

Illumina Connected Analytics

Transforme sus operaciones
bioinformáticas

- Integración optimizada con el sistema de secuenciación.
- Productividad flexible para satisfacer las necesidades de procesamiento de muestras.
- Interfaz intuitiva para seleccionar, crear y personalizar flujos de trabajo.

Introducción

Los avances en las tecnologías de secuenciación de nueva generación (NGS, next-generation sequencing) han transformado considerablemente la celeridad con que se lleva a cabo la investigación clínica y en ciencias biológicas. Con el aumento de la velocidad de la secuenciación y la disminución de su coste, la capacidad de generar datos superará con creces la capacidad de extraer información biológica y clínica de ellos. Abordar los desafíos del desarrollo y la implementación de procesos, redimensionar los flujos de trabajo informáticos y mantener una gestión de datos segura requiere una plataforma flexible y completa. Illumina Connected Analytics permite a los usuarios crear, versionar e implementar procesos analíticos flexibles a la vez que se mantienen la privacidad de datos, la seguridad y el cumplimiento normativo.

Illumina Connected Analytics es una plataforma de datos bioinformáticos segura y basada en la nube para poner en funcionamiento las soluciones informáticas e impulsar el conocimiento científico (figura 1, tabla 1). Illumina Connected Analytics permite a los clientes crear flujos de trabajo:

- Conectados, con integración optimizada con los sistemas y el software de Illumina
- Flexibles, con la capacidad de gestionar, analizar y consultar conjuntos de datos masivos
- Adaptables, lo que permite a los usuarios crear y personalizar flujos de trabajo con aplicaciones DRAGEN™ y procesos de análisis personalizados

Flujo de trabajo optimizado

Illumina Connected Analytics es un componente central para laboratorios en los que se llevan a cabo estudios de secuenciación de nueva generación (NGS, next-generation sequencing) con los sistemas de secuenciación de Illumina. Gracias a la flexibilidad de los recursos que proporciona el entorno informático basado en la nube, Illumina Connected Analytics permite realizar operaciones a cualquier escala, que abarcan desde el cribado ocasional hasta decenas de miles de células en complejos proyectos de células únicas o incluso la secuenciación del genoma completo a escala poblacional, con la misma arquitectura. Los usuarios pueden integrar sin problemas sus instrumentos con Illumina Connected Analytics.

En Illumina Connected Analytics, los datos pueden analizarse automáticamente con los procesos de análisis secundarios listos para usar de DRAGEN o bien con procesos personalizados, en función del flujo de trabajo especificado. La amplia variedad de opciones de análisis abarca desde el control de la calidad hasta la agregación de datos y las avanzadas herramientas de ciencia de datos, para un procesamiento de datos rápido y flexible. Illumina Connected Analytics proporciona

una plataforma con capacidad de ampliación con un completo juego de interfaces de programación de aplicaciones (API, application program interface) RESTful y una herramienta de interfaz de línea de comandos (CLI, command-line interface). Estas API aumentan al máximo la eficiencia de los flujos de trabajo a medida que se transfieren los datos, se accede a ellos o se utilizan en todo su ciclo de vida.

Tabla 1: Resumen de Illumina Connected Analytics

	Característica	Ventaja
Seguridad y privacidad	Cumplimiento normativo	Desarrollado conforme al sistema de gestión de la calidad (QMS, Quality Management System) de Illumina de conformidad con las normativas locales, regionales y mundiales, incluidos el RGPD ² , HIPAA ³ , ISO 27001/27701 ^{4,5} e ISO 13485 ⁶ .
	Controles de seguridad	Mantener una estricta segregación de datos, cifrado "en tránsito" (TLS 1.2) y "en reposo" (AES 256).
	Registro de auditoría	Mantener un registro de actividades y eventos para supervisar el acceso.
	Autenticación multifactor (MFA)	Aplicar credenciales institucionales para gestionar y controlar el acceso al sistema.
Recursos	Ampliación según la demanda	Ampliar el almacenamiento en la nube y las capacidades informáticas según sus necesidades para satisfacer el nivel actual de demanda.
	Recursos informáticos a demanda	Reducir los costes, ya que tan solo se paga por los recursos informáticos en el motor de procesamiento.
Gestión	Gestión de proyectos y usuarios	Gestionar el acceso y la actividad de los usuarios para una privacidad minuciosa.
	Uso compartido de datos	Vincular los silos de datos para fomentar la colaboración global y respaldar la entrega de datos.
	Archivo de datos	Reducir los costes de gestión de datos a largo plazo con niveles de almacenamiento de archivos.
	Incorporación de su propio contenedor en la nube de AWS	Acceder a los datos almacenados en una cuenta en la nube de AWS gestionada de manera privada.
Capacidad de uso y accesibilidad	Integración de sistemas de secuenciación	Transmitir datos sin interrupciones desde los sistemas de secuenciación de Illumina hasta el almacenamiento y el análisis de Illumina Connected Analytics.
	Herramientas y procesos	Aplicar procesos DRAGEN listos para usar o importar herramientas existentes.
	API y CLI	Interactuar con la plataforma, las herramientas y los datos mediante programación a través de CLI o RESTful API.
	Interfaz gráfica intuitiva	Acceder a datos y herramientas a través de una interfaz web gráfica; mostrar datos con paquetes R y Python.
Herramientas avanzadas	Compatibilidad con Docker, Nextflow y CWL	Escribir procesos con el estándar Common Workflow Language (CWL) y ejecutar análisis en la nube de manera fácil.
	Integrado con JupyterLab	Ejecutar scripts personalizados, crear y formar modelos de IA/aprendizaje automático e interactuar con los datos dentro de la plataforma a través de espacios de trabajo de cuadernos colaborativos.
	Agregación y consulta de datos	Organizar y consultar conjuntos de datos multiómicos estructurados para impulsar el análisis terciario.

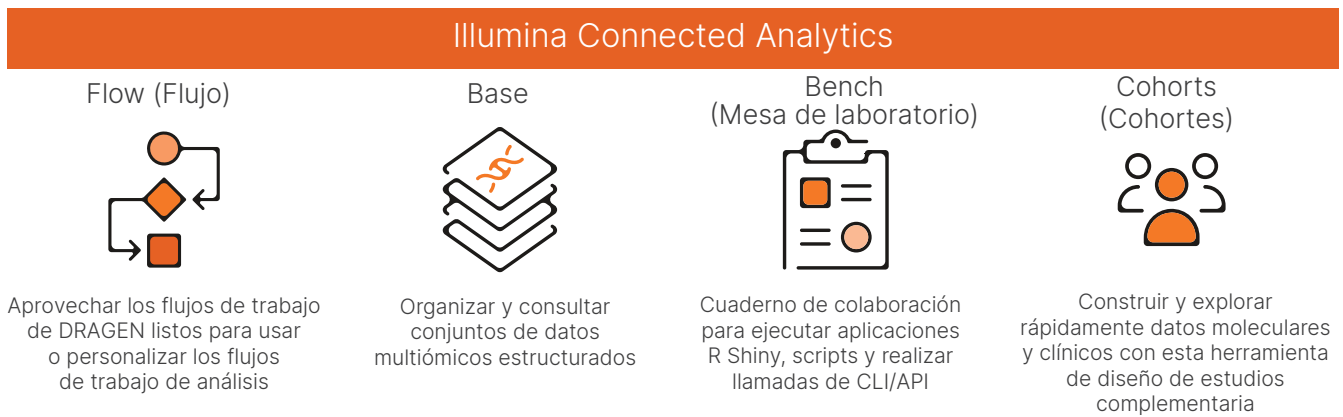


Figura 1: Componentes modulares de Illumina Connected Analytics: procese, agregue y analice datos en un entorno de gestión de datos seguro y de acceso controlado.

BaseSpace™ Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub, que se incluye con todas las suscripciones a Illumina Connected Analytics, es una extensión directa de sus instrumentos de Illumina. Aumente la eficiencia del laboratorio con la integración de BaseSpace Sequence Hub configurando experimentos, supervisando la calidad de estos y transmitiendo datos de secuenciación directamente a la nube. El flujo de datos cifrados desde el instrumento a BaseSpace Sequence Hub facilita la gestión y el análisis de datos mediante un conjunto de aplicaciones seleccionado en un entorno seguro.

Transformación de lecturas en datos

Illumina Connected Analytics ofrece varias opciones de análisis de datos secundarios, con lo que se optimiza el flujo de trabajo de obtención de resultados a partir de las lecturas. Gracias a la flexibilidad para utilizar procesos listos para usar o construir y configurar procesos personalizados, Illumina Connected Analytics es compatible con prácticamente todas las aplicaciones informáticas.

Opciones listas para usar

Illumina Connected Analytics ofrece potentes herramientas y procesos listos para usar para el procesamiento de datos, incluido el acceso al análisis secundario DRAGEN¹, que proporciona un análisis secundario preciso, eficiente y exhaustivo de los datos de secuenciación (figura 2).

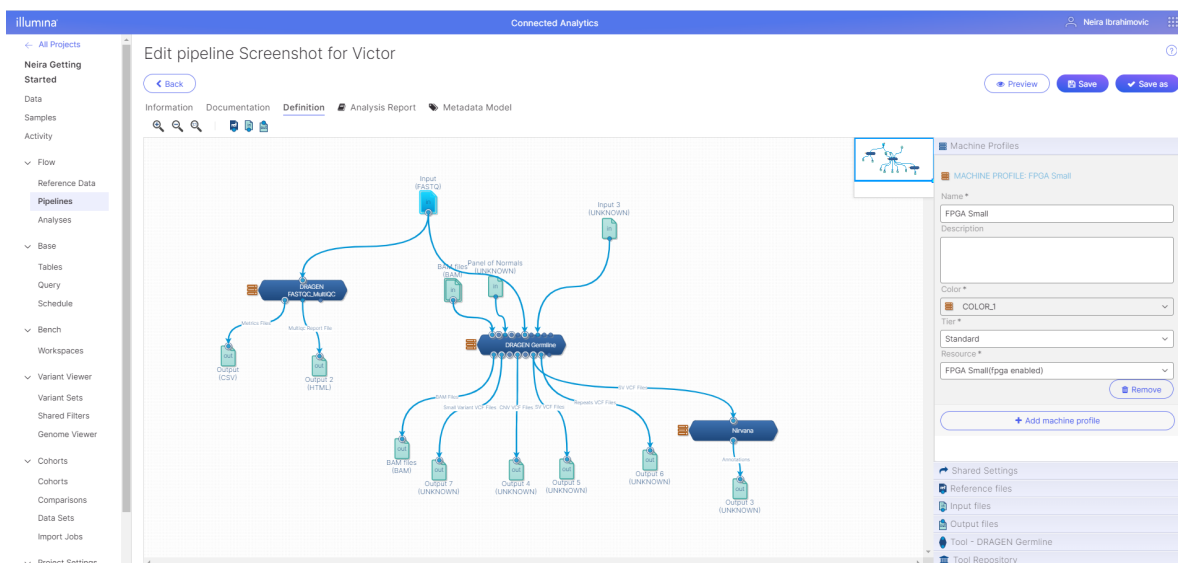


Figura 2: Illumina Connected Analytics Flow: creación, implementación y control de versiones flexibles de procesos analíticos.

Personalización de procesos

Los bioinformáticos pueden importar herramientas existentes de un repositorio de imágenes de Docker⁷, o crear y editar nuevos procesos con el uso de Nextflow, el estándar Common Workflow Language (CWL) y el editor gráfico de procesos. Los operadores del laboratorio y otro personal científico pueden iniciar procesos con facilidad utilizando la intuitiva interfaz de usuario.

Gestión y control de datos

Gracias al aumento de la generación de datos, se acrecienta la necesidad de infraestructuras que permitan compartir, reutilizar e integrar datos dentro de la comunidad científica con el objetivo de amplificar el valor de los conjuntos de datos individuales. A fin de abordar esta necesidad, Illumina Connected Analytics incorpora diversas funciones diseñadas para adoptar las prácticas óptimas en la gestión de datos.

Control de acceso

El control de acceso detallado permite al administrador configurar permisos y aprovechar las credenciales institucionales existentes para controlar el acceso. Un registro de auditoría permite monitorizar eventos y cambios mediante el registro de cada usuario cuando accede a la plataforma y de sus acciones durante el uso de la misma. Esto permite imponer el cumplimiento y la rendición de cuentas.

Formato abierto

Illumina Connected Analytics está diseñado como una plataforma independiente de los datos. De esta manera, permite analizar múltiples tipos de datos, por ejemplo, datos moleculares, clínicos, fenotípicos y desestructurados, como imágenes.

Colaboración

Illumina Connected Analytics favorece la colaboración sin fronteras geográficas a la vez que se mantiene el cumplimiento. Permite proporcionar y compartir datos y herramientas al instante con otros usuarios, manteniendo siempre la integridad y la privacidad de los datos. Además, los datos y las herramientas de análisis que se alojan en una nube externa de origen se pueden importar a Illumina Connected Analytics para analizarlos y compartirlos.

Agregación y consulta de datos

Illumina Connected Analytics automatiza los complejos pasos de agregación e integración para crear un sistema de gestión de conocimientos funcional que engloba datos de millones de muestras. Lo que hace es capturar prácticamente cualquier tipo de datos disponibles, ya sean genotípicos, fenotípicos, metadatos, anotaciones u otra información asociada. Los usuarios pueden definir sus propios modelos de datos, redactar sus propias consultas y explorar conexiones entre los conjuntos de datos, según sus necesidades. Los datos generados en Illumina Connected Analytics representan una gran cantidad de información que se puede utilizar para descubrir nuevos biomarcadores, estratificar poblaciones de pacientes, supervisar el rendimiento del ensayo a lo largo del tiempo y mucho más.

Uso de cohortes para explorar los datos clinicogenómicos a escala

Illumina Connected Analytics Cohorts es una herramienta de diseño de estudios para crear y explorar cohortes rápidamente (figura 3). Illumina Connected Analytics Cohorts acelera el proceso desde el descubrimiento genómico hasta la realización de estudios significativos y permite tomar mejores decisiones sobre el diseño de los estudios al agregar datos multiómicos y fenotípicos en un único lugar.

Se aumentaron las cohortes con conjuntos de datos públicos armonizados incluidos, como The Cancer Genome Atlas (TCGA), Broad Rare Genomes Project, 1000 Genomes Project y Gene Expression Omnibus. Construya hipótesis en minutos en lugar de semanas aprovechando un navegador de cohortes integrado. Acceda a conjuntos de datos públicos cuidadosamente seleccionados. Utilice herramientas visuales sencillas para seleccionar y visualizar cohortes, evitando la necesidad de realizar consultas complejas.

Entorno de bloc de notas seguro para impulsar el conocimiento

El desarrollo y la personalización de algoritmos son componentes esenciales de Illumina Connected Analytics para respaldar la exploración de datos profundos. Un módulo de programación interactivo, que aprovecha los populares Jupyter Notebooks, Python y R, permite a los científicos de datos analizar datos agregados en un entorno ininterrumpido y seguro (figura 4).



Figura 3: Illumina Connected Analytics Cohorts: cree y explore rápidamente datos moleculares y clínicos con este módulo adicional de Illumina Connected Analytics.



Figura 4: Illumina Connected Analytics Bench: Illumina Connected Analytics Bench incorpora herramientas informáticas flexibles e interactivas, como Jupyter Notebooks, Python y R.

En la fase de desarrollo del método y el algoritmo, los usuarios pueden desarrollar o modificar los procesos en un entorno aislado. Allí, los usuarios tienen acceso a bibliotecas estándar y pueden incorporar fácilmente sus propias bibliotecas personalizadas, como TensorFlow⁸ o scikit-learn⁹, para crear scripts personalizados y complejos con los que procesar datos de forma colaborativa en Illumina Connected Analytics. Cuando los usuarios están listos para pasar a la fase de producción, Illumina Connected Analytics permite la conversión de los blocs de notas en herramientas. Posteriormente, estas herramientas estarán disponibles en el repositorio de herramientas de Illumina Connected Analytics y se incorporarán en los procesos de producción.

Seguridad y cumplimiento en el centro

La seguridad es de vital importancia cuando se trabaja con datos genómicos para la investigación, el tratamiento clínico y el diagnóstico en humanos. Illumina Connected Analytics emplea diversas medidas digitales y administrativas para cumplir incluso los requisitos de seguridad de datos más exigentes:

- Los datos que se cargan desde instrumentos de secuenciación se cifran utilizando el estándar AES 256¹⁰ y se protegen mediante el protocolo de seguridad de la capa de transporte TLS (transfer layer security)
- Los datos dentro de Illumina Connected Analytics se alojan en Amazon Web Services (AWS) para mantener el cumplimiento con una amplia variedad de normas de seguridad aceptadas por el sector mediante el uso de las mejores prácticas de AWS Well-Architected¹¹
- Illumina Connected Analytics se aloja en más de 10 regiones de AWS globales para permitir el cumplimiento de las normativas locales con el fin de mantener los datos genómicos dentro de territorios geográficos concretos
- El servicio de autenticación es compatible con el lenguaje de marcado para confirmaciones de seguridad (SAML) 2.0 para gestionar los usuarios y las contraseñas institucionales (opcional)
- Los informes de auditoría permiten rastrear la procedencia de los datos

Illumina Connected Analytics también ayuda a los clientes que operan en entornos regulados, que deben cumplir requisitos estrictos. Illumina Connected Analytics se desarrolló de acuerdo con el proceso del ciclo de vida de desarrollo de software de Illumina

en el marco del sistema de gestión de calidad (QMS, Quality Management System) de Illumina. Asimismo, los procesos dentro del QMS de Illumina han adoptado las mejores prácticas del sector y los estándares pertinentes, entre los que se incluyen:

- Norma de la Organización Internacional de Normalización (International Organization for Standardization, ISO) ISO 27001:2013 relativa a los Sistemas de gestión de la seguridad de la información⁴ y la ISO 27701:2019 relativa a las técnicas de seguridad⁵
- Mejores prácticas del sistema de gestión de calidad (QMS) organizativo ISO 13485⁶
- Reglamento general de protección de datos (RGPD)²
- Ley de Portabilidad y Responsabilidad del Seguro Médico (HIPAA)³
- Permanencia de datos garantizada para gestionar los requisitos normativos y de cumplimiento locales

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
ICA Enterprise Annual Subscription	20038994
ICA Professional Annual Subscription	20044876
ICA Training and Onboarding	20049422
ICA Cohorts Annual Subscription	20065842
ICA Cohorts Annual Subscription	20065842
Illumina Analytics - 1 iCredit	20042038
ICA Enterprise Svc and Compliance Add-on	20066830

Abreviaturas: ICA, Illumina Connected Analytics

Más información

[Illumina Connected Analytics](#)

Bibliografía

1. Illumina. Illumina DRAGEN secondary analysis. www.illumina.com/products/by-type/informatics-products/dragen-secondary-analysis.html. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.
2. General Data Protection Regulation (GDPR) Compliance Guidelines. Sitio web de RGPD. gdpr.eu. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.
3. US Department of Health and Human Services. Health Information Privacy. Sitio web de HHS. hhs.gov/hipaa/index.html. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.
4. International Organization for Standardization. ISO-ISO/IEC 27001—Information security management. Sitio web de la ISO. iso.org/isoiec-27001-information-security.html. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.
5. International Organization for Standardization. ISO/IEC 27701:2019—Security techniques. iso.org/standard/71670.html. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.
6. International Organization for Standardization. ISO 13485—Medical devices. Sitio web de la ISO. iso.org/iso-13485-medical-devices.html. Fecha de consulta: 26 de marzo de 2024.
7. Docker. Docker Hub Image Container Library. <https://hub.docker.com>. Fecha de consulta: 26 de marzo de 2024.
8. TensorFlow. Sitio web de TensorFlow. tensorflow.org. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.
9. scikit-learn: machine learning in Python. Sitio web de scikit-learn. scikit-learn.org/stable/. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.
10. National Institute of Standards and Technology. Advanced Encryption Standard (AES). nist.gov/publications/advanced-encryption-standard-aes-0. Fecha de consulta: 26 de marzo de 2024.
11. Cloud Security—Amazon Web Services (AWS). Sitio web de Amazon. aws.amazon.com/security. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.
12. Illumina. iCredits for Data Storage & Analysis. illumina.com/products/by-type/informatics-products/icredits.html. Fecha de consulta: 1 de marzo de 2024.



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-00684 ESP v3.0.