

QCI-1 QIAGEN Clinical Insight Interpret

NGS 기반의 대용량 변이 정보의 임상적 해석을 위한 솔루션



KEYPOINTS

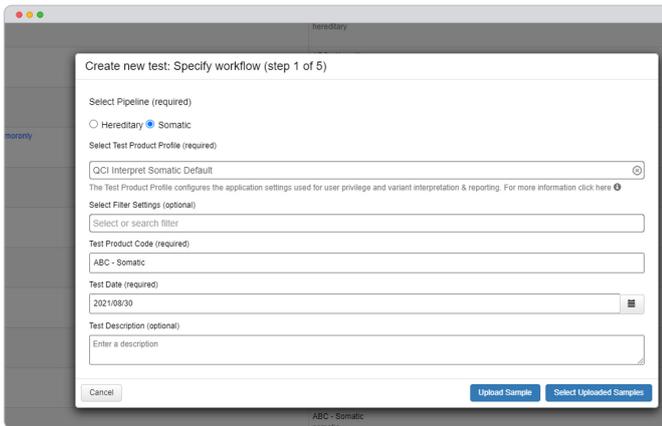
- NGS variant analysis
- Somatic cancer
- Hereditary disease

BENEFITS

- 웹 브라우저를 통한 간편한 접근성 및 사용법, 최신 데이터 활용 분석
- Somatic과 Germline/Hereditary 파이프라인 제공
- 임상적 유의성과 Actionability 평가에 필요한 시간과 비용을 단축
- QIAGEN knowledge base 기반으로 신뢰성 및 정확성 증가

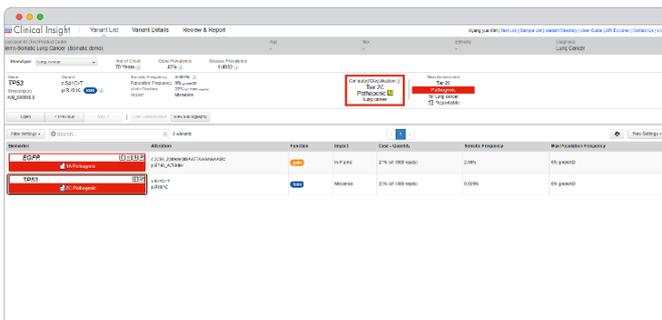
QIAGEN Clinical Insight(QCI) Interpret

QIAGEN Clinical Insight Interpret(QCI-I)는 웹 기반의 소프트웨어로, NGS로부터 도출된 대용량 변이들에 대해서 QIAGEN knowledge base를 이용한 주석(Annotation), 분류 및 해석(Classification/Interpretation), 보고서 생성(Reporting)을 지원합니다. 또한, Somatic과 Germline/Hereditary로 파이프라인이 구분되어 있어 샘플 기반의 필요한 파이프라인을 선택하여 진행할 수 있습니다. VCF 파일과 metadata 업로드를 통해 누구나 쉽게 분석할 수 있으며, Fusion, CNV 데이터를 추가할 수 있습니다. QCI Interpret는 과학적 문헌 정보 기반의 효율적인 변이 평가를 위한 포괄적인 워크플로를 제공합니다.



QCI Interpret for oncology

QCI Interpret for oncology는 31,000개 이상의 암 질병에서 보고된 모든 변이에 대한 AMP/ASCO/CAP 가이드라인을 기반으로 병원성 및 actionability를 측정하여 제공합니다. 해석을 간단하고 빠르게 하기 위해 사용자는 320,000개 이상의 종양 전문의가 검토한 변이들의 다양한 정보에 액세스하여 최신 진단 및 예후 정보와 바이오마커 기반 분석 및 임상 시험이 포함된 환자별 맞춤형 보고서를 작성할 수 있습니다.



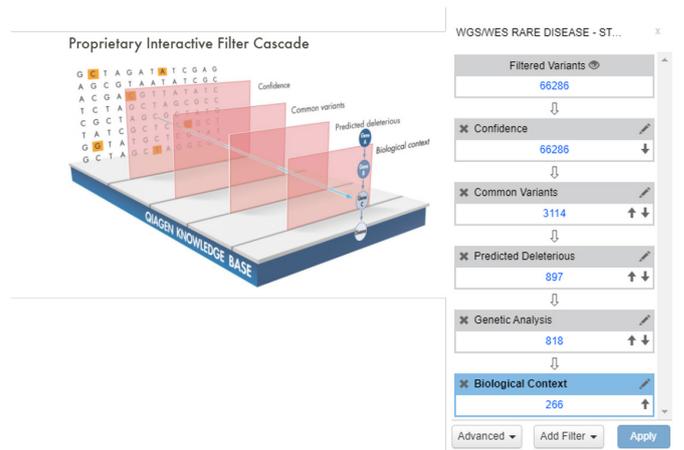
QCI Interpret for hereditary diseases

QCI Interpret for hereditary는 phenotype 또는 진단의 범위에서 변이체의 과학적 증거를 제공합니다. Interactive filters는 변이체의 우선 순위를 빠르고 정확하게 ACMG/AMP 가이드라인을 기반으로 분류를 측정하여 효율성과 신뢰도 및 재현성을 갖춘 과학적 근거 기반 보고서를 생성할 수 있도록 합니다.

Gene	Alteration	Phenotype	Proband	Relatives	Mode of Inheritance
EP300	c.4933C>T p.R1645*	Incomplete Rubinstein-Taybi syndrome type 1	■	■	Dominant
ACIN1	c.3002A>G p.Q1001R	Hereditary Disorder	■	■	Dominant
ADCY5	c.304G>A p.A102T	Familial dyskinesia with facial myokymia	■	■	Dominant
ADGRG4	c.7672A>T p.N258Y	Lynch-syndrome associated tumor	■	■	Dominant
ALG8	c.1211C>T p.S404L	Congenital disorder of glycosylation type 1h	■	■	Recessive
ANGPTL3	c.451A>G p.N151D	Familial hypobetalipoproteinemia type 2	■	■	Dominant
ANO10	c.1855C>A p.P619T	Cerebellar ataxia type 3	■	■	Dominant

Accelerate variant filtering

QCI Interpret는 데이터 세트 내의 모든 유전자 변이를 일련의 대화형 필터를 통해 변이 목록을 빠르게 분류할 수 있도록 합니다. Interactive filter cascade는 관심 있는 변이의 선별 기준을 바탕으로 질병에 관련된 중요한 변이를 우선적으로 확인할 수 있습니다.



- Confidence filter (industry-wide)
- Common variants filter (industry-wide)
- Predictive deleterious filter (pre-computed ACMG classifications; pathogenic vs. non-pathogenic)
- Genetic analysis filter (include/exclude specific genotypes)
- Biological context filter (exclusive to QIAGEN)

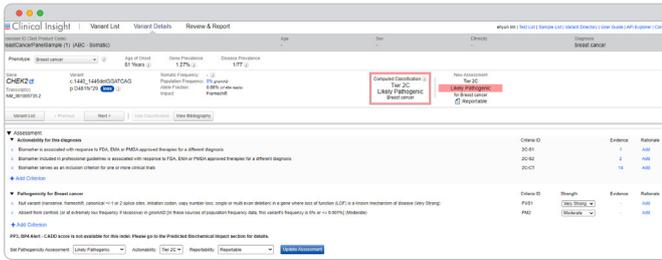
QCI-1 QIAGEN Clinical Insight Interpret

NGS 기반의 대용량 변이 정보의 임상적 해석을 위한 솔루션



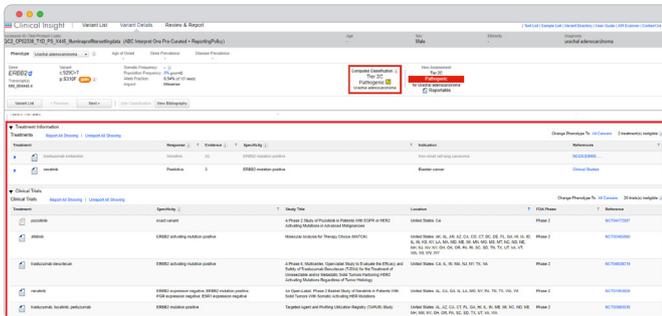
Review computed actionability & pathogenicity classification

QCI Interpret의 actionability 및 pathogenicity 정보는 해당 분리를 지원하는 기준에 대한 명확한 근거를 확인할 수 있습니다. 또한 원하는 경우 각 기준에 대한 근거를 수동으로 추가하고 최종적인 평가를 조정할 수 있습니다.



Review the lists of treatments and clinical trials

QCI Interpret를 사용하면 유전체 프로파일과 질병 진단의 치료, 임상 시험을 접목시켜 적절한 치료 옵션을 검색할 수 있습니다. QCI Interpret는 진단을 하기 어렵거나, 특정 진단과 일치하지 않는 경우에도 예후 데이터, 진단 데이터, 치료법 등의 동일한 임상 시험을 탐색할 기회를 제공합니다.



Phenotype network analysis

Phenotype network 기능은 변이 유전자, 관찰된 증상 및 후보 질병 간의 추론된 내용을 중심으로 관계에 대한 다이어그램을 제공합니다. 이 기능은 QIAGEN knowledge base의 질병 모델을 사용하여 해당 사례에서 제공된 증상을 기반으로 진단할 수 있는 질병으로 확장합니다.

Phenotype Network

Gene	Proband	Controls	Mode of Inheritance
FANCD2	■	-	Recessive

Clinical Validity Definitive

ClinGen curation categorized this gene-disease pair. FANCD2 was reported in cases with recessive Fanconi anemia in 27 article(s) (including PMIDs: 11239453, 32487094, 32581362, 33552906, 33950719). The QIAGEN knowledge base has 484 finding(s) describing this gene-disease association. This association is supported by evidence in animal models (murine). This association was replicated over a period of > 3 years.

Legend: Gene (orange circle), Disease (green circle), Phenotype (blue circle), Patient Symptoms (light blue circle)

Review the literature

QCI Interpret은 변이와 질병을 연결하는 여러 근거들을 바탕으로 전문적으로 선별된 광범위한 참고 문헌 범위를 제공합니다. 참고 문헌은 모든 변이 종류에 대해 문서 유형별로 분류되며 출판된 문헌에서 선별된 모든 결과와 특정 데이터베이스에서 가져온 결과를 포함합니다.

