

BaseSpace™ Sequence Hub

Soluzione per la gestione e l'analisi dei dati che consente ai laboratori di iniziare, in modo semplice, a utilizzare i prodotti Illumina e di scalare, in modo rapido ed efficace, le operazioni di sequenziamento di nuova generazione.

Punti principali

- Automazione senza interazione**
 Configurazione di flussi di lavoro di analisi e fasi di controllo qualità automatizzata consentono di rimuovere le interazioni e di ottimizzare l'elaborazione dei dati
- Caricamento dei dati e monitoraggio della corsa in tempo reale**
 Visualizzazione del progredire della corsa mentre i dati vengono caricati sull'archivio e avvio dell'analisi immediatamente dopo il completamento della corsa
- Analisi gestita con un clic grazie a più di 80 strumenti bioinformatici**
 Semplice accesso e lancio di un gruppo in crescita di strumenti bioinformatici con le applicazioni BaseSpace, inclusa la piattaforma DRAGEN™ Bio-IT
- Collaborazione globale e condivisione dei dati**
 Opzioni di configurazione che consentono di divulgare i dati ai colleghi, creare gruppi di lavoro o far parte della comunità scientifica

Introduzione

Il sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS) ha rivoluzionato il modo e la velocità con cui vengono svolte le ricerche nel campo biomedico. Mentre il costo del sequenziamento diminuisce, il volume dei dati NGS aumenta, creando nuovi ostacoli. Le sfide poste dall'archiviazione e dalla gestione sicura dei dati, dall'analisi dei dati complessa e dalla condivisione dei risultati con i collaboratori sono difficili e possono risultare in metodi non uniformi all'interno dell'istituto e dei laboratori, possono portare a risultati contrastanti e a maggiori spese operative. BaseSpace Sequence Hub è una piattaforma di calcolo genomico sul cloud, progettata per offrire direttamente agli investigatori una gestione semplificata dei dati e strumenti analitici per il sequenziamento in un formato di facile utilizzo (Figura 1). BaseSpace Sequence Hub offre un insieme di strumenti pratici e flessibili che consentono di aumentare notevolmente le possibilità di ottenere risultati significativi dai dati NGS.

The screenshot displays the BaseSpace Sequence Hub dashboard. At the top, there is a navigation bar with 'BaseSpace SEQUENCE HUB' and a 'DASHBOARD' menu. The main content area is divided into several sections:

- Dashboard Personal:** Includes 'iCredits' (unavailable), 'Storage' (511.08 MB used), and 'Developers'.
- Notifications:** A carousel showing three notifications: 'Share accepted' for 'Illumina Public Data's invitation to the Project NovaSeq: TruSeq PC...', 'Share accepted' for 'Eric Allen's invitation to the Project HiSeq 2500: TruSeq...', and 'Share accepted' for 'John Duddy's invitation to the Project HiSeq 2000: NeoPre...'.
- Latest Runs:** A carousel showing two completed runs: 'MiniSeq: TruSight Cancer (replicates of HD200, HD701, and NA12878)' and 'NextSeq 500v2: TruSeq Strand d mRNA on NeoPrep (HBRR and UHRR)'.
- Latest Analyses:** A carousel showing three analyses: two completed ('16S Metagenomics 05/11/2017' and 'Whole Genome Sequencing - hg19') and one aborted ('16S Metagenomics 04/04/2017').

Figura 1: Pannello di controllo intuitivo di BaseSpace Sequence Hub: il pannello Notifications (Notifiche) presenta widget che evidenziano le ultime condivisioni, chi ha eseguito attività di trasferimento di proprietà, avvertenze occasionali su nuove funzioni, errori, ecc. Il pannello Latest Runs (Ultime corse) presenta widget che forniscono in tempo reale lo stato della corsa di sequenziamento. Il pannello Latest Analyses (Ultime analisi) presenta widget che mostrano lo stato delle sessioni utente dell'applicazione

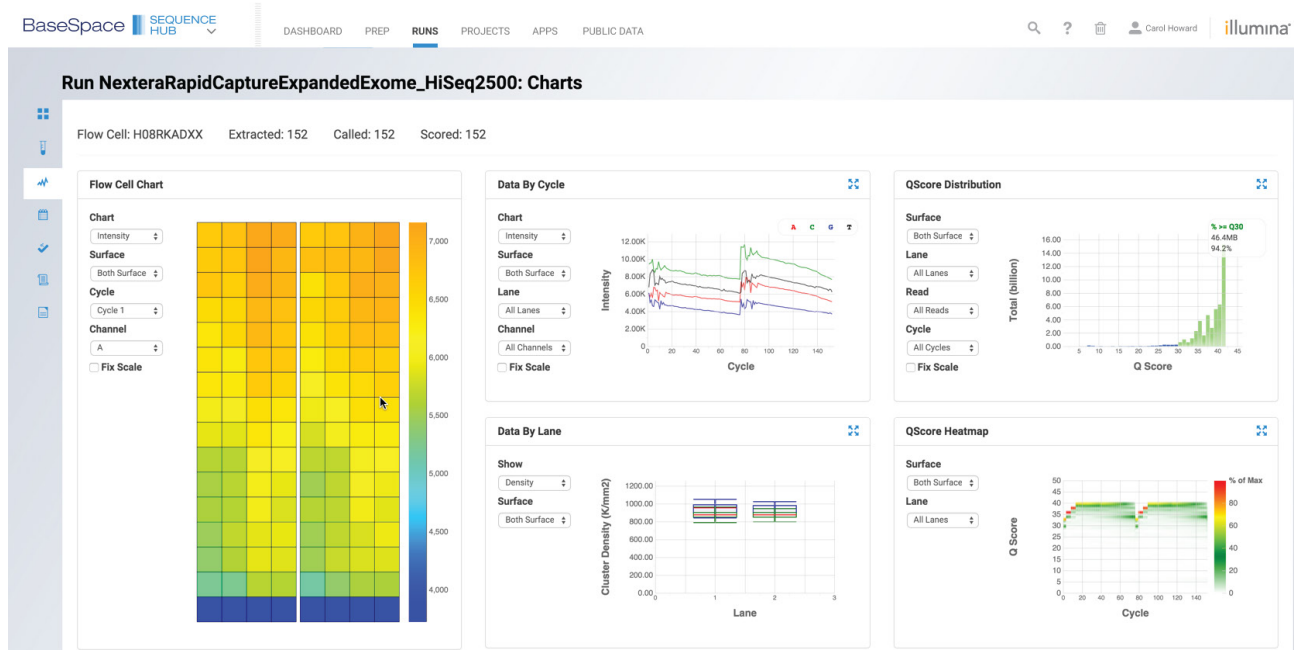


Figura 2: Monitoraggio dei dati in tempo reale: le funzioni di Sequence Analysis Viewer (SAV) sono ora integrate nell'interfaccia utente di BaseSpace Sequence Hub, per permettere il monitoraggio in tempo reale ciclo per ciclo. La visualizzazione Charts (Grafici) mostra i dati per corsia e per ciclo, assieme alla distribuzione dei punteggi qualitativi (Q-Score) e alle funzioni delle mappe di calore (Heat Map). Ciascun grafico può essere visualizzato integralmente.

Software bioinformatici scalabili

Per eseguire la gestione, l'analisi e l'archiviazione dei dati, normalmente i laboratori interessati al sequenziamento NGS si avvalevano dei servizi di bioinformatici molto esperti e di un'infrastruttura dedicata. BaseSpace Sequence Hub consente di alleggerire molte di tali problematiche automatizzando l'analisi bioinformatica mediante applicazioni software basate sul cloud. Queste applicazioni di facile utilizzo sono state progettate tenendo conto delle esigenze dei biologi. In questo modo gli utenti sono in grado di ottenere risultati rilevanti dal punto di vista biologico a partire da dati non elaborati. Tali risultati possono essere utilizzati con strumenti di analisi a valle. Tutti gli account di BaseSpace Sequence Hub dispongono di 1 TB di spazio di archiviazione gratuito, che può essere aumentato in base alle esigenze del laboratorio.

Monitoraggio in tempo reale

BaseSpace Sequence Hub è l'unica piattaforma sul cloud direttamente integrata con i sistemi di sequenziamento Illumina. Grazie al pannello di controllo Runs (Corse), gli utenti possono monitorare i dati, per corsia o per ciclo, mentre i dati vengono generati in tempo reale sul sequenziatore. Inoltre, gli utenti possono visualizzare le metriche delle prestazioni di qualità mediante il proprio browser (Figura 2) o su dispositivi mobili utilizzando l'applicazione BaseSpace Mobile (Figura 3). Al completamento della corsa, i dati vengono caricati in modo ottimizzato su BaseSpace Sequence Hub per l'analisi e l'archiviazione automatiche, con la possibilità di mantenere i dati nello strumento per analizzarli in locale.

Impostazione e gestione della corsa

BaseSpace Sequence Hub semplifica la gestione del campione biologico e della corsa grazie alla scheda Prep (Preparazione), un ambiente grafico intuitivo che, in un'unica procedura, consente la preparazione della libreria e della corsa.

- Preparazione e gestione di campioni biologici, librerie, raggruppamenti in pool e corse di sequenziamento pianificate vengono eseguiti direttamente in BaseSpace Sequence Hub
- Importazione delle informazioni su libreria e campioni biologici in modalità batch per grandi esperimenti

Le funzioni disponibili nella scheda Prep (Preparazione) consentono una semplice integrazione di BaseSpace Sequence Hub con la preparazione delle librerie e le piattaforme di sequenziamento. Mediante la scheda Prep (Preparazione), l'intero flusso di lavoro può essere pianificato dalla creazione del campione biologico e dalla preparazione delle librerie fino al raggruppamento in pool e al sequenziamento. Quando una corsa è stata pianificata ed è pronta per essere avviata, non sono richieste ulteriori configurazioni sullo strumento.

- La scheda Prep (Preparazione) supporta tutti i kit di preparazione delle librerie Illumina
- La scheda Prep (Preparazione) può inoltre essere utilizzata per kit delle librerie personalizzati
- Gli strumenti MiSeq™, NovaSeq™ e HiSeq™ (incluso il sistema HiSeq X) possono essere impostati in BaseSpace Sequence Hub utilizzando i fogli campioni.

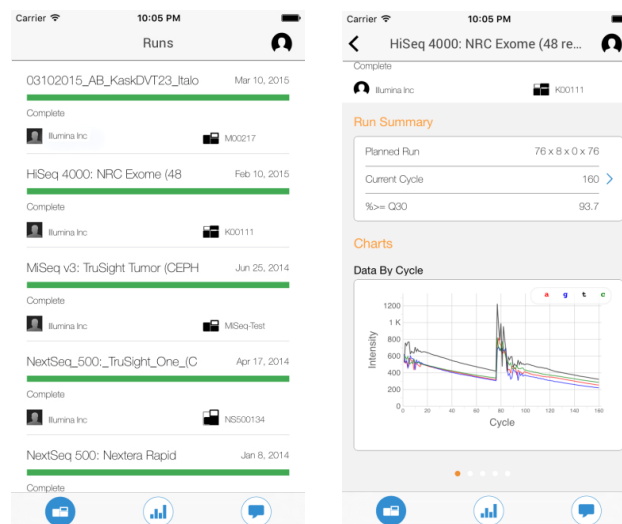


Figura 3: Visualizzazione delle corse sull'applicazione BaseSpace Mobile: le corse possono essere visualizzate sull'applicazione BaseSpace Mobile su qualsiasi dispositivo iOS compatibile. L'applicazione Mobile fornisce inoltre aggiornamenti sullo stato dell'analisi, incluse le notifiche semplicemente premendo un pulsante quando le corse e le analisi sono completate. Scaricate gratuitamente l'applicazione Mobile dallo store delle applicazioni iTunes.

Applicazioni BaseSpace, efficaci ma semplici

L'analisi di set di dati di sequenziamento complessi è difficile su qualsiasi scala. BaseSpace Sequence Hub fornisce un elenco in continua crescita di applicazioni efficaci (flussi di lavoro e strumenti di analisi) per consentire ai ricercatori di impostare ed eseguire analisi di dati complesse. Una semplice interfaccia collega i set di dati direttamente ai software bioinformatici basati su strumenti open source e commerciali (Figura 4). Le applicazioni BaseSpace soddisfano le diverse esigenze di qualsiasi ricercatore, indipendentemente dall'esperienza, in un ecosistema di analisi in espansione.

Sviluppo di applicazioni personalizzate per l'analisi dei dati

Grazie a software e strumenti personalizzati presenti in BaseSpace Sequence Hub l'elaborazione bioinformatica è semplificata consentendo agli utenti di analizzare i dati con i propri metodi di analisi in una piattaforma flessibile. BaseSpace Sequence Hub supporta la creazione di software di terze parti fornendo una piattaforma efficace per lo sviluppo di applicazioni. BaseSpace Native App Engine e ampie interfacce di programmi applicativi supportano lo sviluppo di applicazioni per eseguire le analisi e creare report personalizzati. Le applicazioni personalizzate possono essere mantenute private, condivise tra i collaboratori o rese pubbliche per tutti gli utenti di BaseSpace Sequence Hub.

Analisi ottimizzata grazie a flussi di lavoro automatizzati

Un flusso di lavoro di analisi bioinformatica standard include diverse fasi (Figura 5). Dalla revisione delle metriche per corsa e dal demultiplex dopo la corsa, all'unione di dati appartenenti a più corse, all'impostazione di analisi secondarie fino alla revisione dei risultati, il processo è dispendioso in termini di tempo e suscettibile di errore umano. BaseSpace Sequence Hub consente agli utenti di configurare

flussi di lavoro personalizzati per automatizzare il processo dal termine della corsa di sequenziamento fino all'analisi secondaria e alla revisione dei dati prima della consegna dei dati o delle analisi terziarie.

Queste funzioni consentono inoltre ai laboratori che analizzano elevati volumi di campioni di massimizzare l'efficienza monitorando lo stato dei campioni biologici per tutta la durata del flusso di lavoro di analisi dei dati. In questo modo gli utenti possono rivedere il progresso dei singoli campioni biologici durante tutti i percorsi di analisi individuali.

Migliore collaborazione grazie ai gruppi di lavoro

È possibile formare un team mediante la funzione Workgroup (Gruppo di lavoro) passando a un abbonamento BaseSpace Professional o BaseSpace Enterprise. Ciascun abbonamento BaseSpace Professional viene fornito con un singolo gruppo di lavoro, mentre i clienti a livello BaseSpace Enterprise possono creare qualsiasi numero di gruppi di lavoro per una migliore gestione dell'accesso ai dati. Questa funzione consente di semplificare le attività di collaborazione a livello globale (Figura 6):

- L'amministratore del team (sottoscrittore) può invitare altri utenti a unirsi al Workgroup (Gruppo di lavoro)
- Tutti i membri del team avranno accesso mediante login individuali
- I membri del team possono passare da spazi individuali a spazi Workgroup (Gruppo di lavoro)
- Il contesto di Workgroup (Gruppo di lavoro) permette ai membri del team di accedere a tutte le corse, alle analisi e all'utilizzo dello spazio di archiviazione appartenenti a Workgroup (Gruppo di lavoro)

In grandi laboratori con più utenti, gli account e le password sono spesso condivisi tra tecnici, bioinformatici, responsabili di laboratorio, ecc. La funzione Workgroup (Gruppo di lavoro) permette a ciascun individuo invitato di eseguire il login con password individuali. Questo mitiga inoltre i problemi che si potrebbero presentare quando un utente lascia il laboratorio.

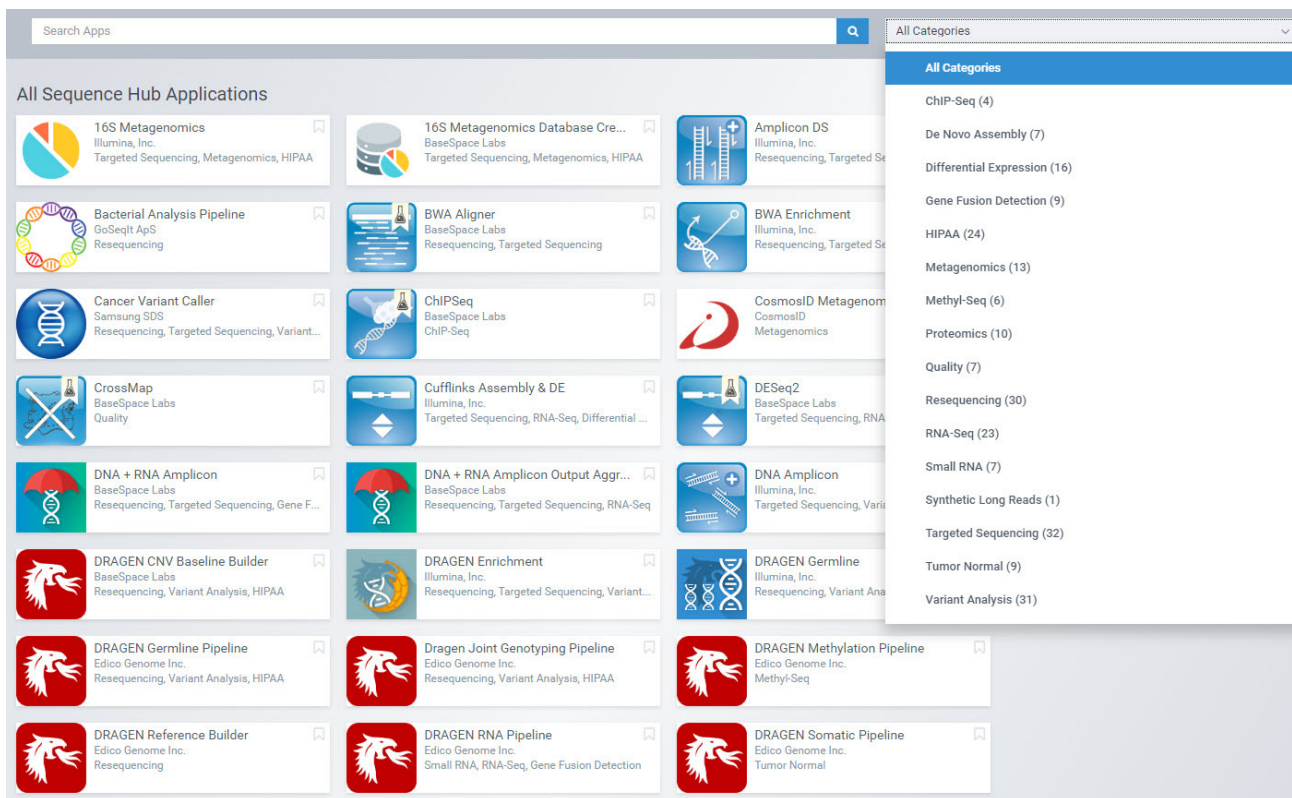


Figura 4: Lancio di strumenti analitici su richiesta: cercate ed esplorate un crescente elenco di applicazioni offerte dalla comunità bioinformatica e disponibili nello store delle applicazioni di BaseSpace e lanciate le applicazioni selezionate con un semplice clic, direttamente dal set di dati.

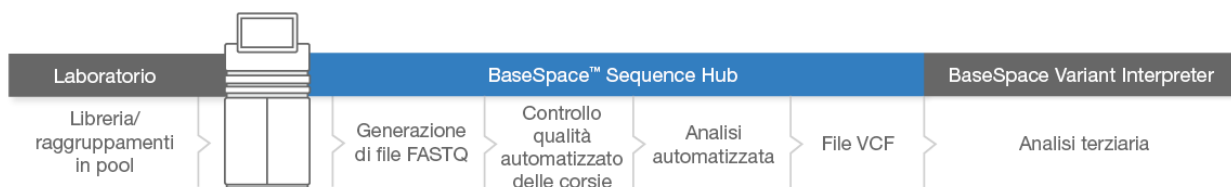


Figura 5: Flusso di lavoro automatizzato in BaseSpace Sequence Hub: BaseSpace Sequence Hub consente agli utenti di configurare flussi di lavoro di analisi personalizzati che includono generazione automatica di file FASTQ, aggregazione automatica dei campioni (quando applicabile), controllo qualità automatico delle corsie, lancio automatico delle analisi mediante le applicazioni BaseSpace e controllo qualità automatico dell'analisi secondaria.

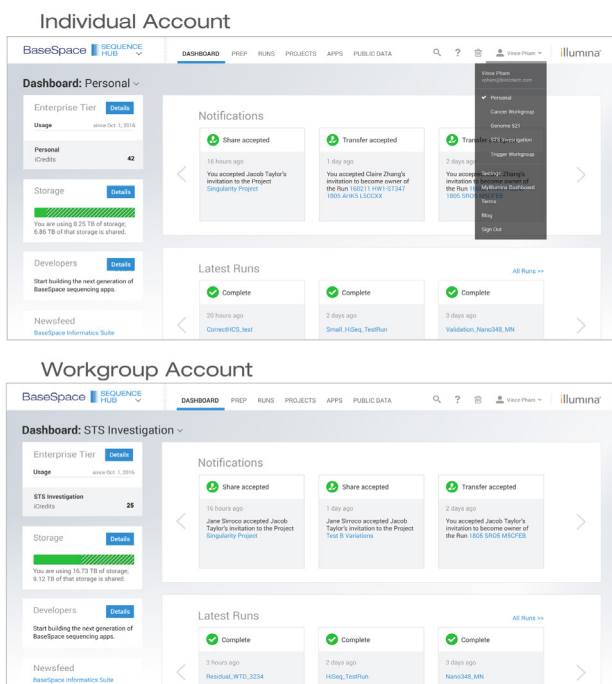


Figura 6: Funzione Workgroup (Gruppo di lavoro): mediante questa funzione, gli utenti possono accedere con le proprie credenziali personali, quindi scambiare il contesto tra gli account individuali e gli account di Workgroup (Gruppo di lavoro). Nel contesto di Workgroup (Gruppo di lavoro), gli utenti possono visualizzare tutte le corse e le analisi comuni a Workgroup (Gruppo di lavoro) e utilizzare l'archiviazione e le ore di calcolo acquistate dal Workgroup (Gruppo di lavoro), come mostrato nei diversi pannelli di controllo.

Collaborazione a livello globale

I ricercatori spesso devono collaborare e condividere l'accesso ai dati e ai risultati del sequenziamento. BaseSpace Sequence Hub permette agli utenti di condividere i dati di sequenziamento non elaborati e i risultati dell'analisi, in modo semplice e sicuro, con collaboratori in tutto il mondo. Possono essere facilmente creati link condivisibili e inviati mediante e-mail ai partner, per permettere l'accesso istantaneo a dati e risultati condivisi. Inoltre, la consegna dei dati è semplificata grazie alla possibilità di trasferire le corse e i progetti senza difficoltà ai collaboratori o ai clienti. Grazie a BaseSpace Sequence Hub vasti database saranno trasferibili e accessibili a chi più ne ha bisogno (Figura 7).

Sicurezza aumentata

Quando si decide di trasferire i dati genomici verso l'analisi e l'archiviazione su base cloud, la sicurezza è di importanza fondamentale. In BaseSpace Sequence Hub, i dati sono protetti mediante diverse misure fisiche, elettroniche e amministrative. I dati da caricare sono cifrati utilizzando lo standard AES256 e protetti dalla sicurezza a livello di trasferimento (Transfer Layer Security, SSL). I dati in BaseSpace Sequence Hub sono posti su Amazon Web Services (AWS), un host conforme con un'ampia varietà di standard di sicurezza accettati nel settore.¹ L'abbonamento Enterprise offre un ulteriore livello di sicurezza.

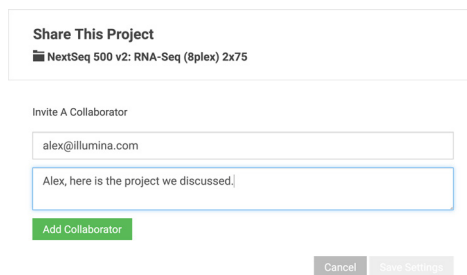


Figura 7: Accessibilità globale: strumenti di collaborazione flessibili per semplificare la condivisione dei dati, ampliare i gruppi di collaborazione e monitorare facilmente chi condivide i dati.

Ai clienti Enterprise viene fornito il proprio dominio e la possibilità di utilizzare il proprio servizio di autenticazione supportato SAML 2.0 per gestire gli utenti e le password. BaseSpace Sequence Hub supporta inoltre i clienti Enterprise in un ambiente regolato da Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA) con un accordo Business Associate Agreement (BAA). Per maggiori informazioni sulle caratteristiche di sicurezza, leggete il libro bianco BaseSpace Sequence Hub Security and Privacy (Sicurezza e privacy di BaseSpace Sequence Hub).²

Piani di fatturazione flessibili

BaseSpace Sequence Hub offre ai clienti l'opzione di utilizzare solo quanto è necessario, fornendo una funzione di fatturazione mensile per l'utilizzo di applicazioni e archiviazione e un'opzione pre-pagata che consente ai clienti di pagare per l'archiviazione e le applicazioni utilizzate. Tutti gli account BaseSpace Sequence Hub dispongono di 1 TB gratuito di spazio di archiviazione dei dati, accesso alle funzionalità di monitoraggio della corsa dello strumento e demultiplex gratuito per le corse trasferite all'account del cliente. Accedete a BaseSpace Sequence Hub e visitate la pagina delle applicazioni per maggiori informazioni sulle applicazioni e sui costi. I clienti possono acquistare abbonamenti per determinati spazi di archiviazione e utilizzare le funzioni "pay as you go" e pre-pagato per qualsiasi applicazione e ulteriore spazio di archiviazione acquistati. La fatturazione varia in base al tipo di abbonamento (Tabella 1). I costi dell'analisi variano in base al tipo di input di campione, ai parametri selezionati e alle applicazioni utilizzate. Per maggiori informazioni, leggete [BaseSpace Apps Quick Guide Handout](#) (Documento sulla guida rapida alle applicazioni di BaseSpace).

La funzione di fatturazione mensile in BaseSpace Sequence Hub utilizza iCredit per monitorare l'utilizzo delle applicazioni e dello spazio di archiviazione acquistati. Per le applicazioni acquistate, il sistema iCredit tiene traccia dei cicli dell'unità di elaborazione centrale (Central Processing Unit, CPU) utilizzati e le tariffe per le licenze delle applicazioni per un determinato numero di applicazioni di terze parti (Figura 8). A ciascuna applicazione acquistata che utilizza i cicli della CPU viene applicata una tariffa in iCredit in base alle ore per nodo ed è tracciata in incrementi di fatturazione per minuto. Le tariffe per le licenze delle applicazioni di terze parti sono elencate in iCredit e sono tracciate al momento del lancio dell'applicazione. A qualsiasi utilizzo dello spazio di archiviazione che supera la base tariffaria viene applicata una tariffa di 0,03 iCredit/GB per mese ed è tracciata in base a incrementi di fatturazione per giorno. Ogni mese viene inviata una fattura per l'utilizzo di applicazioni e di ulteriore spazio di archiviazione acquistati.

Tabella 1: Funzione di fatturazione per gli abbonamenti BaseSpace Sequence Hub

Caratteristica	Basic	Professional	Enterprise
Archiviazione inclusa	1 TB	1 TB	1 TB
iCredit complementari	250	500	500
Impostazione e monitoraggio della corsa	X	X	X
Generazione di file FASTQ	Gratuito	Gratuito	Gratuito
Uscita dati	Gratuito	Gratuito	Gratuito
Condivisione dei dati	X	X	X
Sicurezza avanzata e conformità (codifica, ISO27001, ISO13485)	X	X	X
API e accesso per linea di comando	X	X	X
Numero di utenti	Uno	Illimitato	Illimitato
Workgroup (Gruppo di lavoro)		Uno	Illimitato
Sicurezza premier (dominio privato, singolo accesso ^a , audit trail, controllo accesso)			X
HIPAA BAA (solo Stati Uniti)			X
Accordo sul livello di servizi			X

a. Disponibile solo per i sistemi dotati di software di controllo che supporta Universal Copy Service. Non disponibile per tutti i sistemi pre-esistenti.

Figura 8: Costo delle applicazioni acquistate: le singole applicazioni possono essere acquistate con iCredit in base a costo di ore per nodo, tariffa singolo utilizzo o tariffa abbonamento annuale.

Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni su BaseSpace Sequence Hub o su come registrare un account BaseSpace gratuito, visitate la pagina Web www.illumina.com/basespace

Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
Illumina Analytics - 1 iCredit	20042038
Pacchetto iniziale Illumina Analytics - 1.000 iCredit	20042039
Illumina Analytics - 5.000 iCredit	20042040
Illumina Analytics - 50.000 iCredit	20042041
Illumina Analytics - 100.000 iCredit	20042042
Abbonamento annuale a BaseSpace Sequence Hub Professional	20041109
Abbonamento annuale a BaseSpace Sequence Hub Enterprise	15066411
Fatturazione in base a consumo BaseSpace Sequence Hub	20012931

Bibliografia

1. Sicurezza del cloud AWS. aws.amazon.com/security/. Consultato il 13 marzo 2020.
2. Illumina (2016). [BaseSpace Sequence Hub Security and Privacy](#) (Sicurezza e privacy di BaseSpace Sequence Hub). Consultato il 13 marzo 2020.