

F9

Analýza a interpretace velkých dat - od žádanky k reportu

Mariana Šatrová

GeneTiCA s.r.o.

Diagnostické laboratoře využívající NGS (Next Generation Sequencing) musejí po datové stránce řešit čtyři základní problémy: management ukládání dat, rychlost analýzy, sledování toku dat a interpretaci výsledků. Zvládnutí těchto úloh se obzvlášť v oblasti exomového a genomového sekvenování neobejde bez moderních technologií, které vysoce komplexní datové analýzy přetvářejí v rutinní automatizovanou workflow, jenž začíná od hrubých dat a končí reportem diagnosticky relevantních variant.

Základním kamenem pro nalezení patogenních variant je kvalitně provedená sekundární analýza. DRAGEN Bio-IT Platform poskytuje vysoce přesné a ultra rychlé volání široké škály typů variant jak pro zárodečné tak i somatické aplikace. Mimo to obsahuje i specializované callery cílené na diagnosticky důležité geny jako jsou SMN1 a SMN2, CYP2D6, CYP2B6 nebo GBA.

Cloudové platformy ICA nebo Emedgene představují kompletní prostředí pro všechny datové potřeby v NGS. Zatímco Illumina Connected Analytics (ICA) je otevřená cloudová platforma, jenž umožňuje jak využívání hotových nástrojů pro analýzu dat (například DRAGEN), tak i vývoj vlastních nástrojů a databází v jednotném integrovaném cloudu, Emedgene je specializovanou platformou pro diagnostické laboratoře, jenž vyhledávají co nejvyšší míru automatizace analýzy a integraci s anotačními databázemi, které asistují při interpretaci a reportování variant. Tyto nástroje tak umožňují laboratořím bez vysokých vstupních investic do IT infrastruktury analyzovat a interpretovat velká data odkudkoliv a kdykoliv, s vysokou rychlostí a s důvěrou v konečný výsledek.