

Genoom analyseren kan nu écht in dagelijkse ziekenhuispraktijk

In de kijker: imec.icon project GAP

Na twee jaar stellen de 7 partners van het imec.icon-project GAP hun unieke resultaten voor: een platform (hardware en software) dat het mogelijk maakt om het analyseren van genoomdata veel sneller en goedkoper te maken. Immers, daar waar de kost van genoomsequencing dramatisch is gedaald (naar 1.000 en zelfs 100 dollar per genoom), is de analyse en opslag van de gegevens erg duur en tijdrovend (tot enkele weken en 10.000 dollar). Het nieuwe platform zet deze data om in bruikbare informatie voor artsen en specialisten, in slechts 48 uur en tegen aanvaardbare kosten voor dagelijks gebruik in ziekenhuizen. Dit is interessant voor de diagnose en behandeling van zeldzame ziekten en voor een betere behandeling van pasgeborenen met complexe aandoeningen.

Uniek aan het platform is het feit dat het om een hybride oplossing gaat die zowel de cloud- als lokale computing en -opslag kan gebruiken.

Tegenwoordig is het 1.000 dollar-genoom een realiteit en is duidelijk geworden dat 'goedkope' sequencing maar een deel van het antwoord is. De volgende stap, het omzetten van de onbewerkte sequentiegegevens in 'kennis' en nuttige informatie voor artsen, vereist immers veel rekenkracht en opslag. Onderzoeksgroepen en bedrijven in België hebben deze '10.000 dollar analyse'-uitdaging nu aangepakt, waardoor het sequencen én analyseren van het volledige genoom nu betaalbaar wordt voor ziekenhuizen.

Uniek hierbij is – indien gewenst – dat de berekeningen en opslag ook kunnen gebeuren in de cloud. Het werk wordt dus op een flexibele en transparante manier verdeeld tussen het lokale rack (in het ziekenhuis aanwezig) en de cloud. Hierdoor kan de volledige output van een sequencingmachine (48 genomen) verwerkt worden in 48 uur.

Eén van de projectpartners, Agilent, heeft de hybride platformoplossing al geïntegreerd in een eerste product - Agilent one PGT solution - dat wordt gebruikt door het Universitair Ziekenhuis Leuven en de KU Leuven - Human Genetics Group om patiënten beter te behandelen.

Roel Wuyts van imec's ExaScience Life Lab verklaart: "Voorlopig moet de door Agilent ontwikkelde interface, gebaseerd op de gegevens van de cloud en lokale computing, worden geanalyseerd door specialisten. In de toekomst is het echter denkbaar dat kunstmatige intelligentie kan helpen bij de interpretatie van de dataset en dat de 'lessen' uit de sequentie bepaling en -analyse van je volledige genoom direct aan de arts kan worden getoond, die dan de belangrijkste boodschappen en mogelijke behandelingen met de patiënt kan bespreken. Misschien zelfs een uur nadat je een staal hebt gedoneerd voor de sequentie bepaling van je hele genoom."

Meer weten?

- Dit artikel is gebaseerd op een [persbericht over de resultaten uit het imec.icon GAP project](#).
- Een [filmpje over het GAP platform](#) (genomic analytics platform).
- Projectpagina van het [imec.icon GAP project](#).



Over Roel Wuyts

Bij imec leidt **Roel Wuyts** het ExaScience Life Lab, een lab gericht op het leveren van software-oplossingen voor data-intensieve high-performance computing problemen, voornamelijk in (maar niet beperkt tot) het life sciences domein. Ook is hij parttime hoogleraar in de Distrinet-groep aan de KULeuven. Zijn academische prestaties omvatten gepubliceerde papers in IEEE Software of het Journal of Systems and Software, TOPLAS, ECOOP, OOPSLA of AOSD. Hij heeft nog steeds een speciale plaats in mijn hart voor dynamische programmeertalen en was de organisator van het eerste Dynamic Language Symposium (DLS), wat hij samen met OOPSLA'05 organiseerde.