

BaseSpace™ Sequence Hub

Einfache Verwaltung und Analyse von Daten sowohl für Labore in der Einstiegsphase als auch für Labore, die auf der Suche nach einer leistungsstarken Lösung für die schnelle Erweiterung von NGS-Verfahren (Next-Generation Sequencing) sind

Vorteile

- Automatisierung ohne Touchpoints**
 Konfiguration von Analyse-Workflows und automatisierten Schritten zur Qualitätskontrolle, um Touchpoints zu beseitigen und die Datenverarbeitung zu optimieren
- Daten-Upload und Laufüberwachung in Echtzeit**
 Anzeige des Lauffortschritts beim Hochladen von Daten in das Daten-Repository und Beginn der Analyse sofort nach Abschluss des Laufs
- Analyse per Mausklick mit über 80 Bioinformatik-Tools**
 Einfacher Zugriff auf eine ständig zunehmende Auswahl an Bioinformatik-Tools, einschließlich der DRAGEN™ Bio-IT-Plattform, mit BaseSpace Apps
- Weltweite Zusammenarbeit und gemeinsame Nutzung von Daten**
 Konfiguration von Optionen für die Nutzung von Daten durch Kollegen, das Erstellen von Arbeitsgruppen oder die Einbindung in die wissenschaftliche Gemeinschaft

Einleitung

Die Sequenzierung der nächsten Generation (Next-generation sequencing, NGS) hat die Art und Weise sowie die Geschwindigkeit, mit der biologische Forschung durchgeführt wird, revolutioniert. Die sinkenden Kosten für Sequenzierungen sorgen für eine Zunahme an NGS-Daten und damit für neue Engpässe. Die Herausforderungen, die eine sichere Datenspeicherung und -verwaltung, komplexe Datenanalysen und der Austausch von Ergebnissen mit Kollegen darstellen, können zu uneinheitlichen Methoden innerhalb der Einrichtungen und Labore, widersprüchlichen Ergebnissen und betrieblichem Mehraufwand führen. BaseSpace Sequence Hub ist eine Plattform für Genomik-Cloud-Computing, die Forschern direkt benutzerfreundliche Tools zur einfachen Datenverwaltung und Sequenzierungsanalyse bereitstellt (Abbildung 1). Die flexiblen und praktischen Tools von BaseSpace Sequence Hub verbessern deutlich die Möglichkeiten, aus NGS-Daten aussagekräftige Ergebnisse zu erzielen.

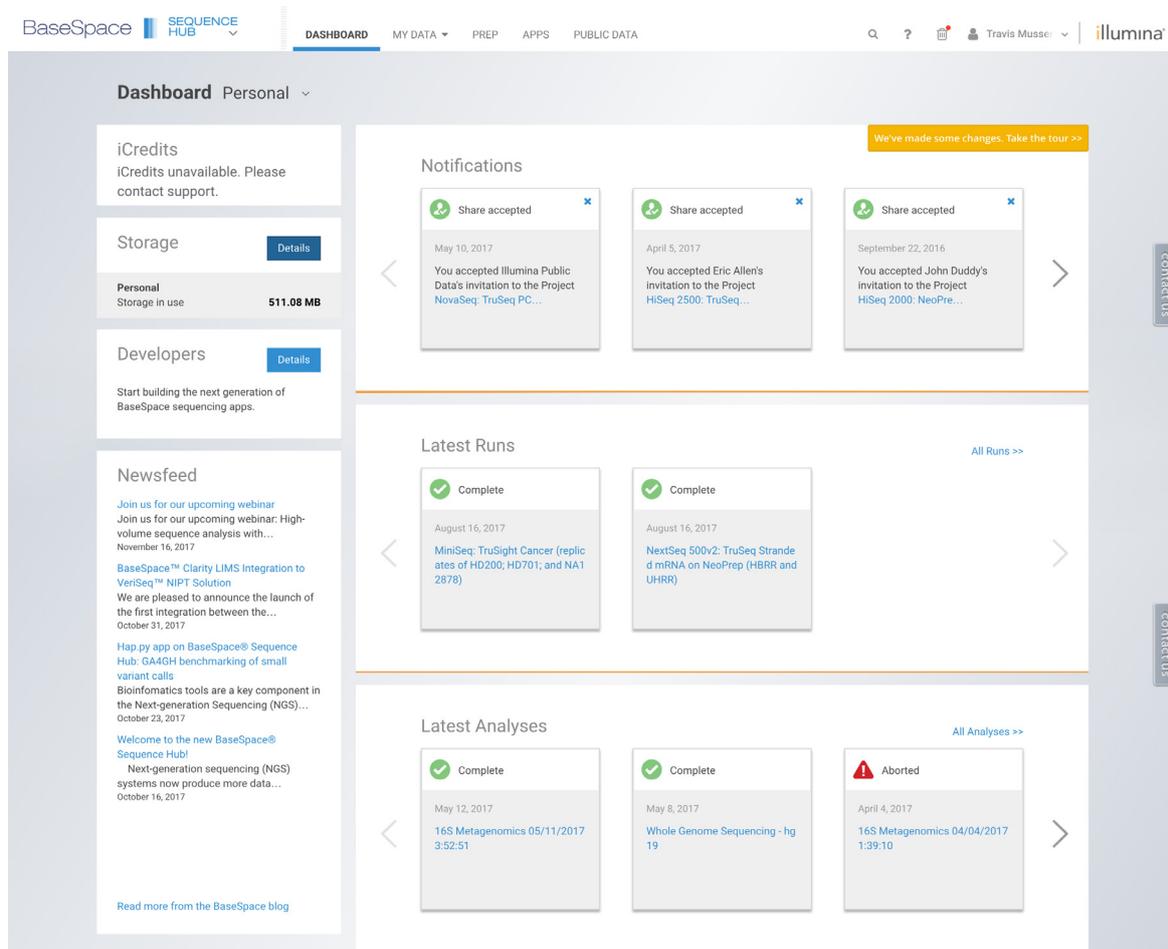


Abbildung 1: Intuitives Dashboard von BaseSpace Sequence Hub: Der Bereich „Notifications“ (Benachrichtigungen) verfügt über Widgets, die die letzten Austauschaktivitäten und Vorgänge zur Übertragung von Eigentümerschaften sowie gelegentliche Hinweise auf neue Funktionen, Probleme usw. anzeigen. Der Bereich „Latest Runs“ (Letzte Läufe) umfasst Widgets, die den Echtzeitstatus des Sequenzierungslaufs anzeigen. Im Bereich „Latest Analyses“ (Letzte Analysen) zeigen Widgets den Status der Benutzeranwendungssitzungen.

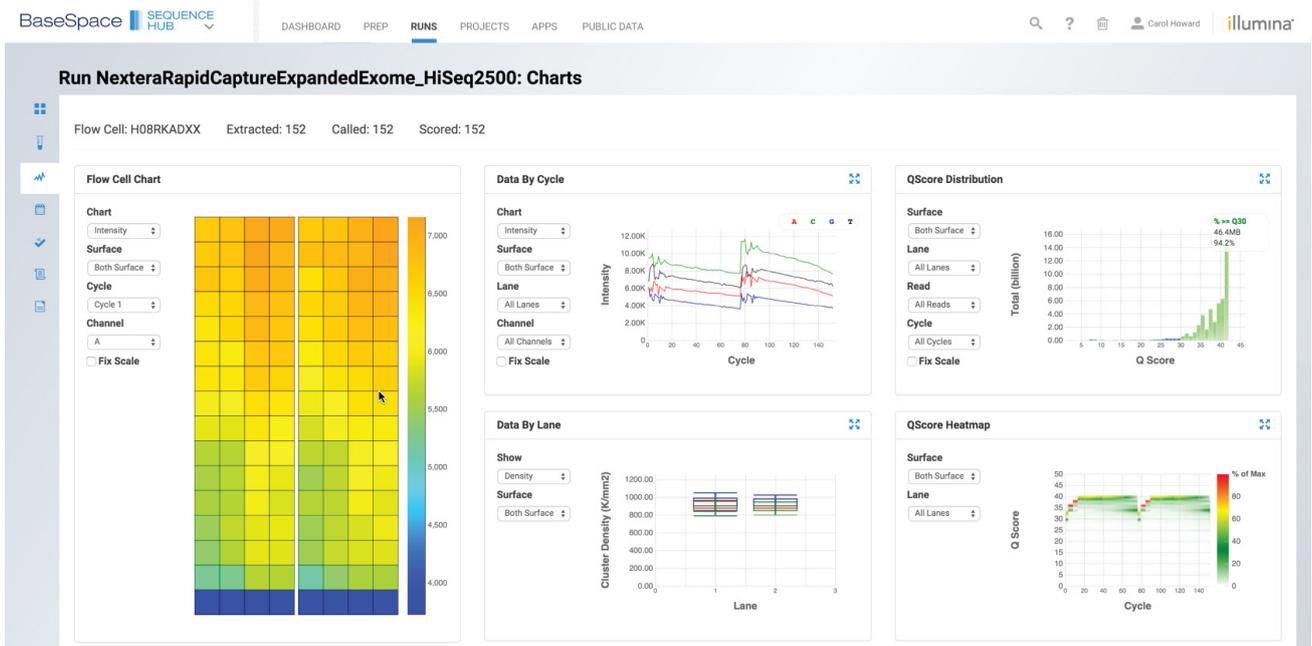


Abbildung 2: Echtzeitüberwachung der Laufdaten: Die Funktionen des Sequenzierungsanalyse-Viewers (Sequence Analysis Viewer, SAV) sind in die Benutzeroberfläche von BaseSpace Sequence Hub integriert, was die zyklusweise Überwachung der Laufdaten in Echtzeit ermöglicht. Die Ansicht „Charts“ (Diagramme) zeigt Daten nach Lane und nach Zyklus mit Q-Score-Verteilungs- und Heatmap-Merkmalen an. Jedes Diagramm kann zu einem Vollbild vergrößert werden.

Skalierbare Bioinformatiksoftware

Labore, die NGS verwenden, benötigten bisher zur Verwaltung, Analyse und Speicherung der Daten die Dienste eines speziell ausgebildeten Bioinformatikers sowie eine eigens dafür vorgesehene Infrastruktur. BaseSpace Sequence Hub sorgt hier für Entlastung, da sich bioinformatische Analysen mithilfe cloudbasierter Software automatisieren lassen. Diese anwenderfreundlichen Apps wurden speziell für Biologen konzipiert. Mit ihnen können Benutzer aus Rohdaten biologisch relevante Ergebnisse gewinnen, die sich für eine nachgeschaltete Analyse mit entsprechenden Tools nutzen lassen. Alle BaseSpace Sequence Hub-Konten verfügen über 1 TB an kostenlosem Speicher, der den wechselnden Anforderungen von Laboren entsprechend angepasst werden kann.

Laufkonfiguration und -verwaltung

Über die Registerkarte „Prep“ (Vorbereitung) ist die Bioproben- und Laufverwaltung in BaseSpace Sequence Hub ganz einfach. Sie erhalten eine intuitive, grafisch aufbereitete Umgebung zur Bibliotheks- und Laufvorbereitung.

- Vorbereiten und Verwalten von biologischen Proben, Bibliotheken, Pools und geplanten Sequenzierungsläufen direkt in BaseSpace Sequence Hub
- Stapelweises Importieren von biologischen Proben oder Bibliotheksinformationen bei umfangreichen Versuchen

Die Funktionen auf der Registerkarte „Prep“ (Vorbereitung) vereinfachen die Integration von BaseSpace Sequence Hub in Bibliotheksvorbereitungs- und Sequenzierungsplattformen. Über die Registerkarte „Prep“ (Vorbereitung) können Sie den gesamten Workflow planen – von der Bioprobenerstellung und der Bibliotheksvorbereitung bis hin zum Pooling und zur Sequenzierung. Wenn die Planung des Laufs abgeschlossen und der Lauf startbereit ist, ist keine zusätzliche Laufkonfiguration am Gerät erforderlich.

- Die Registerkarte „Prep“ (Vorbereitung) unterstützt alle Bibliotheksvorbereitungs-Kits von Illumina.
- Sie kann auch für anwendungsspezifische Bibliotheks-Kits verwendet werden.
- MiSeq™-, NovaSeq™- und HiSeq™-Geräte (einschließlich des HiSeq X-Systems) können in BaseSpace Sequence Hub mithilfe von Probenblättern konfiguriert werden.

Echtzeitüberwachung

BaseSpace Sequence Hub ist die einzige Cloud-Plattform, die direkt in Illumina-Sequenziersysteme integriert ist. Die Daten, die in Echtzeit auf dem Sequenzierer generiert werden, können vom Benutzer über das Dashboard für Läufe nach Lane und nach Zyklus überwacht werden. Darüber hinaus können Benutzer Qualitäts- und Leistungsmetriken über den Browser (Abbildung 2) oder mithilfe der [BaseSpace-App](#) (Abbildung 3) auf Mobilgeräten anzeigen. Nach Abschluss des Laufs werden die Daten zur automatischen Analyse und Speicherung nahtlos an BaseSpace Sequence Hub übertragen. Dabei besteht die Möglichkeit, Daten zur lokalen Speicherung und Analyse auf dem Gerät zu behalten.

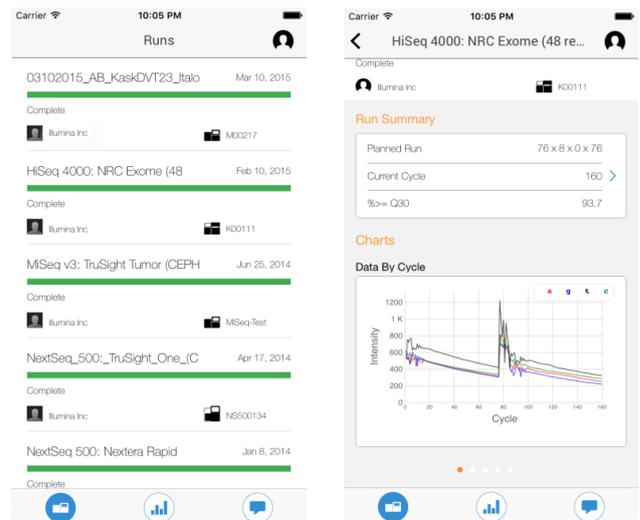


Abbildung 3: Anzeigen von Läufen mit der BaseSpace-App auf Mobilgeräten: Läufe können mit der BaseSpace-App auf iOS-kompatiblen Mobilgeräten angezeigt werden. Die BaseSpace-App bietet außerdem Status-Updates zu Analysen sowie Benachrichtigungen per Tastendruck über abgeschlossene Läufe und Analysen. Die App können Sie im [iTunes-App-Store](#) kostenlos herunterladen.

BaseSpace Apps – leistungsstark und dennoch übersichtlich und unkompliziert

Die Analyse komplexer Sequenzierungsdatensätze ist immer eine Herausforderung. BaseSpace Sequence Hub bietet eine kontinuierlich wachsende Auswahl an leistungsstarken Apps (Analyse-Workflows und -Tools), die Forschern die Konfiguration und Durchführung komplexer Datenanalysen ermöglichen. Über eine einfache Schnittstelle werden Datensätze direkt mit Bioinformatik-Pipelines verknüpft, die auf Open-Source- sowie kommerziellen Tools basieren (Abbildung 4). [BaseSpace Apps](#) erfüllen in einer umfassenden Analyseumgebung die unterschiedlichen Anforderungen verschiedenster Forscher, unabhängig von deren jeweiliger Erfahrung im Bereich der Bioinformatik.

Entwicklung anwendungsspezifischer Apps für die Datenanalyse

Die Arbeit mit anwendungsspezifischen Pipelines und Tools in BaseSpace Sequence Hub vereinfacht bioinformatische Verfahren, da der Benutzer in einer flexiblen Plattform Daten anhand eigener Methoden analysieren kann. BaseSpace Sequence Hub bietet eine zuverlässige App-Entwicklungsplattform für die Erstellung von Drittanbieter-Software. Die [BaseSpace Native App Engine](#) und umfangreiche Anwendungsprogrammierschnittstellen unterstützen die Entwicklung von Apps für die Durchführung von Analysen und die Erstellung anwendungsspezifischer Berichte. Anwendungsspezifische Apps können privat gehalten, für die Nutzung durch Kollegen freigegeben oder für alle Benutzer von BaseSpace Sequence Hub veröffentlicht werden.

Optimierung der Analyse dank automatisierter Workflows

Ein typischer Analyse-Workflow in der Bioinformatik umfasst eine Vielzahl von Schritten (Abbildung 5). Von der Überprüfung von Lane-Metriken und der Demultiplexierung nach einem Lauf bis zur Zusammenführung von Daten aus mehreren Läufen, der Konfiguration einer Sekundäranalyse und der Überprüfung von Ergebnissen: Das Verfahren

ist zeitaufwändig und anfällig für Benutzerfehler. Mit BaseSpace Sequence Hub können Benutzer anwendungsspezifische Workflows erstellen, um den Prozess vom Abschluss des Sequenzierungslaufs bis zur Sekundäranalyse und der Überprüfung der Ergebnisse vor der Übermittlung von Daten oder Tertiäranalysen zu automatisieren.

Dank dieser Funktionen können Großlabore die Effizienz ihrer Abläufe maximieren, indem sie den Status einer Bioprobe über den gesamten Workflow der Datenanalyse hinweg nachverfolgen. Dadurch können Benutzer den Fortschritt von einzelnen Bioproben in den verschiedenen Schritten ihres spezifischen Analyseverfahrens überprüfen.

Verbesserte Zusammenarbeit mithilfe von Arbeitsgruppen

Die Funktion „Workgroup“ (Arbeitsgruppe) zur Bildung eines Teams steht bei einem Upgrade auf ein BaseSpace-Professional- oder ein BaseSpace-Enterprise-Abonnement zur Verfügung. Die jeweiligen BaseSpace-Professional-Abonnements werden mit nur einer Arbeitsgruppe bereitgestellt, wohingegen BaseSpace-Enterprise-Kunden eine beliebige Anzahl von Arbeitsgruppen erstellen können, um den Datenzugriff besser verwalten zu können. Diese Funktion vereinfacht die weltweite Zusammenarbeit (Abbildung 6):

- Der Teamadministrator (Abonnent) kann andere Benutzer zur Teilnahme an der Arbeitsgruppe einladen.
- Jedes Teammitglied erhält mit seinen persönlichen Anmeldedaten Zugang zur Arbeitsgruppe.
- Teammitglieder können zwischen den persönlichen und den Arbeitsgruppenbereichen wechseln.
- Auf Arbeitsgruppenebene haben Teammitglieder Zugriff auf alle Läufe und Analysen sowie auf den Speicherplatz, der zur Arbeitsgruppe gehört.

In Großlaboren mit mehreren Benutzern werden Konten und Kennwörter häufig von Technikern, Bioinformatikern, Labormanagern usw. gemeinsam genutzt. Mit der Funktion „Workgroup“ (Arbeitsgruppe) kann sich jedes eingeladene Mitglied mit einem eigenen Kennwort anmelden. Dies verringert auch Probleme, die entstehen können, wenn ein Benutzer das Labor verlässt.

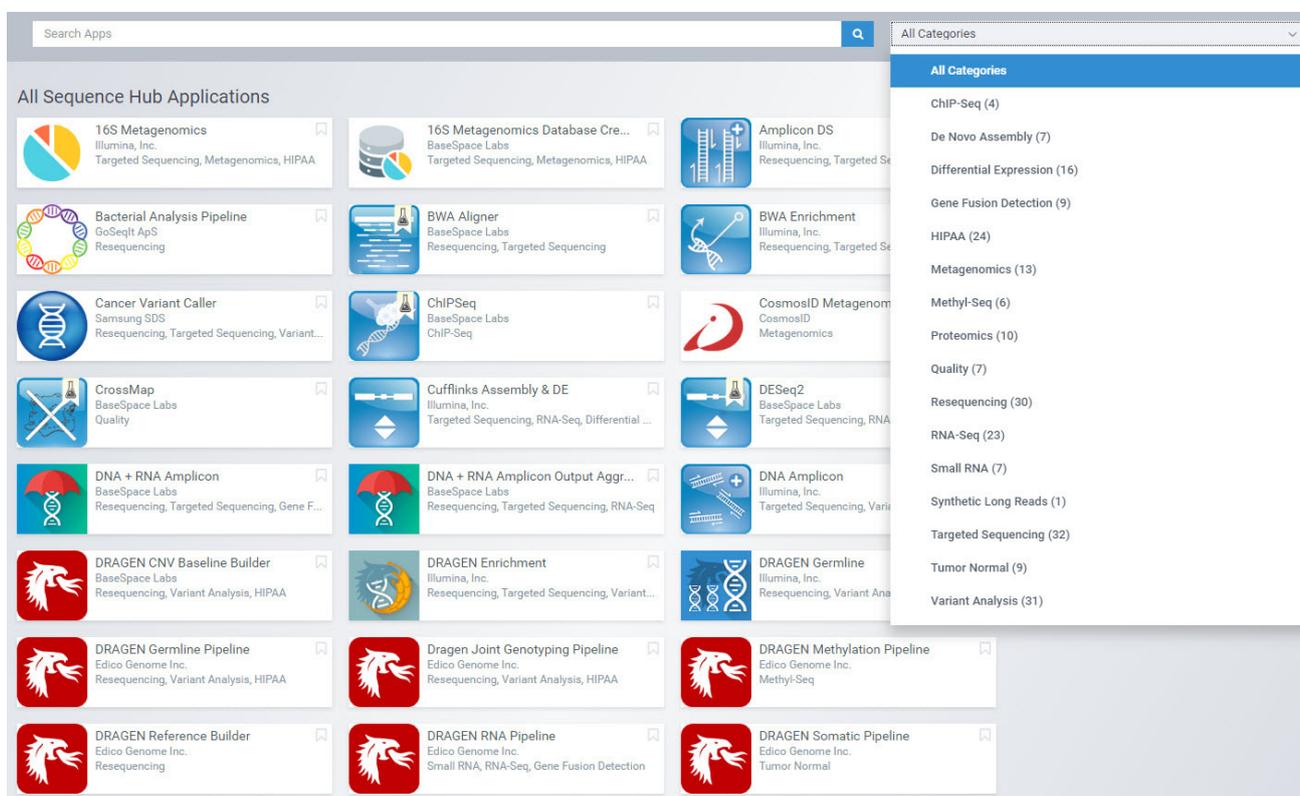


Abbildung 4: Starten von Analyse-Tools nach Bedarf: Durchsuchen Sie den [BaseSpace Apps Store](#) und machen Sie sich mit der wachsenden Auswahl von Apps der Bioinformatik-Community vertraut. Starten Sie die gewünschten Apps einfach per Mausklick direkt vom Datensatz aus.

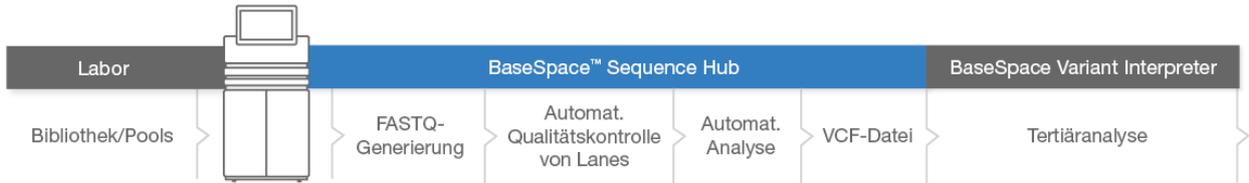


Abbildung 5: Automatisierter Workflow in BaseSpace Sequence Hub: BaseSpace Sequence Hub ermöglicht Benutzern die Konfiguration von anwendungsspezifischen Analyse-Workflows, die eine automatische FASTQ-Generierung, ggf. eine automatische Probenaggregation, einen automatischen Start von Analysen mittels BaseSpace Apps sowie eine automatisierte Sekundäranalyse bzw. Lane-Qualitätskontrolle umfassen.

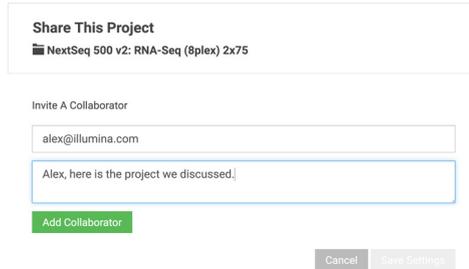
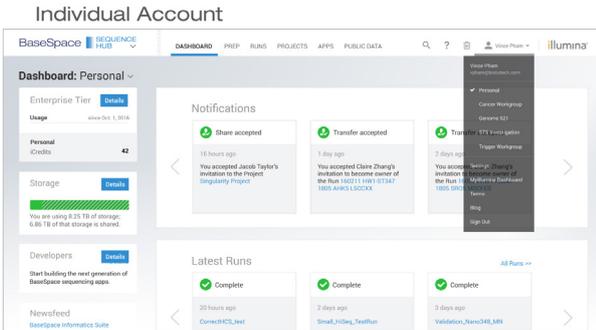


Abbildung 7: Weltweiter Zugriff: Flexible Tools für die Zusammenarbeit vereinfachen die gemeinsame Nutzung der Daten und ermöglichen die Ausweitung der Zusammenarbeit sowie die Kontrolle über die Nutzung der freigegebenen Daten.

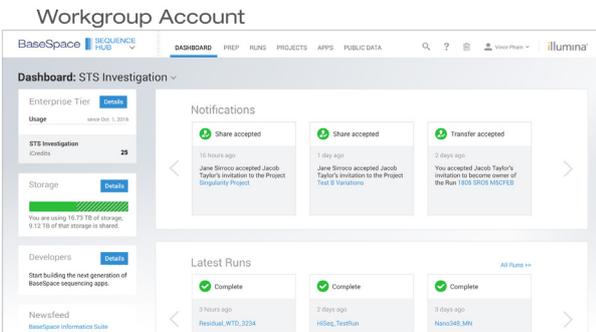


Abbildung 6: Funktion „Workgroup“ (Arbeitsgruppe): Über die Funktion „Workgroup“ (Arbeitsgruppe) können sich die Benutzer mit ihren persönlichen Anmeldedaten anmelden und dann Inhalte zwischen ihren eigenen Konten und den Konten der Arbeitsgruppe austauschen. Auf Arbeitsebene haben Benutzer Zugriff auf alle Läufe und Analysen in der Arbeitsgruppe und können den Speicherplatz und die Rechenzeit nutzen, die von der Arbeitsgruppe erworben wurden und in den verschiedenen Dashboards angezeigt werden.

von in der Branche anerkannten Sicherheitsstandards eingehalten.¹ Enterprise-Abonnements umfassen eine zusätzliche Sicherheitsstufe. Enterprise-Kunden erhalten eine eigene Domäne und können mithilfe eines durch SAML 2.0 unterstützten Authentifizierungsservices 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 (Business Associate Agreement, BAA). Weitere Informationen zu Sicherheitsfunktionen finden Sie im Whitepaper „BaseSpace Sequence Hub Security and Privacy“.²

Weltweite Zusammenarbeit

Für Forscher ist die Zusammenarbeit essentiell. Sie müssen häufig Sequenzierungsdaten und -ergebnisse untereinander austauschen. BaseSpace Sequence Hub ermöglicht es Benutzern, Roh-Sequenzierungsdaten und Analyseergebnisse einfach und sicher mit Kollegen weltweit auszutauschen. Links lassen sich einfach erstellen und per E-Mail an Kollegen senden, sodass diese sofort auf die Daten und Ergebnisse zugreifen können. BaseSpace Sequence Hub vereinfacht zudem die Datenübertragung, da Läufe und Projekte mühelos an Kollegen oder Kunden übermittelt werden können. BaseSpace Sequence Hub ermöglicht die Übertragung großer Datenmengen und sorgt dafür, dass sie den Benutzern zur Verfügung stehen, die sie am dringendsten benötigen (Abbildung 7).

Flexible Zahlung

Bei BaseSpace Sequence Hub haben Kunden die Möglichkeit, nur die Funktionen zu nutzen, die sie auch benötigen. Dazu werden eine Funktion zur monatlichen Abrechnung für die Nutzung von kostenpflichtigen Apps und kostenpflichtigem Speicherplatz sowie eine Prepaid-Option angeboten, die Kunden die nutzungsbasierte Bezahlung von Speicherplatz und Apps ermöglicht. Alle BaseSpace Sequence Hub-Konten umfassen 1 TB an kostenlosem Speicher, Zugriff auf Funktionen für die Gerätelauferüberwachung und kostenloses Demultiplexing für Läufe, die in das Konto eines Kunden gestreamt werden. Melden Sie sich bei BaseSpace Sequence Hub an und rufen Sie die App-Seite auf, um weitere Informationen zu den Apps und den Preisen zu erhalten. Kunden können Abonnements für bestimmte Speichergrößen erwerben und für zusätzlichen Speicher und kostenpflichtige Apps die nutzungsbasierte Abrechnung und Prepaid-Optionen verwenden. Die Zahlungsfunktionen sind von der Abonnementart abhängig (Tabelle 1). Die Kosten der Analyse sind abhängig von der Art der Eingabeproben, den gewählten Parametern und der verwendeten App. Weitere Informationen finden Sie in der [Kurzübersicht zu BaseSpace Apps](#).

Erhöhte Sicherheit

Die Sicherheit ist bei der Entscheidung über die Nutzung genomischer Daten in einem cloudbasierten Analyse- und Speicher-Tool von äußerster Wichtigkeit. In BaseSpace Sequence Hub werden die Daten durch verschiedene physische, elektronische und administrative Maßnahmen geschützt. Die hochgeladenen 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 wird eine Vielzahl

Bei der monatlichen Abrechnungsfunktion von BaseSpace Sequence Hub werden iCredits verwendet, um die Nutzung von kostenpflichtigen Apps und zusätzlichem Speicher zu erfassen. Bei kostenpflichtigen Apps erfasst das iCredits-System die verwendeten CPU-Zyklen und App-Lizenzgebühren für eine begrenzte Anzahl an Drittanbieter-Apps (Abbildung 8). Für jede kostenpflichtige App, die CPU-Zyklen verbraucht, wird die Nutzung in iCredits je Stunde und Knoten abgerechnet und im Minutentakt erfasst. Die Lizenzgebühren für Drittanbieter-Apps werden in iCredits aufgelistet und nach dem App-Start erfasst. Jeder Speicherverbrauch, der über der Basisgröße liegt, wird mit 0,03 iCredits/GB pro Monat abgerechnet und tageweise erfasst. Jeden Monat wird eine Rechnung für die Verwendung von kostenpflichtigen Apps und zusätzlichem Speicher gesendet.

Tabelle 1: Umfang der BaseSpace Sequence Hub-Abonnements

| Merkmal | Basic | Professional | Enterprise |
|---|-----------|--------------|------------|
| Enthaltener Speicherplatz | 1 TB | 1 TB | 1 TB |
| Enthaltene iCredits | 250 | 500 | 500 |
| Laufkonfiguration und -überwachung | X | X | X |
| FASTQ-Generierung | Kostenlos | Kostenlos | Kostenlos |
| Datenausgabe | Kostenlos | Kostenlos | Kostenlos |
| Gemeinsame Nutzung von Daten | X | X | X |
| Erweiterte Sicherheit und Compliance (Verschlüsselung, ISO27001, ISO13485) | X | X | X |
| Zugriff über API und Befehlszeile | X | X | X |
| Anzahl der Benutzer | Einer | Unbegrenzt | Unbegrenzt |
| Arbeitsgruppen | | Eine | Unbegrenzt |
| Premium-Sicherheit (private Domäne, Single Sign-on ^a , Auditpfad, Zugriffskontrolle) | | | X |
| HIPAA BAA (nur USA) | | | X |
| SLA (Service Level Agreement) | | | X |

a. Verfügbar für Systeme mit Steuerungssoftware, die Universal Copy Service unterstützt. Nicht für alle älteren Systeme verfügbar.



DRAGEN Germline
Illumina, Inc.

[Bookmark this app](#) [? Help](#)

FOR RESEARCH USE ONLY

This version of the DRAGEN Germline app includes Dragen v3.5.7.

Workflow

1. Input FASTQ, BAM, or CRAM files for your sample(s).

[READ MORE](#)

Pricing

Compute cost **5.00 iCredits**
per node hour

Version

3.5.7 ●

Launch Application

Abbildung 8: Preise kostenpflichtiger Apps: Mit iCredits können einzelne Apps nach einem Preis je Knoten und Stunde oder über eine Einzelnutzungs- bzw. Jahresgebühr bezahlt werden.

Weitere Informationen

Wenn Sie mehr über BaseSpace Sequence Hub erfahren oder sich für ein kostenloses BaseSpace-Konto registrieren möchten, besuchen Sie uns unter „www.illumina.com/basespace“.

Bestellinformationen

| Produkt | Katalog-Nr. |
|---|-------------|
| Illumina Analytics – 1 iCredit | 20042038 |
| Illumina Analytics Starter Package – 1.000 iCredits | 20042039 |
| Illumina Analytics – 5.000 iCredits | 20042040 |
| Illumina Analytics – 50.000 iCredits | 20042041 |
| Illumina Analytics – 100.000 iCredits | 20042042 |
| BaseSpace Sequence Hub Professional Annual Subscription | 20041109 |
| BaseSpace Sequence Hub Enterprise Annual Subscription | 15066411 |
| BaseSpace Sequence Hub Consumption Billing | 20012931 |

Quellen

1. AWS Cloud Security. aws.amazon.com/security/. Aufgerufen am 13. März 2020.
2. Illumina (2016). [BaseSpace Sequence Hub Security and Privacy](#). Aufgerufen am 13. März 2020.

Illumina • 1.800.809.4566 (USA, gebührenfrei) • +1.858.202.4566 (Tel. außerhalb der USA) • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

© 2020 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Eigentümer. Weitere Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html. 970-2011-009-E DEU QB9612

