

COPD 멀티오믹스 프로젝트를 위한 효율적인 클라우드 데이터 분석

일본 오카야마 대학교의 연구진, Illumina Connected Analytics와 DRAGEN™ 파이프라인을 활용해 전장 유전체, 엑솜, 전사체 및 메타지놈을 분석하다



Shuta Tomida, PhD
Associate Professor
Center for Comprehensive
Genomics Medicine,
Okayama University Hospital

"Illumina Connected
Analytics를 통해 클라우드
환경에서 DRAGEN 파이프라인을
실행할 수 있다는 점은
큰 강점이었습니다."

Shuta Tomida 박사는 일본 오카야마 대학교에서 정밀 암 연구를 전문으로 하는 바이오인포매틱스(bioinformatics, 생명정보학) 팀을 이끌고 있습니다. 이 팀은 폐암의 위험 인자로 알려져 있는 만성폐쇄성폐질환(chronic obstructive pulmonary disease, COPD)을 연구하는 멀티오믹스(multiomics) 프로젝트를 5개월 안에 완료해야 했습니다. 연구진은 이 프로젝트를 위해 혈액을 이용한 생식세포(germline) 전장 유전체 시퀀싱(whole-genome sequencing, WGS), 폐 조직을 이용한 종양 전장 엑솜 시퀀싱(whole-exome sequencing, WES), 폐 조직을 이용한 전장 전사체 RNA 시퀀싱(whole-transcriptome RNA sequencing, RNA-Seq) 그리고 폐 조직을 이용한 샷건 메타지노믹스(shotgun metagenomics) 실험을 진행했고 실험별로 각각 50개의 샘플을 사용했습니다. Tomida 박사는 촉박한 프로젝트 일정을 맞추고 차세대 시퀀싱(next-generation sequencing, NGS) 바이오인포매틱스 파이프라인을 최적화하기 위해 Illumina와 파트너십을 체결하였습니다.

안전하고 효율적인 2차 분석

Tomida 박사는 "가장 어려웠던 일 중 하나는 WGS 데이터 분석을 제시간에 끝내는 것이었습니다."고 밝혔습니다. 오카야마 대학교 연구진은 이 프로젝트를 위해 일본에 마련되어 있는 데이터 분석 솔루션을 이용해야 했습니다. 이 팀은 Amazon Web Services(AWS) 도쿄 서버에서 사용하기 가능한 클라우드 기반의 Illumina Connected Analytics를 활용하기로 결정했습니다.

Tomida 박사는 "저희 팀은 현장에 구축 및 유지가 어려운 고사양 컴퓨팅 리소스를 활용할 수 있는 환경을 전제 조건으로 찾고 있었습니다."라며 "저희는 WGS 데이터 분석을 위한 DRAGEN Germline, WES 데이터 분석을 위한 DRAGEN Enrichment, RNA-Seq 데이터 분석을 위한 DRAGEN RNA 등 저희가 즉시 적용할 수 있는 다양한 분석 파이프라인을 제공하는 Illumina Connected Analytics를 선택했습니다. 또 클라우드를 통한 데이터 분석 워크플로우는 사용이 매우 간편하기 때문에 의과학자가 아닌 바이오인포매틱스 전문가도 Connected Analytics를 사용하여 NGS 데이터를 분석할 수 있습니다."라고 말했습니다.

"Connected Analytics

환경에서 50~60 Gb의 WES

데이터 분석에는 약 50분이

소요되었고, 130~160 Gb의 WGS

데이터 분석에는 약 2.5시간이

소요되었습니다."

맞춤형 파이프라인의 구축을 위한 협업

Tomida 박사는 "온보딩 및 교육 프로그램 등 전반적인 Illumina 팀의 서비스에 만족했습니다."라며 "Illumina 지원팀의 협업과 문제 해결을 위한 빠른 대응이 있어 일정에 맞춰 원래 계획을 완수할 수 있었습니다."라고 덧붙였습니다.

Tomida 박사와 연구진은 메타지노믹스 분석을 완료하기 위해 Illumina 팀과의 협업을 통해 구축한 맞춤형 DRAGEN Metagenomics 파이프라인을 활용했습니다. 이 파이프라인은 Connected Analytics Japan 인스턴스에 배포되었고, Tomida 박사는 이를 실행해 메타지노믹스 분석을 진행할 수 있었습니다.

클라우드 내 확장성

Tomida 박사는 "저희는 프로젝트의 첫 시한 내에 데이터 업로드, 분석 및 다운로드를 모두 끝낼 수 있었습니다. 실제 분석 비용도 처음에 계획한 범위 내였습니다."라고 말했습니다.

또 그는 "저희는 Connected Analytics를 사용했던 경험을 통해 클라우드 환경의 우수성을 깨닫게 되었습니다. Connected Analytics 환경에서 50~60 Gb의 WES 데이터 분석에는 약 50분이 소요되었고, 130~160 Gb의 WGS 데이터 분석에는 약 2.5시간이 소요되었습니다. 이러한 컴퓨팅 환경을 실제 현장에서 구축하고 유지하는 것은 어려운 일입니다. Connected Analytics를 통해 클라우드 환경에서 DRAGEN 파이프라인을 실행할 수 있다는 점은 큰 강점이었습니다."라고 밝혔습니다.

Tomida 박사는 후속 멀티오믹스 프로젝트의 샘플 사이즈를 늘리는 데 필요한 자금을 성공적으로 마련하였고, 앞으로도 계속해서 Connected Analytics를 사용할 계획입니다. 또한 그는 Illumina Connected Analytics 및 DRAGEN 분석 덕분에 "NGS 데이터 분석이 더 이상 연구를 지체시키는 요소가 되지 않을 것"이라고 내다보았습니다.

상세 정보

[Illumina Connected Analytics](#)



무료 전화(한국) 080-234-5300 | techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. All rights reserved. 모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다.

특정 상표 정보는 www.illumina.com/company/legal.html을 참조하십시오.

M-KR-00184 KOR