

# DRAGEN™ -Apps auf BaseSpace™ Sequence Hub

Genauere, umfassende  
und effiziente Analyse in  
einer benutzerfreundlichen  
Cloudumgebung

- Direktes Datenstreaming vom Sequenziersystem zu BaseSpace Sequence Hub für den nahtlosen Start von DRAGEN-Sekundäranalyseanwendungen
- Kosteneinsparung und Abstimmung auf Laboranforderungen durch On-Demand-Nutzung von Ressourcen in der Cloud
- Zuverlässiger Datenschutz mit einer unabhängig geprüften und nach globalen Standards zertifizierten Plattform, bei der Sicherheit an erster Stelle steht



## Einleitung

Die Illumina DRAGEN-Software ermöglicht die genaue, umfassende und effiziente Sekundäranalyse von NGS-Daten (Next-Generation Sequencing, Sequenzierung der nächsten Generation). DRAGEN-Sekundäranalyseanwendungen und -Pipelines sind auf BaseSpace Sequence Hub verfügbar, einer benutzerfreundlichen, sicheren Cloudsoftware, die Laufmanagement, Überwachung und Bioinformatik vereinfacht. Dank der hohen Genauigkeit und Geschwindigkeit der DRAGEN-Software in Kombination mit der benutzerfreundlichen Oberfläche und den günstigen Preisen von BaseSpace Sequence Hub können Anwender unabhängig von ihren jeweiligen Informatikkenntnissen aussagekräftige Erkenntnisse aus Sequenzierungsversuchen gewinnen.

## Genau und umfassende Analyse

Die DRAGEN-Sekundäranalyse generiert außergewöhnlich genaue und umfassende Ergebnisse. Bei der Precision FDA Truth Challenge V2 (PrecisionFDA V2) 2020 erzielte DRAGEN v3.7 die höchste Genauigkeit in den Kategorien „All Benchmark Regions“ (Alle Vergleichsregionen) und „Difficult to Map Regions“ (Schwer zu mappende Regionen) für Illumina-Sequenzierungsdaten.<sup>1,2</sup> Darüber hinaus ermöglicht die DRAGEN-Software eine schnelle Sekundäranalyse. Dies wurde von einer unabhängigen Einrichtung bestätigt, die mit der Plattform einen Geschwindigkeitsrekord bei der Genomanalyse aufgestellt hat.<sup>3</sup> Diese optimierte Performance lässt sich für eine Vielzahl von Genomanalyselösungen nutzen, darunter die Konvertierung von BCL-Dateien (Binary Base Call) sowie das Mapping, das Alignment, die Sortierung, die Dublettenkennzeichnung und das Calling von Haplotypvarianten. Laut einer in *Nature Biotechnology* veröffentlichten Studie beseitigt die DRAGEN-Software häufige Herausforderungen bei der Genomanalyse, u. a. im Zusammenhang mit langen Rechenzeiten, Calling-Konsistenz und der Handhabung großer Datenmengen.<sup>4</sup> Auf BaseSpace Sequence Hub sind unterschiedliche DRAGEN-Apps für zahlreiche Sequenzierungsanwendungen verfügbar (Tabelle 1). Es werden regelmäßig neue Apps und aktualisierte Versionen veröffentlicht.

Tabelle 1: Beispiele für in BaseSpace Sequence Hub verfügbare DRAGEN-Apps

App	Beschreibung
DRAGEN Germline	Mapping und Alignment auf eine Referenz für das Varianten-Calling; umfasst fortschrittliche Fehlermodellkalibrierung für erhöhte Genauigkeit sowie Repeat-Expansion-Bestimmung und Genotypisierung über Illumina Expansion Hunter
DRAGEN Somatic	Bestimmung somatischer Varianten in Tumorproben; umfasst Nur-Tumor- und Tumor-Normal-Modi
DRAGEN Enrichment	Vereint die DRAGEN-Caller Germline und Somatic in einer Pipeline zur Analyse von Anreicherungsproben; umfasst eine komplette Palette von Anreicherungsmetriken und Berichten
DRAGEN RNA	Alignment und Spleißverbindungs-mapping, Quantifizierung und Fusionsbestimmung mit hoher Geschwindigkeit
DRAGEN Joint Genotyping/ Population	Gemeinsames Varianten-Calling über mehrere Genome hinweg; Skalierung auf Tausende Proben mit höherer Geschwindigkeit ohne Einbußen bei der Genauigkeit
DRAGEN Methylation	Schnelle Analyse der Daten für Genom- und gezielte Bisulfit-DNA-Sequenzierung; kompatibel mit den Bibliotheksvorbereitungskits Illumina TruSeq™ DNA Methylation und TruSeq Methyl Capture
DRAGEN Reference Builder	Erstellt anhand einer FASTA-Datei eine proprietäre, nicht standardmäßige DRAGEN-Referenz

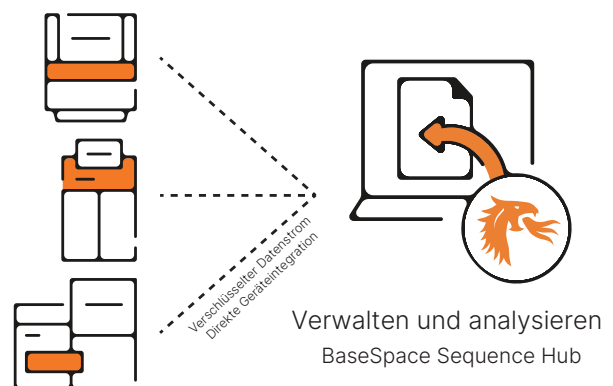


Abbildung 1: Datenmanagement und -analyse: Verknüpfen Sie Illumina-Geräte zur automatischen Datenübertragung, zur Analyse mit DRAGEN-Apps sowie für die Verwaltung, Speicherung und Freigabe mit BaseSpace Sequence Hub.



Eine umfassende Liste der Apps finden Sie unter [illumina.com/DRAGEN](https://illumina.com/DRAGEN)

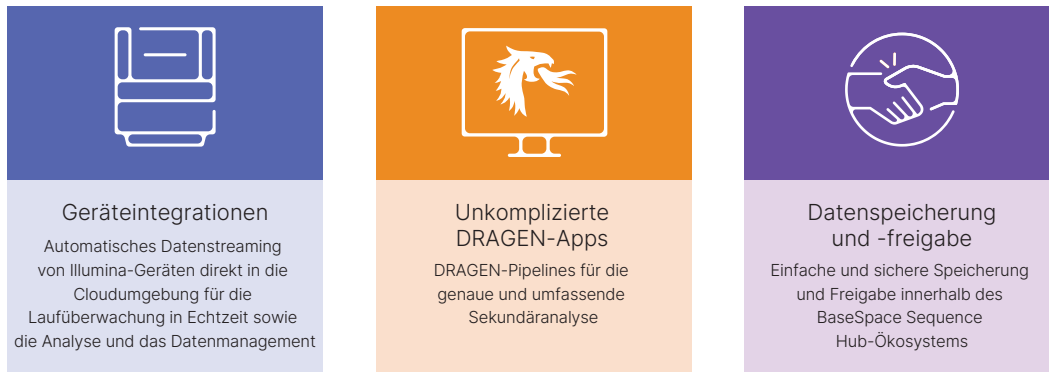


Abbildung 2: Vereinfachte Datenanalyse: Die DRAGEN-Sekundäranalyse auf BaseSpace Sequence Hub vereint Genauigkeit und Effizienz mit Einfachheit und Sicherheit.

## Einfacher Workflow

Die DRAGEN-Software auf BaseSpace Sequence Hub integriert die Sekundäranalyse in einen einfachen Workflow. Anwender können Läufe in Echtzeit überwachen und Daten sicher und direkt von Geräten zur anwenderfreundlichen Analyse mithilfe mehrerer DRAGEN-Pipelines ([Abbildung 1](#)) in das Cloudökosystem streamen. Im Anschluss an die Sekundäranalyse können Anwender andere Daten direkt auf BaseSpace Sequence Hub speichern, freigeben und anderweitig verwalten ([Abbildung 2](#)).

## Kostengünstige, skalierbare Plattform

DRAGEN-Apps auf BaseSpace Sequence Hub machen den Erwerb von Rechen- und Speicherkapazitäten überflüssig, was die Vorabkosten, den Stromverbrauch und den Wartungsaufwand reduziert. DRAGEN-Apps kosten für das Calling kleiner Varianten ca. 8 iCredits/Genom und 2 iCredits/Exom.\*

DRAGEN-Apps lassen sich on demand für kleine Studien oder auf die Laboranforderungen abgestimmt verwenden. Mit BaseSpace Sequence Hub können Anwender mehrere Proben parallel analysieren und Kapazitäten ohne Anschaffung zusätzlicher Hardware erweitern.

\* Die Höhe der Kosten für die Analyse ist abhängig von den Probenmerkmalen, den ausgewählten Analyseparametern, dem Instanztyp und dem Standort.

## Sichere, konforme Umgebung

Die Sicherheit ist bei der Entscheidung über die Nutzung genomischer Daten in einem cloudbasierten Analyse- und Speicher-Tool von äußerster Wichtigkeit. BaseSpace Sequence Hub schützt Daten durch zahlreiche physische, elektronische und administrative Maßnahmen. Die hochzuladenden Daten werden mit dem AES256-Standard verschlüsselt und durch TLS (Transfer Layer Security) geschützt. Die in BaseSpace Sequence Hub befindlichen Daten werden auf Amazon Web Services (AWS) gehostet. Dabei werden in der Branche anerkannte Sicherheitsstandards eingehalten.<sup>5</sup> Enterprise-Abonnements umfassen eine zusätzliche Sicherheitsstufe. Enterprise-Kunden erhalten eine eigene Domäne und können mithilfe eines durch SAML 2.0 unterstützten Authentifizierungsservice Benutzer und Kennwörter selbst verwalten. BaseSpace Sequence Hub unterstützt außerdem Enterprise-Kunden in einer den HIPAA-Bestimmungen (Health Insurance Portability and Accountability Act) entsprechenden Umgebung mit einer Geschäftspartner-Vereinbarung (BAA, Business Associate Agreement). Weitere Informationen zu den Sicherheitsfunktionen finden Sie in der [BaseSpace Sequence Hub security and privacy brief](#) (Übersicht zu Sicherheit und Datenschutz bei BaseSpace Sequence Hub).

## Kostenlose Testversion

BaseSpace Sequence Hub steht für neue Konten als eingeschränkte 30-tägige Testversion zur Verfügung. Neue Konten erhalten:

- 1 TB enthaltenen Speicherplatz
- 250 iCredits für den Erwerb zusätzlicher Datenspeicher- und Analyseoptionen
- Zugriff auf sämtliche BaseSpace Sequence Hub-Apps
- Zugriff auf Funktionen zur Gerätelaufüberwachung
- Demultiplexing für Läufe, die in das Konto eines Kunden gestreamt werden

Informationen bezüglich der kostenlosen Testversion oder eines Upgrades auf ein Konto mit Professional- oder Enterprise-Abonnement erhalten Sie auf der Seite [BaseSpace Sequence Hub Ordering](#) oder von Ihrem Ansprechpartner beim Vertrieb.

## Weitere Informationen

[Sekundäranalyse mit DRAGEN](#)

[BaseSpace Sequence Hub](#)

## Quellen

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](https://precision.fda.gov/challenges/10). Aufgerufen am 14. März 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](https://illumina.com/science/genomics-research/articles/dragen-shines-again-precisionfda-truth-challenge-v2.html). Veröffentlicht 2022. Aufgerufen am 14. März 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](https://sandiegouniontribune.com/news/health/sd-no-rady-record20180209-story.html). Veröffentlicht 2018. Aufgerufen am 14. März 2024.
4. Behera S, Catreux S, Rossi M, et al. [Comprehensive genome analysis and variant detection at scale using DRAGEN](#). *Nat Biotechnol*. Online veröffentlicht am 25. Oktober 2024:1-15. doi:10.1038/s41587-024-02382-1
5. AWS Cloud Security. [aws.amazon.com/security/](https://aws.amazon.com/security/). Aufgerufen am 13. März 2020.



1 800 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA)  
techsupport@illumina.com | [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2024 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-03292 DEU v1.0