, 패널, WES, WGS 및 WTS 지원
변이 클래스	작은 변이(SNV, Indel), CNV, SV, fusion, LOH 및 스플라이스(splice) 부위 변이
유전체 시그니처	TMB, MSI, HRD(GIS), 종양 배수성(tumor ploidy)
유전적 위험	종양의 맥락에서 유전적 위험을 보고하는 기능
샘플 품질	QC 매트릭스, 종양 순도(purity), VAF 플롯
내부 지식 베이스	기존의 또는 따로 확보한 큐레이션(curation)을 거친 데이터를 배치(batch)로 로딩하는 랩 변이 큐레이션 기능
외부 지식 소스	Genomenon의 CKB, OncoKB, COSMIC, CIViC, ClinVar, LitVar, Mastermind 등 55개가 넘는 지식 소스
포괄적인 필터링	변이 빈도, Q-Score(quality score, 품질 점수), 리드 깊이(read depth), 변이 유형, 기능적 영향 등
자동화 및 분류	주요 검사 파라미터, VICC 가이드라인 기반 발암성 예측 및 보고서 초안 생성을 위한 변이 필터 프리셋 지원
변이 큐레이션 및 보관	향후 용이한 사용을 위한 변이 해석 데이터 자동 저장
사용이 용이한 보고 기능	질병 연구에 중점을 두고 최적화 가능한 맞춤 보고서 생성
다국어 지원	한국어를 비롯한 다국어 사용자 인터페이스 및 보고서 생성 지원
시각화	IGV, SV의 유전체 플롯, CNV, 커버리지 및 B 대립유전자 비율, Circos 플롯, VAF 분포, fusion 플롯 등
멀티플랫폼 접근성	클라우드 또는 온프레미스에서 DRAGEN Server를 통한 배포 가능

CNV = copy number variant(유전자 복제수 변이), EHR = electronic health record (전자 건강 기록), EMR = electronic medical record(전자 의료 기록), GIS = genomic instability score(유전체 불안정성 스코어), HRD = homologous recombination deficiency(상동 재조합 결핍), IGV = Integrative Genomics Viewer, LOH = loss of heterozygosity(이형접합성 소실), MSI = microsatellite instability(현미부수체 불안정성), QC = quality control(품질 관리), SNV = single nucleotide variant(단일 염기서열 변이), SV = structural variant(구조적 변이), TMB = tumor mutational burden(종양 변이 부담), VAF = variant allele frequency(대립유전자 빈도), VCF = variant call format, VICC = Variant Interpretation for Cancer Consortium, WES = whole-exome sequencing(전장 엑솜 시퀀싱), WGS = whole-genome sequencing(전장 유전체 시퀀싱), WTS = whole-transcriptome sequencing(전장 전사체 시퀀싱)

간소한 운영

Connected Insights는 변이 해석 단계를 최적화하고 자동화함으로써 보고서 생성 시간을 단축합니다. Connected Insights는 사용자 정의 프리셋의 자동화부터 하나의 인터페이스를 통해 여러 가지 소스로부터 콘텐츠를 확인하는 기능까지, 랩의 일반적인 운영 속도를 높여 줄 강력한 도구를 제공합니다. 랩에 특화된 변이 큐레이션은 랩이 프로세스를 손쉽게 맞춤화할 수 있도록 해 주며, 지역에 특화된 콘텐츠는 기능성과 관련성을 한층 더 향상하여 랩이 포괄적이고 유의미한 연구 결과를 확보할 수 있도록 해 줍니다.

랩의 효율성을 높여 주는 자동화

랩은 Connected Insights의 사용자 인터페이스를 통해 해석 워크플로우를 손쉽게 구성하고 자동화하여 효율성을 더욱 높일 수 있습니다.

- 유연한 변이 필터(그림 2)를 이용한 포괄적인 필터링 전략 개발이 가능하며, 필터는 저장, 잠금 및 공유가 가능하므로 향후 분석 절차를 간소화해 줌
- 보고 자동화 기능을 통해 사용자 선택(예: 변이 근거 수준 및 이전 보고서에서의 존재)을 기반으로 연구 보고서 초안의 콘텐츠 미리 생성
- 검사 정의(Test definition) 기능을 통해 랩에서 수행하는 각 런(run)에 대한 주요 파라미터(예: 변이 필터, 보고서 템플릿)를 저장하며, 프리셋 편집 권한이 있는 사용자가 관리할 수 있어 랩 프로세스의 일관성과 효율성을 확보할 수 있음
- 태그, 역할에 따른 권한, 로그, 작업 그룹 등 다양한 팀 기반의 기능으로 원활한 팀 합동 및 협업이 가능함

맞춤 보고서 생성으로 마무리되는 전체 워크플로우를 한 번에 구성하고 자동화함으로써 팀의 3차 분석 속도, 범위 및 신뢰도를 향상시킬 수 있습니다.

포괄적인 지식 베이스 옵션이 한 자리에

랩은 Connected Insights로 API를 연결하여 유전체 변이 연구에 유용한 생물학적 관련 정보를 제공하는 55개가 넘는 외부 지식 소스 네트워크에 직접 액세스할 수 있습니다. 이러한 지식 소스로는 전 세계 10만 명이 넘는 연구자들이 사용하며 널리 인정받고 있는 지식 베이스인 Genomenon의 [Clinical Knowledgebase\(CKB\)](#)가 있습니다. 이 지식 베이스는 포괄적인 고품질 및 혈액암 콘텐츠와 체세포 유전자 변이 주석(annotation) 및 기타 관련 콘텐츠를 제공합니다. 또한 Connected

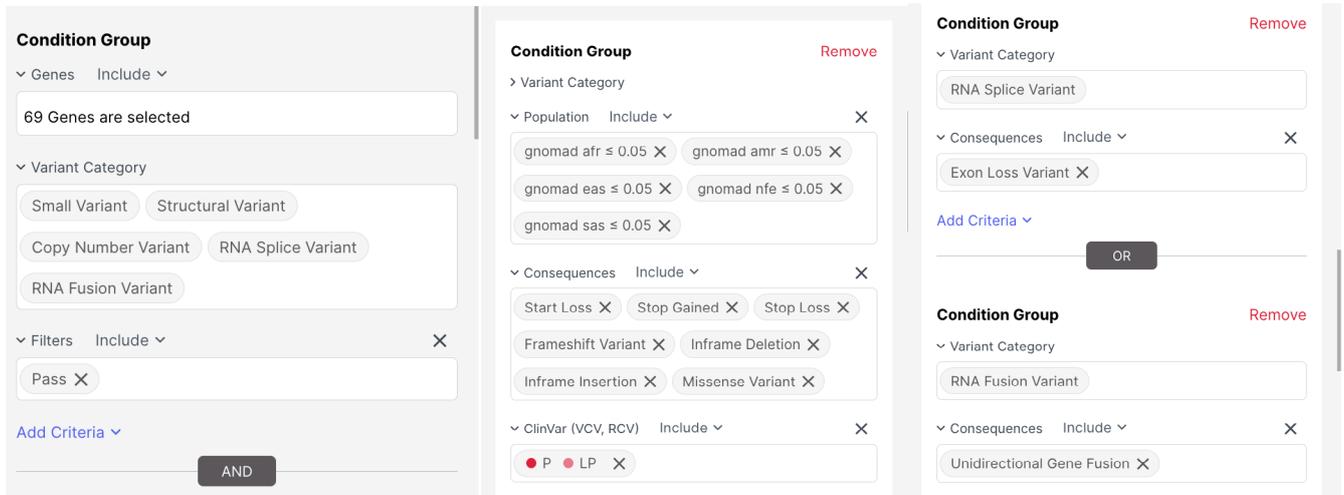


그림 2: Connected Insights의 필터 — 현재 연구 주제와 관련이 있는 주요 변이를 신속하게 분리하는 포괄적인 필터

Insights에는 FDA 공인 콘텐츠를 포함하는 Memorial Sloan Kettering의 정밀 종양학 지식 베이스인 [OncoKB](#)도 통합되어 있습니다. 그 밖의 통합 지식 소스로는 [Catalog of Somatic Mutations in Cancer\(COSMIC\)](#), [Clinical Interpretation of Variants in Cancer\(CIVIC\)](#), [ClinVar](#), [Online Mendelian Inheritance in Man\(OMIM\)](#) 카탈로그, 변이 빈도 소스, 기능적 영향 리소스, 정기적으로 업데이트되는 기타 데이터베이스 등이 있습니다. 또 LitVar 2.0,² Genomenon의 Mastermind Genomic Intelligence Platform, Google Scholar 등 다양한 논문 검색 도구가 통합되어 있어 큐레이션을 거친 지식 베이스에서는 아직 얻을 수 없는 통찰력을 연구자에게 제시해 줄 수 있습니다.

Connected Insights는 여러 지식 소스의 정보를 하나의 허브(hub)에 취합하므로 연구자가 다양한 온라인 리소스에서 변이 정보를 수동으로 검색할 필요가 없어 해석 절차가 간소화되고 시간이 절약됩니다. 연구자는 원하는 지식 소스를 선택하고, 특정 변이와 관련해 취합된 콘텐츠를 확인하며, 논문 ID, 가이드라인, 기타 근거 등 변이 연관성에 대한 심층적인 정보를 살펴볼 수 있습니다. 이 소프트웨어는 관련성이 있는 정보의 초안을 담은 표준화된 간결한 연구 보고서 템플릿을 매우 효율적으로 생성할 수 있습니다.

연구용 지역 특화 콘텐츠

Connected Insights는 Genomenon의 CKB를 통해 포괄적인 지역 콘텐츠에 대한 액세스를 제공합니다. 이러한 지식 소스에는 다음이 있습니다.

- 미국 식품의약국(US Food and Drug Administration, FDA), 유럽 의약품청(European Medicines Agency, EMA) 및 호주 연방의약품청(Therapeutic Goods Administration, TGA)의 지역별 의약품 라벨
- [clinicaltrials.gov](#)에서 제공하는 지역별 임상 시험 목록
- 미국 국가 종합 암 네트워크(National Comprehensive Cancer Network, NCCN), 미국 임상종양학회(American Society of Clinical Oncology, ASCO) 및 유럽종양학회(European Society for Medical Oncology, ESMO; 범아시아 가이드라인 포함)의 지역 진료 가이드라인에서 권고하는 사항

Connected Insights를 사용하는 연구자는 지역 특화 콘텐츠 외에도 ASCO/미국 분자병리학회(Association for Molecular Pathology, AMP) 개발 프레임워크,³ 분자 표적의 임상 유용성에 따른 ESMO 척도(ESMO Scale for Clinical Actionability of molecular Targets, ESCAT),⁴ 또는 [FDA의 접근 방식](#) 등 지역 계층화 가이드라인을 참고해 변이 해석 및 연구 보고 설정을 직접 변경할 수 있습니다. 일부 지역에서 사용되는 생물학적 분류^{5,6}도 계층화 시스템과 함께 활용할 수 있습니다.

자동화된 발암성 분류

여러 기관 간 변이의 분류를 통일하기 위해 Clinical Genome Resource(ClinGen), Cancer Genomics Consortium(CGC) 및 Variant Interpretation for Cancer Consortium(VICC)의 공동 가이드라인⁵을 토대로 체세포 변이 발암성 분류 기준이 정의되었습니다. Connected Insights는 SpliceAI 및 PrimateAI-3D와 같은 AI 알고리즘을 적용해 가이드라인 기반의 발암성 분류를 자동화합니다. 분류 초안은 근거 도표(그림 3)와 같이 완전히 명료한 대화형 로직 및 근거를 기반으로 합니다. 연구자는 추정된 분류 초안을 무효화(override)하거나 편집할 수 있습니다.

랩에 최적화된 큐레이션

Connected Insights는 이전에 랩에서 해석했던 변이에 관한 정보와 이러한 변이의 이전 보고서 반영 여부를 비롯한 큐레이션을 거친 랩의 데이터를 보관할 수 있는 맞춤형 사실 저장소(private repository)인 My Knowledge Base(MyKB)라는 기능을 제공합니다. MyKB는 Connected Insights에서 사용자가 사전

설정한 사항에 기반하여 정보를 제공하고 보고서 초안에 정보를 자동 입력하는 데 전반적으로 사용됩니다. 큐레이션을 거친 랩의 데이터와 축적되어 있는 확장되는 지식을 효과적으로 결합하면 해석 및 큐레이션의 부담이 줄어 효율성이 더욱더 향상될 수 있습니다(그림 4).

연구자는 다음과 같이 MyKB를 활용해 볼 수 있습니다.

- Connected Insights 도입 시 랩의 이전 변이 해석 데이터 업로드
- 랩 또는 외부 지식 소스에서 생성한 변이 기록 복제 및 편집
- 원하는 종양학 계층화 프레임워크(완전 맞춤형 프레임워크 포함) 사용
- 케이스와는 별도로 변이 해석 초안 작성, 업데이트 및 승인 가능
- 발암성 해석 시 생물학적 분류 사용
- TMB, MSI, HRD(GIS) 등 전장 유전체 바이오마커 해석
- 보고서 등 이전에 사용한 변이의 요약 내용 확인

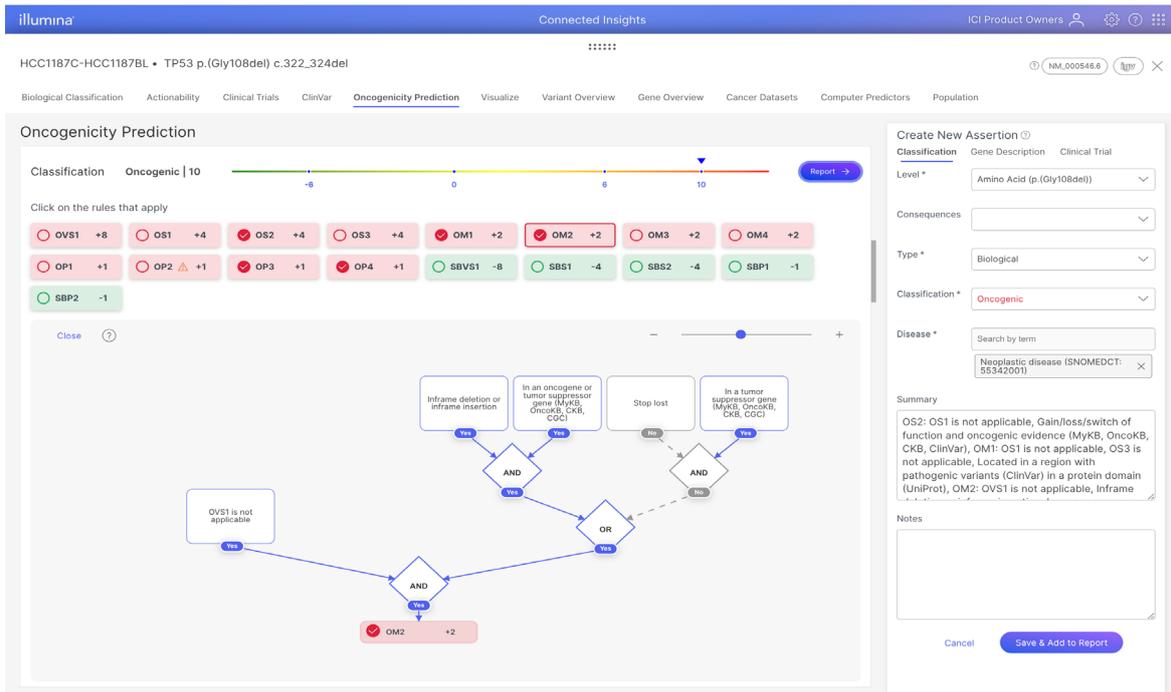


그림 3: 발암성 분류 초안 및 근거 도표 — 가이드라인에 기반해 추정된 발암성 점수는 자동화되며, 로직 및 근거가 명료하게 표시됨

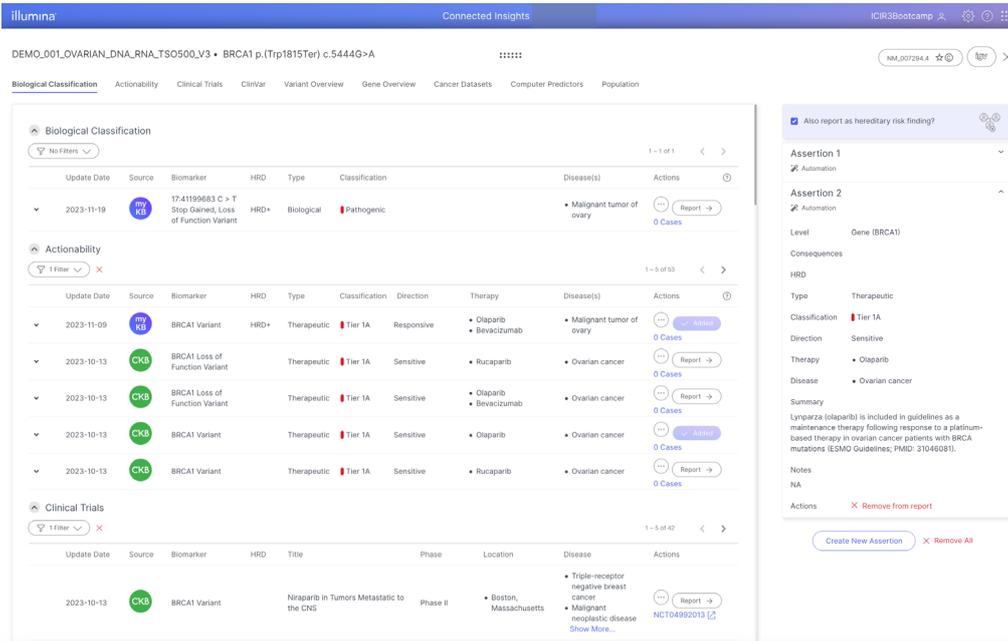


그림 4: Connected Insights의 랩에 최적화된 큐레이션 — 큐레이션을 거친 랩의 데이터 저장소는 향후 다른 케이스에서 지식 소스로 활용이 가능하며, 해석 및 큐레이션의 부담을 줄여주고 효율성을 한층 더 높여줄 수 있음

간결한 맞춤 연구 보고서

Connected Insights는 변이 보고 절차를 명확하고 간결하게 해 주는 강력하고 유연한 기능을 제공합니다. 연구자는 기본적인 보고서 템플릿을 선택하거나, 워드 프로세서처럼 간단한 편집 기능으로 맞춤화된 다양한 템플릿을 생성해 저장할 수 있습니다. 보고서 이름 및 로고의 변경 외에도 샘플 및 피험자 정보 표시, 보고서 섹션 업데이트 등 일반적인 맞춤 설정이 가능합니다. 보고서는 PDF 또는 JSON 형식으로 내보낼 수 있습니다(그림 5).

더 깊은 통찰력을 제시하는 시각화 도구

Connected Insights에는 다음과 같은 작업을 위한 여러 시각화 기능(그림 6)이 포함되어 있습니다.

- 변이 QC(예: IGV, 커버리지 플롯, Circos 플롯, VAF 플롯)
- 식별된 변이에 대한 이해(SV, CNV, 커버리지 및 B 대립유전자 비율의 유전체 플롯, fusion 플롯)
- 변이 해석(조직 및 종양의 조직학적 분류에 걸친 변이 분포 플롯, 이전 케이스의 코호트 내 변이 빈도)

통합 솔루션

Connected Insights는 이미 사용 중인 NGS 워크플로우와 통합하여 3차 분석을 간소화하고 변이 해석을 지원합니다. 이 소프트웨어는 거의 모든 variant caller에서 생성한 VCF 파일의 사용이 가능하므로 크게 향상된 유연성을 제공하며, 랩은 NGS 워크플로우에 한 업체의 솔루션을 활용할 수 있습니다. Connected Insights는 모든 Illumina 시퀀싱 시스템과 호환이 될 뿐만 아니라 직접 Illumina Connected Software 생태계에 연결되며, 랩에서 있는 그대로 도입하거나 특별한 요구 사항에 맞춰 맞춤화할 수 있도록 설계되어 있는 간소하고 종합적인 분석 및 데이터 관리 솔루션입니다.

DRAGEN™ Secondary Analysis

연구자는 DRAGEN Secondary Analysis 파이프라인을 클라우드에서 바로 또는 로컬 DRAGEN Server를 통해 Connected Insights에 연결할 수 있습니다. 원활한 통합이 지원되므로 어떠한 규모의 랩에서나 Connected Insights를 다양한 변이형에 걸쳐 입증된 변이 검출 성능 및 정확도를 제공하는 DRAGEN과 연결할 수 있습니다.

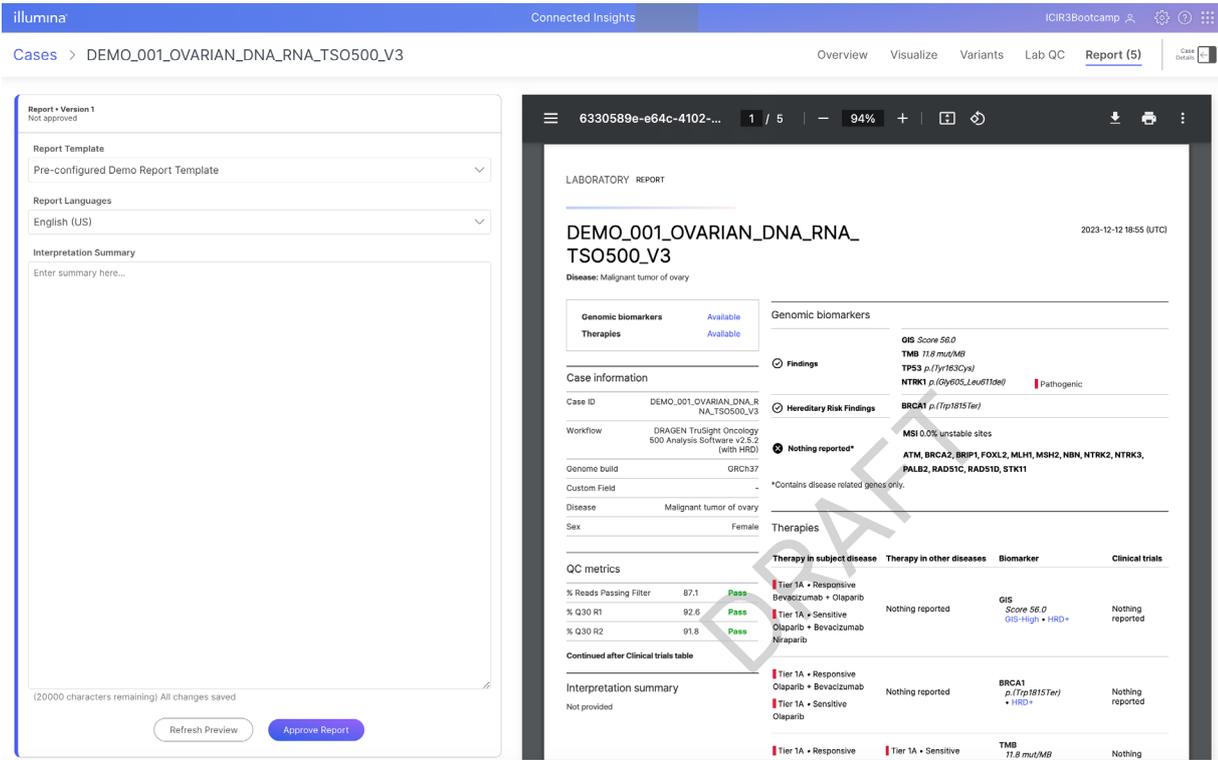


그림 5: 사전 구성된 템플릿을 통해 연구 애플리케이션에 대한 명확하고 간결한 변이 해석 보고를 지원하는 Connected Insights의 유연한 보고 역량

ILLUMINA Connected Analytics

Connected Insights를 Illumina Connected Analytics에 직접 통합하면 자동 데이터 불러오기 기능 및 통합형 데이터 스토리지를 사용할 수 있습니다. 포괄적인 클라우드 기반 바이오인포매틱스 플랫폼인 Connected Analytics는 연구자가 안전하고 확장 가능하며 유연한 환경에서 대량의 유전체 데이터를 관리하고 처리할 수 있도록 해 줍니다. 특히 다양한 집단 코호트에 대한 심층적인 데이터 과학(data science) 연구를 진행하는 랩이라면 이 소프트웨어를 이용하여 국제 데이터 프라이버시 규정을 준수하는 안전한 플랫폼에서 협업자와 데이터를 공유할 수 있습니다.

성장의 기회

랩은 Connected Insights를 통해 진보하는 과학 및 기술에 발 빠르게 대응하고 운영 규모를 확대하여 수요를 충족할 수 있습니다.

신뢰할 수 있는 고객 지원 및 서비스

Illumina는 고객이 목표를 달성하고 성장할 수 있도록 최선을 다해 지원하고 있습니다. Illumina는 라이브러리 준비, 시퀀싱 및 분석에 대한 전문 지식을 갖춘 숙련된 과학자들로 구성된 세계적인 수준의 기술지원팀을 운영하고 있습니다. 전 세계 각 지역의 업무 시간을 기준으로 월요일부터 금요일까지 주 5일 전화로, 24시간 연중무휴로 이메일 기술 지원 서비스가 제공됩니다.



그림 6: Connected Insights의 강력하고 명확한 시각화 도구 — 사용자가 한눈에 복잡성 확인, 변이 QC 및 데이터 해석을 실행할 수 있음. (A) DNA와 RNA의 유전자 및 엑손(exon) 커버리지, (B) SV, CNV, 커버리지, B 대립유전자 비율을 포함하는 유전체 정보, (C) Fusion 플롯, (D) Circos 플롯

또한 Illumina는 바이오인포매틱스 전문가, 데이터 과학자 및 디자이너로 구성된 인포매틱스 서비스 팀을 통해 고객에게 맞춤형 최적의 분석 워크플로우를 제공하고 개발 부담을 줄일 수 있도록 지원함으로써 고객의 성공을 돕고 있습니다.

Illumina는 이러한 지원 외에도 Connected Insights 사용 전후 단계에 고객의 구현 요구 사항에 맞춘 완전한 전문 서비스 옵션도 제공하고 있습니다. 일반적인 서비스 프로젝트로는 랩의 표준 작업 지침서(standard operating procedure, SOP)에 따른 소프트웨어 구현, 이전 변이 데이터 집산 및 업로드, 실험실 정보 관리 시스템(laboratory information management system, LIMS) 연결을 포함하는 데이터 흐름의 설정, EHR/EMR의 통합, 협업자의 역할 기반 접근 권한 설정 등이 포함됩니다. 이 서비스는 고객의 리소스가 임무 수행에 필수적인 작업에 중점적으로 사용되도록 해 주며, 최적화된 데이터 흐름의 연결과 검사를 위해 Illumina와 파트너십을 체결한 시스템 통합 사업자의 전문성을 활용합니다.

멀티플랫폼 접근성

데이터가 저장된 위치에서 바로 사용이 가능한 Connected Insights는 연구자에게 다양한 배포 옵션을 제공합니다. 또한 Connected Insights는 DRAGEN Server를 통해 클라우드 또는 온프레미스에서 사용할 수 있어 다양한 랩에 적용되는 규정 및 규제 요구 사항을 충족할 수 있도록 했습니다.

보안 및 규정 준수를 핵심으로 하는 플랫폼

보안은 유전체 데이터를 이용한 연구를 수행할 때 가장 중요한 요소입니다. Connected Insights는 가장 엄격한 데이터 보안 요구 사항도 충족할 수 있도록 다양한 디지털 조치와 관리적 조치를 취하고 있습니다.

 Connected Insights는 지역별 데이터 레지던시(data residency) 요구 사항을 준수하는 글로벌 플랫폼입니다. 자세한 정보는 [보안, 프라이버시 및 규정 준수 요건을 기술한 Illumina Connected Insights security brief](#)를 참고하시기 바랍니다.

요약

Connected Insights는 API 호출을 통해 외부 지식 소스를 연결하고 조정이 용이한 사용자 정의 연구 워크플로우 자동화를 지원함으로써 3차 분석 및 변이 해석 워크플로우를 간소화해 줍니다. 또한 Connected Insights는 여러 연구 애플리케이션과 관심 분야에 활용이 가능합니다. 이 소프트웨어에는 어떤 2차 분석용 variant caller가 생성한 데이터도 사용할 수 있으며, Illumina의 NGS 워크플로우를 통합할 경우 입증된 Illumina의 시퀀싱 기술과 DRAGEN Secondary Analysis의 정확성을 경험할 수 있습니다. 랩은 Connected Insights를 사용하여 기존의 3차 분석 절차를 간소화하고 앞으로 운영 규모를 확대해 볼 수 있습니다.

상세 정보

[Illumina Connected Insights](#)

제품 목록

Illumina는 고객분들의 문의 사항을 검토해 한정적으로 지원을 통한 제품 평가 기회를 제공하고 있습니다. 이를 통해 Connected Insights에서 예시 케이스를 선택해 실행하거나, 소프트웨어에 자체적으로 보유 중인 케이스를 업로드한 후 평가해 볼 수 있습니다. 자세한 정보는 Illumina 영업 담당자에게 문의하시기 바랍니다.

제품명	카탈로그 번호
Illumina Connected Insights— Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20090138
Illumina Connected Insights Starter Implementation Package	20071787
Illumina Connected Insights Expanded Implementation Package	20071787 (지정된 범위에 한함)
Illumina Connected Insights- Local—Oncology Genome Equivalent Sample—VCF	20112915

랩에 필요한 추가 품목은 준비된 견적에 포함됨

참고 문헌

- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.

illumina®

무료 전화(한국) 080-234-5300
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. All rights reserved.
모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다.
특정 상표 정보는 www.illumina.com/company/legal.html을 참조하십시오.
M-KR-00230 v3.0 KOR