

BaseSpace™ Sequence Hub

Herramienta de gestión y análisis de datos que resulta lo suficientemente sencilla para los laboratorios en proceso de iniciación y lo bastante potente para ascender con rapidez a operaciones de secuenciación de próxima generación.

Puntos destacados

- Automatización sin puntos de contacto**
 Configure flujos de trabajo de análisis y pasos de control de calidad automatizados para eliminar puntos de contacto y simplificar el procesamiento de datos.
- Supervisión de experimentos y carga de datos en tiempo real**
 Consulte el progreso del experimento a medida que los datos se cargan en el repositorio de datos y comience el análisis inmediatamente después de que finalice el experimento.
- Análisis con un solo clic con más de 80 herramientas bioinformáticas**
 Acceda cómodamente gracias a las aplicaciones de BaseSpace a una colección cada vez mayor de herramientas bioinformáticas, incluida la plataforma de tecnología bioinformática DRAGEN™.
- Colaboración y uso compartido de datos en todo el mundo**
 Configure opciones para divulgar datos a colegas, crear grupos de trabajo o implicar a la comunidad científica.

Introducción

La secuenciación de próxima generación (NGS, next-generation sequencing) ha revolucionado la forma y la velocidad con la que se llevan a cabo las investigaciones biomédicas. A medida que descienden los costes de la secuenciación, aumenta el volumen de los datos obtenidos mediante la NGS, lo que crea nuevos cuellos de botella. Los retos de gestionar y almacenar datos de forma segura, realizar análisis de datos complejos y compartir resultados con otros colaboradores pueden derivar en una falta de uniformidad de los métodos dentro de las instituciones y los laboratorios, en unos resultados conflictivos y en el aumento de los gastos operativos normales. BaseSpace Sequence Hub es una plataforma informática basada en la nube para genómica concebida para ofrecer herramientas de secuenciación analítica y de gestión de datos simplificadas directamente a los investigadores en un formato fácil de usar (Figura 1). BaseSpace Sequence Hub le brinda flexibilidad y comodidad con todo un abanico de herramientas, que amplía de manera notable las posibilidades de obtener unos resultados significativos a partir de sus datos de NGS.

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

- Dashboard Personal:** A sidebar on the left containing 'iCredits' (unavailable), 'Storage' (511.08 MB), 'Developers', and a 'Newsfeed' with various announcements.
- Notifications:** A central panel showing three 'Share accepted' notifications from May 2017, April 2017, and September 2016.
- Latest Runs:** A panel showing two 'Complete' runs from August 16, 2017, including 'MiniSeq: TruSight Cancer' and 'NextSeq 500v2: TruSeq Strand d mRNA on NeoPrep'.
- Latest Analyses:** A panel showing three analyses: two 'Complete' (May 12, 2017 and May 8, 2017) and one 'Aborted' (April 4, 2017).

Figura 1: Panel intuitivo de BaseSpace Sequence Hub: El panel Notifications (Notificaciones) dispone de widgets que resaltan los últimos elementos compartidos, las actividades de transferencia de la propiedad, alertas ocasionales de nuevas funciones o errores, etc. El panel Latest Runs (Últimos experimentos) incluye widgets que muestran el estado de su experimento de secuenciación en tiempo real. El panel Latest Analyses (Últimos análisis) presenta widgets que muestran el estado de las sesiones de aplicaciones de los usuarios.

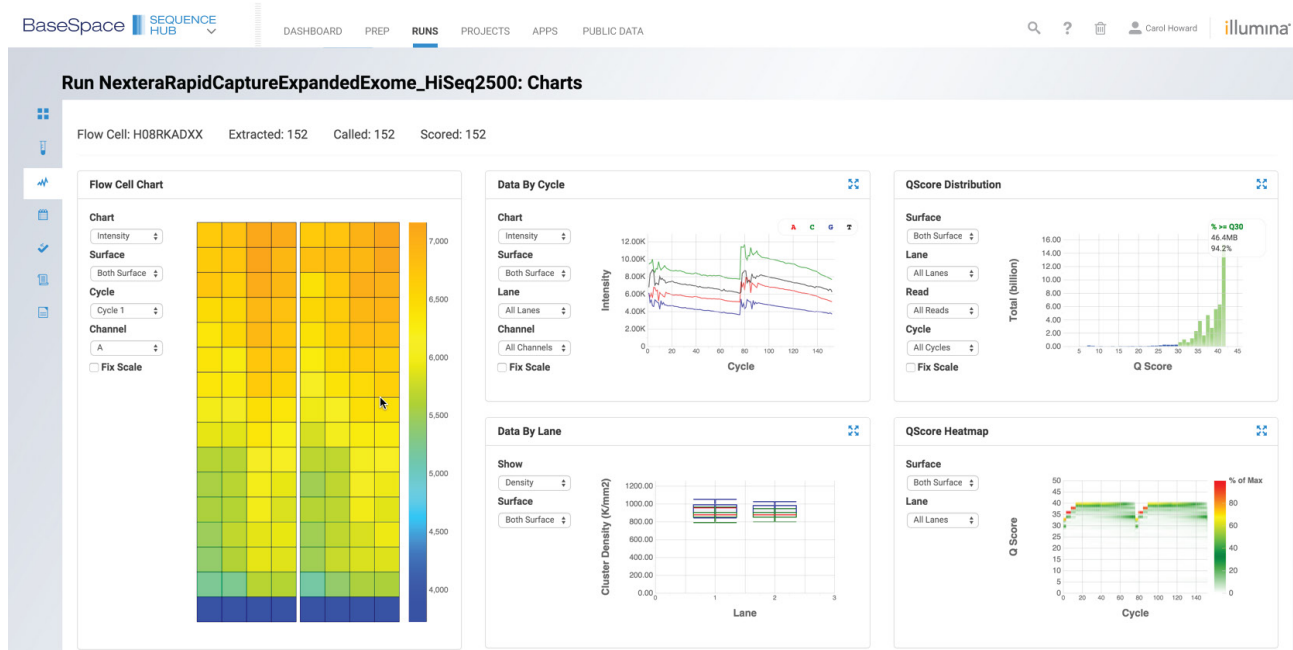


Figura 2: Supervisión de datos del experimento en tiempo real. Las prestaciones de Sequencing Analysis Viewer (SAV) están integradas en la interfaz de usuario de BaseSpace Sequence Hub, lo que permite una supervisión en tiempo real y ciclo tras ciclo. La vista Charts (Gráficos) muestra los datos por carril y por ciclo, además de mapas de calor y de la distribución de la puntuación Q. Cada gráfico puede ampliarse a tamaño completo.

Software bioinformático flexible

Tradicionalmente, los laboratorios que procesaban la NGS precisaban de los servicios de técnicos bioinformáticos muy cualificados y de una infraestructura específica para la gestión, el análisis y el almacenamiento de los datos. BaseSpace Sequence Hub alivia muchas de estas cargas gracias al análisis bioinformático automático mediante aplicaciones de software basadas en la nube. Estas aplicaciones, que funcionan con solo pulsar un botón, se han diseñado teniendo en cuenta las necesidades de los biólogos, de modo que los usuarios pueden producir, a partir de datos sin procesar, resultados biológicamente significativos que pueden utilizarse en herramientas de análisis sucesivos de datos. Todas las cuentas de BaseSpace Sequence Hub se suministran con 1 TB de almacenamiento gratis, pero esta capacidad de almacenamiento es flexible en función de las necesidades cambiantes de los laboratorios.

Gestión y configuración de experimentos

BaseSpace Sequence Hub simplifica la gestión de muestras biológicas y experimentos gracias a la función de preparación, un entorno gráfico intuitivo con una única biblioteca y una única preparación de experimentos.

- Prepare y gestione muestras biológicas, bibliotecas, grupos y experimentos de secuenciación planificados directamente en BaseSpace Sequence Hub.
- Importe información de bibliotecas o muestras biológicas por lotes para experimentos de gran envergadura.

Las funciones disponibles en la pestaña de preparación permiten una integración más sencilla de la solución BaseSpace Sequence Hub en las plataformas de secuenciación y preparación de bibliotecas. Gracias a esta pestaña, se puede planificar todo el flujo de trabajo, desde la creación de muestras y la preparación de las bibliotecas hasta la creación de grupos y la secuenciación. Cuando se haya planificado un experimento y esté listo para comenzar, no se requiere ninguna configuración adicional en el instrumento.

- La pestaña de preparación admite todos los kits de preparación de bibliotecas de Illumina.
- La pestaña de preparación también se puede utilizar para los kits de bibliotecas personalizadas.
- Los instrumentos MiSeq™, NovaSeq™ y HiSeq™ (incluido el sistema HiSeq X) pueden configurarse en BaseSpace Sequence Hub con las hojas de muestras.

Supervisión en tiempo real

BaseSpace Sequence Hub es la única plataforma en la nube integrada directamente en sistemas de secuenciación de Illumina. El panel de experimentos permite a los usuarios supervisar los datos, por carril o por ciclo, a medida que se generan en tiempo real en el secuenciador. Además, los usuarios pueden ver los criterios de medición del rendimiento de la calidad desde sus exploradores (Figura 2) o en dispositivos móviles mediante la [aplicación para móviles de BaseSpace](#) (Figura 3). Los datos se envían directamente a BaseSpace Sequence Hub para su almacenamiento y análisis automáticos una vez finalizado el experimento, además de contar con la opción de retención de los datos para su alojamiento local y análisis en el instrumento.

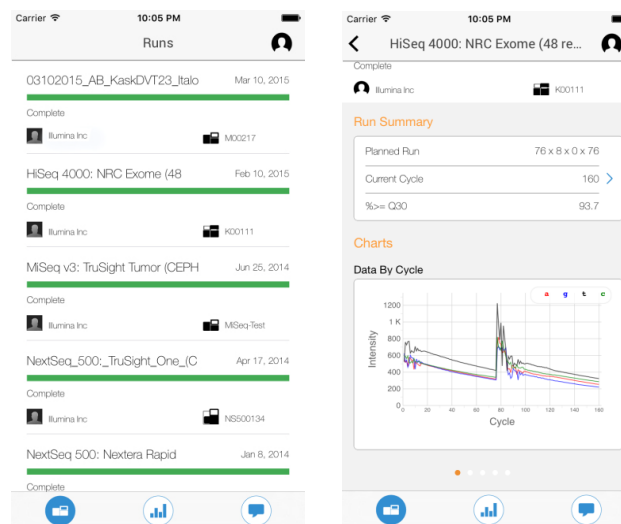


Figura 3: Visualización de experimentos en la aplicación para móviles de BaseSpace. Los experimentos pueden verse en la aplicación para móviles de BaseSpace en cualquier dispositivo compatible con iOS. La aplicación para móviles también le proporciona actualizaciones de estado del análisis, incluidas las notificaciones con solo pulsar un botón cuando finalizan los experimentos y los análisis. Descárguese la aplicación para móviles gratis en la [tienda de aplicaciones iTunes](#).

Aplicaciones de BaseSpace, potentes pero sencillas

El análisis de complejos conjuntos de datos de secuenciación constituye todo un reto a cualquier escala. BaseSpace Sequence Hub ofrece un número cada vez mayor de potentes aplicaciones (herramientas y flujos de trabajo de análisis) para que los investigadores puedan configurar y realizar análisis de datos complejos. Una sencilla interfaz vincula los conjuntos de datos directamente con procesos bioinformáticos basados en herramientas comerciales y de código abierto (Figura 4). Las [aplicaciones de BaseSpace](#) satisfacen las necesidades diversas de cualquier investigador, con independencia de su experiencia en informática y en un ecosistema de análisis expansivo.

Desarrollo de aplicaciones personalizadas para el análisis de datos

Trabajar con herramientas y procesos personalizados dentro de BaseSpace Sequence Hub simplifica los procesos bioinformáticos al permitir que el usuario introduzca sus métodos de análisis en los datos en una plataforma flexible. Gracias a su sólida plataforma de creación de aplicaciones, BaseSpace Sequence Hub posibilita el desarrollo de software de otros fabricantes. El [motor nativo de la aplicación BaseSpace](#) y las extensas interfaces de programas de aplicación facilitan el desarrollo de aplicaciones para realizar análisis y crear informes personalizados. Las aplicaciones personalizadas pueden mantenerse en un entorno privado, compartirse entre colaboradores o publicarse para todos los usuarios de BaseSpace Sequence Hub.

Simplificación del análisis con flujos de trabajo automatizados

Un flujo de trabajo de análisis bioinformático suele incluir muchos pasos (Figura 5). Desde la revisión de métricas de carril y el desmultiplexado posterior al experimento hasta la combinación de datos de varios experimentos, la configuración de análisis secundarios y la revisión de resultados, el proceso es laborioso y susceptible de errores humanos. BaseSpace Sequence Hub permite a los usuarios configurar flujos de

trabajo personalizados para automatizar el proceso desde la finalización del experimento de secuenciación hasta el análisis secundario y la revisión de resultados, antes de entregar los datos o efectuar análisis terciarios.

Estas funciones también hacen posible que los laboratorios de gran volumen maximicen su eficiencia gracias al seguimiento del estado de las muestras biológicas a lo largo del flujo de trabajo de análisis de datos, con lo que los usuarios pueden revisar el progreso de muestras biológicas concretas durante su recorrido por vías de análisis individuales.

Mejor colaboración con grupos de trabajo

La capacidad para formar un equipo a través de la función de grupo de trabajo está disponible mediante la actualización a una suscripción de BaseSpace Professional o BaseSpace Enterprise. Cada suscripción a BaseSpace Professional incluye un único grupo de trabajo, mientras que los usuarios de BaseSpace Enterprise pueden crear un número ilimitado de grupos de trabajo para gestionar mejor el acceso a los datos. Esta función permite la colaboración simplificada a escala mundial (Figura 6):

- El administrador del equipo (suscriptor) puede invitar a otros usuarios al grupo de trabajo.
- Todos los miembros del equipo tendrán acceso con un nombre de usuario individual.
- Los miembros del equipo pueden cambiar entre espacios individuales y de grupos de trabajo.
- En un entorno de grupo de trabajo, los miembros del equipo pueden acceder a todos los experimentos, análisis y almacenamiento de dicho grupo.

En laboratorios grandes con varios usuarios, a menudo se comparten cuentas y contraseñas entre varios técnicos, bioinformáticos, directores de laboratorio, etc. La función de grupo de trabajo permite a cada persona invitada iniciar sesión con contraseñas individuales. De esta forma, también se reducen los problemas que puedan surgir cuando un usuario abandona el laboratorio.

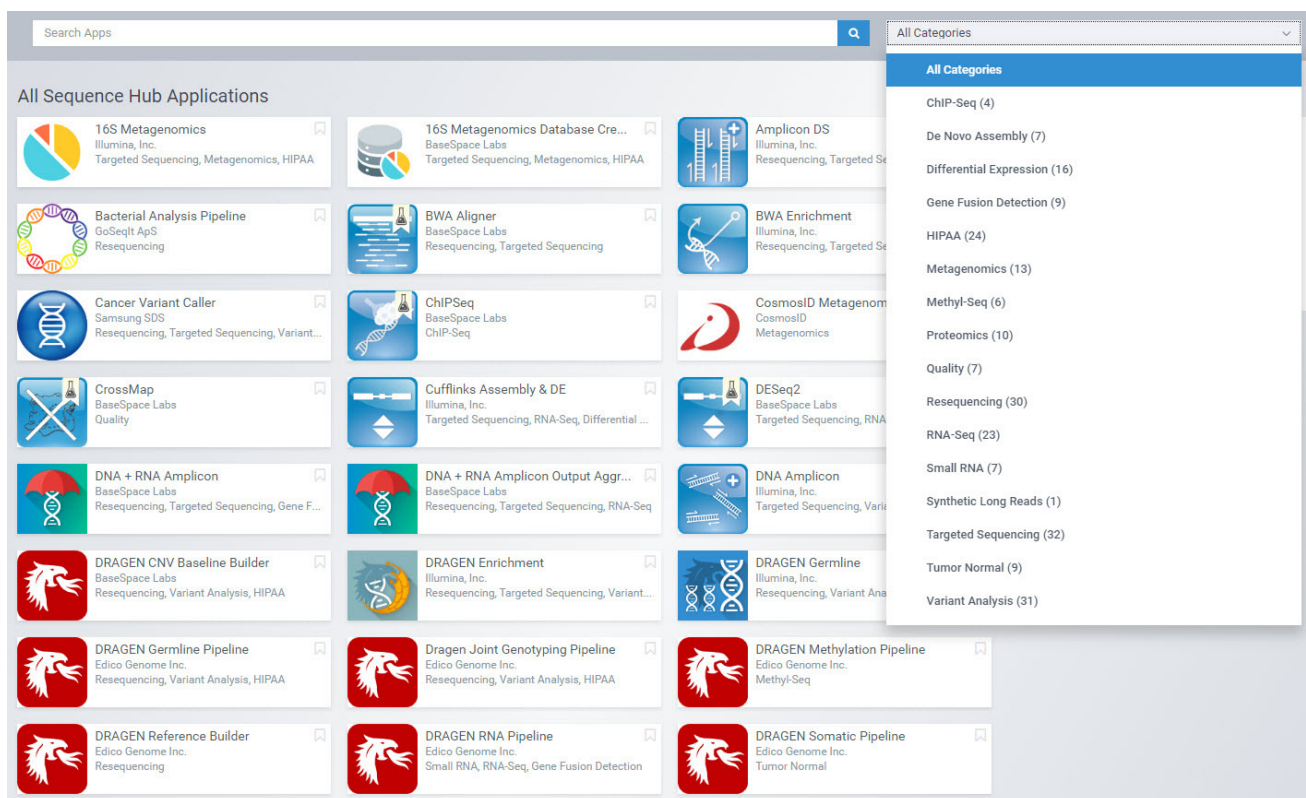


Figura 4: Inicio de herramientas analíticas bajo demanda. Examine y explore una lista cada vez mayor de aplicaciones de la comunidad de soluciones bioinformáticas en la tienda de aplicaciones de BaseSpace e inicie las aplicaciones seleccionadas con un solo clic, directamente desde el conjunto de datos.

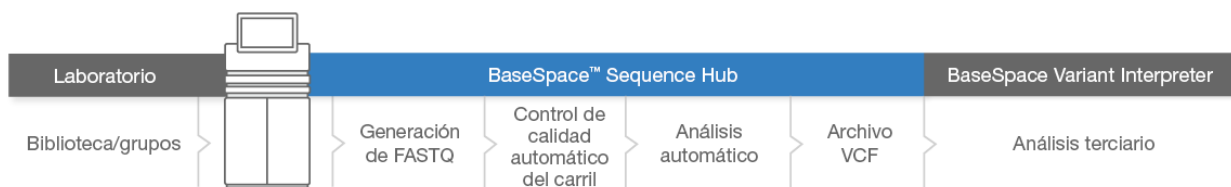


Figura 5: Flujo de trabajo automatizado de BaseSpace Sequence Hub. BaseSpace Sequence Hub permite a los usuarios configurar flujos de trabajo de análisis personalizados, que incluyen la generación automática de FASTQ, la agregación automática de muestras (cuando proceda), el control de calidad automático del carril, la puesta en marcha automática de análisis con aplicaciones de BaseSpace y el control de calidad secundario automatizado.

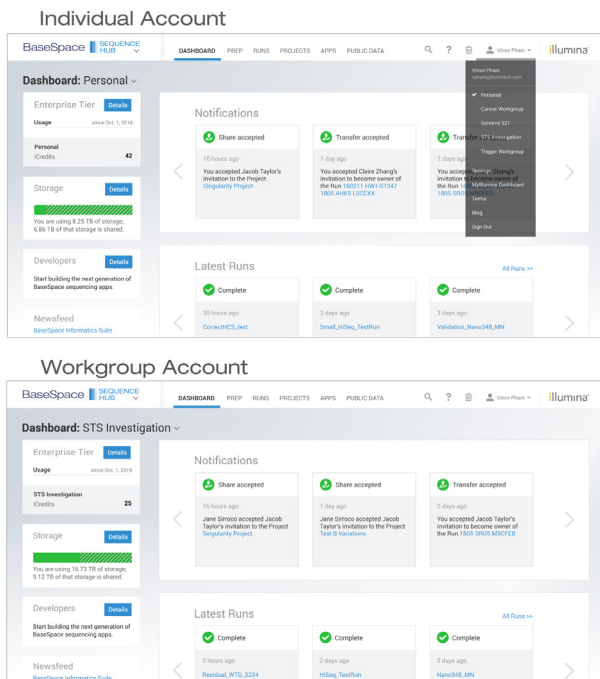


Figura 6: Función de grupo de trabajo. Con el grupo de trabajo, los usuarios pueden iniciar sesión con credenciales personales para cambiar el contexto entre cuentas individuales y cuentas de grupo de trabajo. En el contexto del grupo de trabajo, los usuarios pueden ver todos los experimentos y análisis comunes a la organización, así como utilizar el almacenamiento y las horas de computación adquiridas por dicha organización, como se ve en los diferentes paneles.

Colaboración a escala mundial

Los investigadores suelen necesitar colaborar y compartir el acceso a resultados y datos de secuenciación. BaseSpace Sequence Hub permite a los usuarios compartir incidencias de secuenciación y resultados de análisis, de forma fácil y segura, con colaboradores de cualquier parte del mundo. Puede crear y enviar por correo electrónico vínculos para compartirlos con sus colegas, lo que permite un acceso instantáneo a datos y resultados. Además, la entrega de los datos se simplifica gracias a la cómoda transferencia de experimentos y proyectos a colaboradores o clientes. BaseSpace Sequence Hub permite que grandes volúmenes de datos puedan transferirse y visualizarse por las personas que más lo necesitan (Figura 7).

Seguridad mejorada

La seguridad es de gran importancia a la hora de decidir la transferencia de datos genómicos a la herramienta de análisis y almacenamiento basado en la nube. En BaseSpace Sequence Hub, los datos se protegen mediante varias medidas físicas, electrónicas y administrativas. Los datos que se cargan se cifran según el estándar AES256 y se protegen mediante la seguridad de la capa de transporte (TLS, transfer layer security). Los datos en BaseSpace Sequence Hub se alojan en Amazon Web Services (AWS), que cumplen una gran variedad de normas de seguridad aceptadas por el sector.¹ Las suscripciones Enterprise ofrecen un mayor nivel de seguridad. Los clientes de Enterprise cuentan con su propio dominio y con la posibilidad

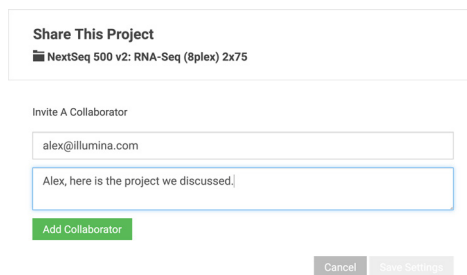


Figura 7: Accesibilidad global. Las herramientas de colaboración flexibles simplifican el uso compartido de datos, amplían los círculos de colaboración y hacen un seguimiento de los usuarios que comparten datos.

de usar su propio servicio de autenticación SAML 2.0 para gestionar usuarios y contraseñas. BaseSpace Sequence Hub también ayuda a los clientes de Enterprise por medio de un acuerdo de socio comercial (Business Associate Agreement, BAA) en un entorno regulado por la Ley de portabilidad y responsabilidad del seguro médico (Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA). Para obtener más información sobre las funciones de seguridad, lea el informe sobre seguridad y privacidad de BaseSpace Sequence Hub.²

Planes de facturación flexibles

BaseSpace Sequence Hub ofrece a los clientes la opción de utilizar solo lo que necesitan, con lo que se proporciona tanto una función de facturación mensual por el uso de aplicaciones y almacenamiento de pago como una opción de prepago que permite a los clientes pagar por el almacenamiento y las aplicaciones a medida que se van usando. Todas las cuentas de BaseSpace Sequence Hub incluyen 1 TB de almacenamiento de datos gratis, el acceso a las prestaciones de supervisión de experimentos del instrumento y el desmultiplexado gratuito de los experimentos transmitidos a la cuenta de un cliente. Inicie sesión en BaseSpace Sequence Hub y visite la página de aplicaciones para obtener más información sobre las aplicaciones y los precios. Los clientes pueden adquirir suscripciones para cantidades de almacenamiento específicas y utilizar la función de pago por servicio prestado y de prepago para cualquier almacenamiento adicional o aplicaciones de pago. Las funciones de facturación varían con el tipo de suscripción (Tabla 1). Los costes de los análisis varían en función del tipo de muestra de entrada, de los parámetros seleccionados y de la aplicación usada. Si desea más información, lea el folleto de guía rápida sobre las aplicaciones de BaseSpace.

La función de facturación mensual en BaseSpace Sequence Hub utiliza iCredits para hacer un seguimiento del uso de aplicaciones y almacenamiento de pago. En el caso de las aplicaciones de pago, el sistema de iCredits mide los ciclos de la unidad central de procesamiento (CPU) utilizados y las cuotas de licencias de las aplicaciones para un número limitado de aplicaciones de terceros (Figura 8). Cada aplicación de pago que utiliza los ciclos de CPU se tasa en iCredits por nodo-hora y se mide en incrementos de facturación por minuto. Las cuotas de licencias de aplicaciones de terceros aparecen en iCredits y se miden con el lanzamiento de la aplicación. Cualquier uso de almacenamiento por encima del valor establecido tiene un coste de 0,03 iCredits/GB al mes y se mide en incrementos de facturación por día. Mensualmente, se envía una factura que corresponde al uso de las aplicaciones de pago y al almacenamiento adicional.

Tabla 1: Funciones de facturación para las suscripciones de BaseSpace Sequence Hub

Función	Basic	Professional	Enterprise
Almacenamiento incluido	1 TB	1 TB	1 TB
iCredits incluidos	250	500	500
Supervisión y configuración de experimentos	X	X	X
Generación de FASTQ	Gratis	Gratis	Gratis
Salida de datos	Gratis	Gratis	Gratis
Uso compartido de datos	X	X	X
Seguridad y cumplimiento normativo avanzados (cifrado, ISO 27001 e ISO 13485)	X	X	X
Acceso a la API y a la línea de comandos	X	X	X
Número de usuarios	Uno	Ilimitados	Ilimitados
Grupos de trabajo		Uno	Ilimitados
Seguridad premium (dominio privado, inicio de sesión único ^a , registro de auditoría y control de accesos)			X
HIPAA BAA (solo en EE. UU.)			X
Contrato de nivel de servicio			X

a. Disponible para los sistemas con software de control compatible con el servicio de copia universal. No está disponible para todos los sistemas heredados.

Figura 8: Precios de las aplicaciones de pago. Las aplicaciones individuales pueden adquirirse con iCredits a un precio por nodo-hora, con una cuota de un solo uso o con una cuota de suscripción anual.

Información adicional

Para obtener información más detallada sobre BaseSpace Sequence Hub o para registrarse para obtener una cuenta gratuita de BaseSpace, visite www.illumina.com/basespace

Referencias

1. AWS Cloud Security. aws.amazon.com/security/. Consultada el 13 de marzo de 2020.
2. Illumina (2016). [Seguridad y privacidad de BaseSpace Sequence Hub](#). Consultada el 13 de marzo de 2020.

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de referencia
Illumina Analytics (1 iCredit)	20042038
Paquete básico de Illumina Analytics (1000 iCredits)	20042039
Illumina Analytics (5000 iCredits)	20042040
Illumina Analytics (50 000 iCredits)	20042041
Illumina Analytics (100 000 iCredits)	20042042
Suscripción anual a BaseSpace Sequence Hub Professional	20041109
Suscripción anual a BaseSpace Sequence Hub Enterprise	15066411
Facturación por consumo de BaseSpace Sequence Hub	20012931