Implementazione, creazione e ottimizzazione di una pipeline per l'analisi biofisica su cluster a basso consumo energetico

Daniele Dall'Olio
Relatore: Dott. Enrico Giampieri
Correlatori: Prof. Gastone Castellani Ing. Andrea Ferraro

ALMA MATER STUDIORUM · UNIVERSITÁ DI BOLOGNA

22 Settembre 2017

Problema

- Costo medio elevato
- Consumo energetico elevato
- Spese per il raffreddamento elevate

Conseguenze

- Minor accessibilità
- Poche unità acquistabili
- Ridotta scalabilità e flessibilità per aggiornare l'hardware dei server

Tecnologia di calcolo low power

Vantaggi

- Costo delle singole unità basso
- Consumo elettrico inferiore
- Flessibilità nell'acquisto di nuovi hardware

Svantaggi

- Cache ridotta
- Potenza inferiore
- Numero inferiori di core

Obiettivo della tesi

Ottenere risultati con i nodi low power comparabili a quelli ottenuti con i nodi tradizionali.

Nodo	*CPU*	*Memory*	*Storage*	*Costo**	*Consumo**
xeond	1x Xeon D-1540	16 *GB*	8 *TB*(*HDD*)	€1000	60 *W*
avoton	1x Atom C2750	16 *GB*	5 *TB*(*HDD*)	€600	30 *W*
*n*3700	1x Pentium N3700	8 *GB*	0.5 *TB*(*SSD*)	€130	8 *W*
*bio*8	2x Xeon E5-2620v4	128 *GB*	2 *TB*(*HDD*)	€10000	180 *W*

* I valori di costo e consumo energetico sono stimati.

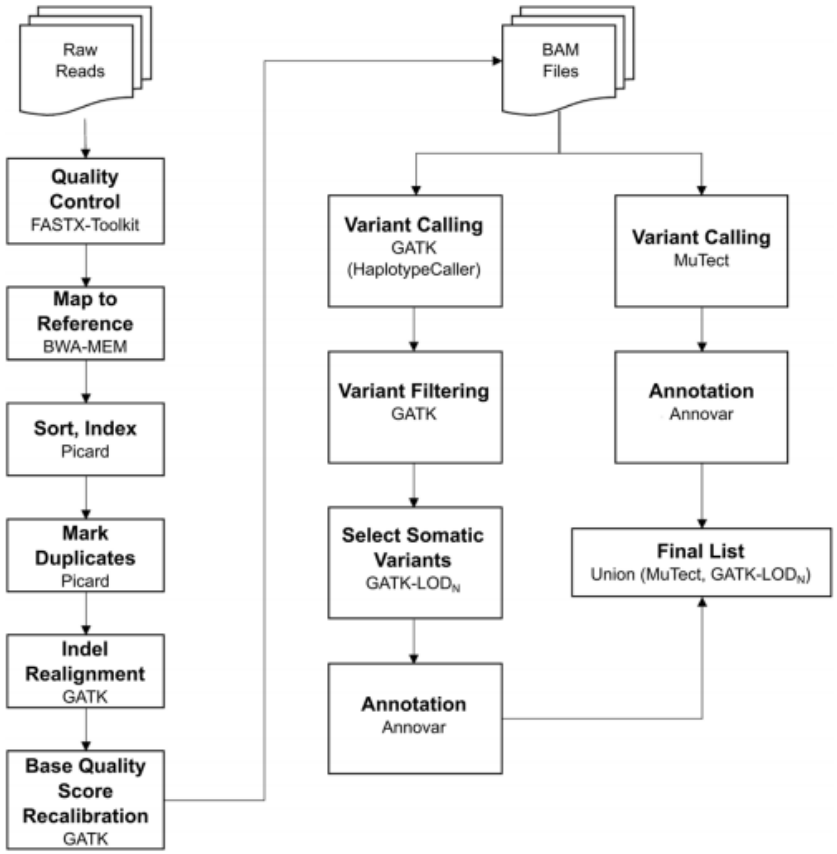
Tabella: Caratteristiche dei nodi.

CPU	*Microarchitecture*(*Platform*)/*litho*	*Freq*(*GHz*)	*Cores*	*Cache*	*TDP*
Xeon D-1540	*Broadwell*/14*nm*	2.0(2.60)	8(16)	12 *MB*	45 *W*
Atom C2750	*Silvermont*(*Avoton*)/22*nm*	2.40(2.60)	8	4 *MB*	25 *W*
Pentium N3700	*Airmont*(*Braswell*)/14*nm*	1.60(2.40)	4	2 *MB*	6 *W*
Xeon E5-2620v4	*Broadwell* − *EP*/14*nm*	2.10(3.00)	8(16)	20 *MB*	85 *W*

Tabella: Caratteristiche delle CPU.

GATK-LODn

Requisiti molto elevati in termini di potenza di calcolo, di occupazione di memoria e di spazio d'archiviazione.

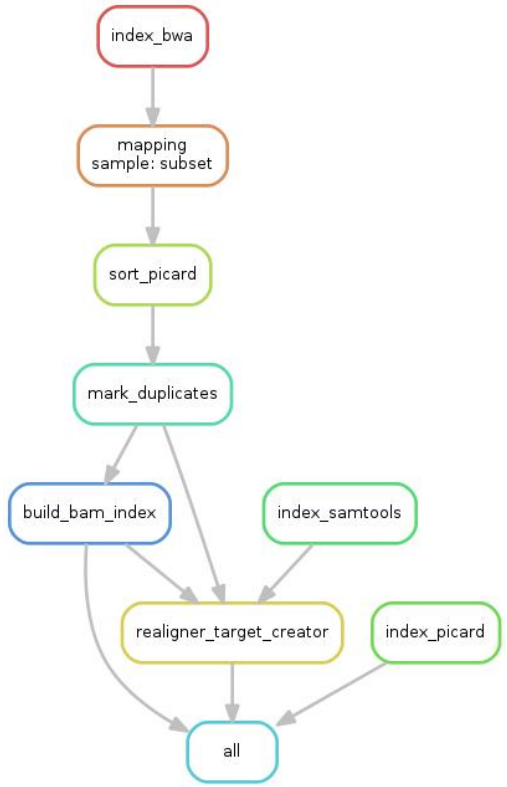


NGS

- Comprende le nuove tecniche per il sequenziamento del DNA.
- Succede al Human Genome Project.
- Tecniche più rapide e meno costose, che superano il metodo Sanger.
- Utilizzo della Teoria dei Network.
- **Shotgun Sequencing**.

Struttura delle simulazioni

Una parte di GATK-LOD$_n$ è stata reimplementata nel tool Snakemake.



Regole

Indipendenti dal paziente

- Indicizzazione per BWA
- Indicizzazione per Picard
- Indicizzazione per Samtools(e GATK)

Dipendenti dal paziente

- **Mapping**: mappatura delle sequenze del paziente sul riferimento(in SAM).
- **Sort Picard**: riordinamento dei file SAM(in BAM).
- **Mark Duplicates**: identificazione dei duplicati.
- **Build BAM**: indicizza il file BAM per velocizzare l'analisi.
- **Realigner**: determina gli intervalli che necessitano probabilmente del riallineamento Indel.

Analisi effettuate

- Tempo di esecuzione
- Memoria utilizzata

Simulazioni effettuate

numero di letture	dimensione su disco
1×10^5	2x 28.4 MB
1×10^6	2x 284.9 MB
3×10^6	2x 854.9 MB
9×10^6	2x 2.6 GB
4.5×10^7	2x 12.8 GB

Tabella: Stima della dimensione dei subset in relazione al numero di letture. L'ultimo valore si riferisce all'intero paziente.

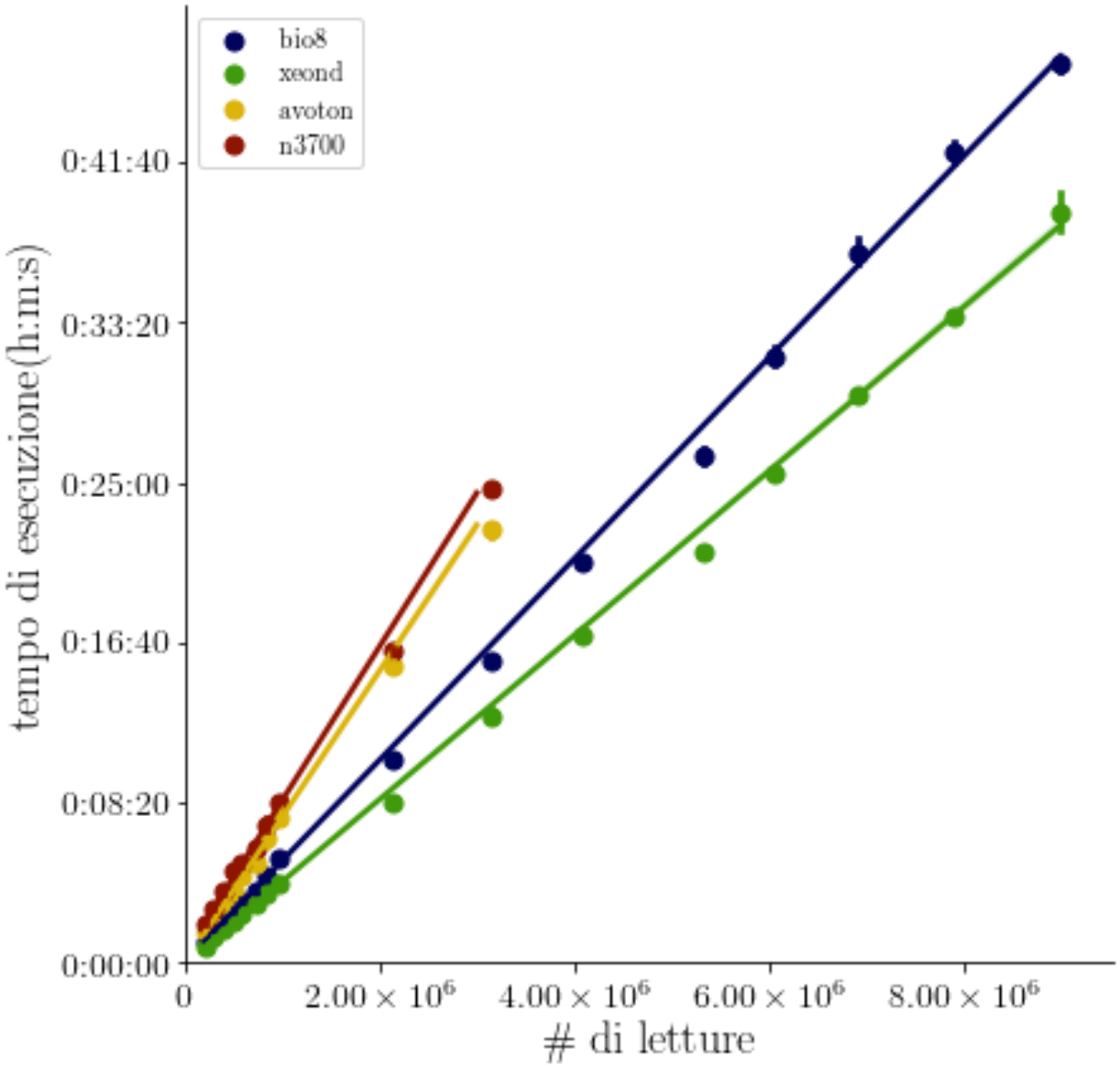


Figura: Tempi per Mapping.

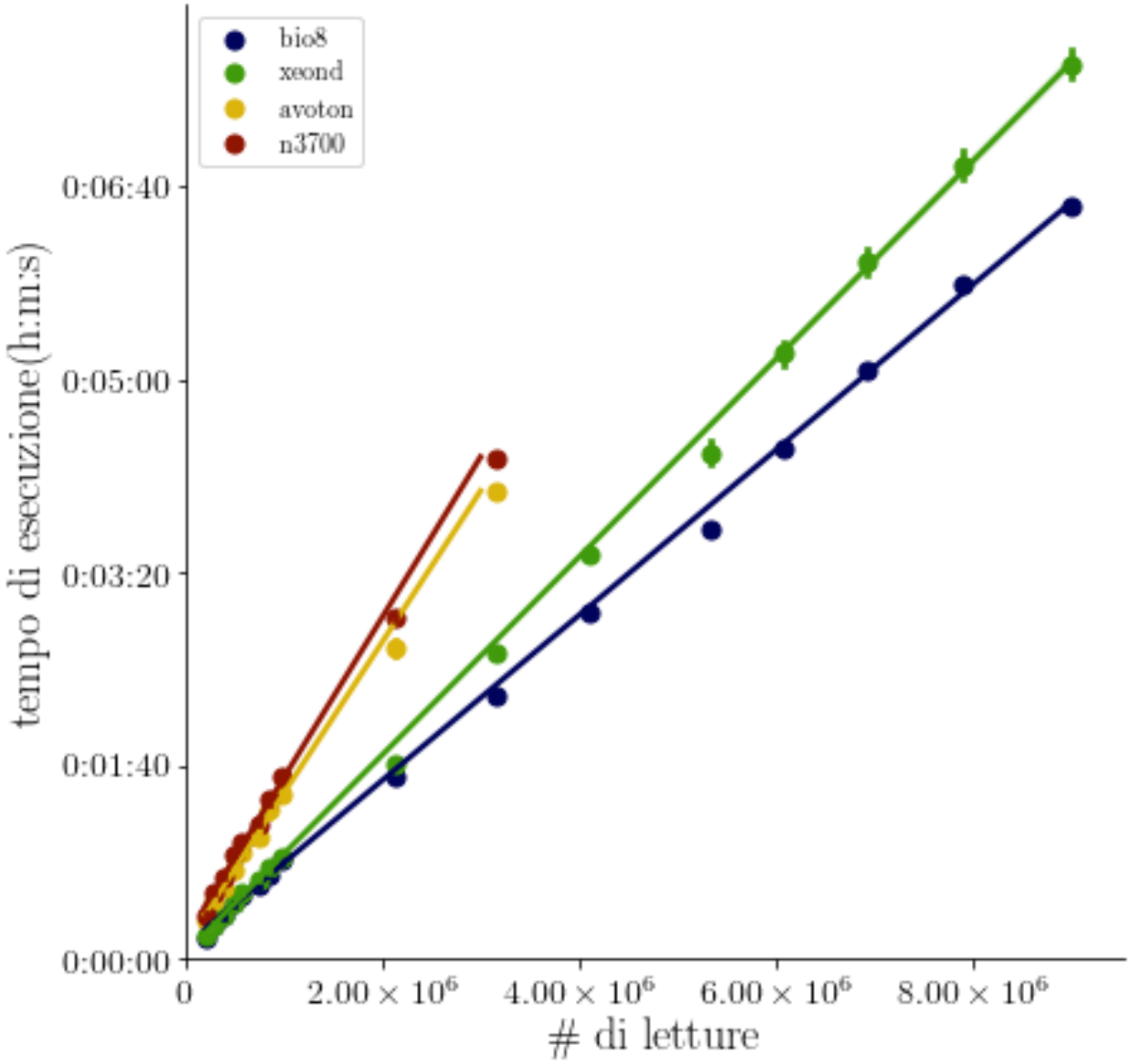


Figura: Tempi per Sort Picard.

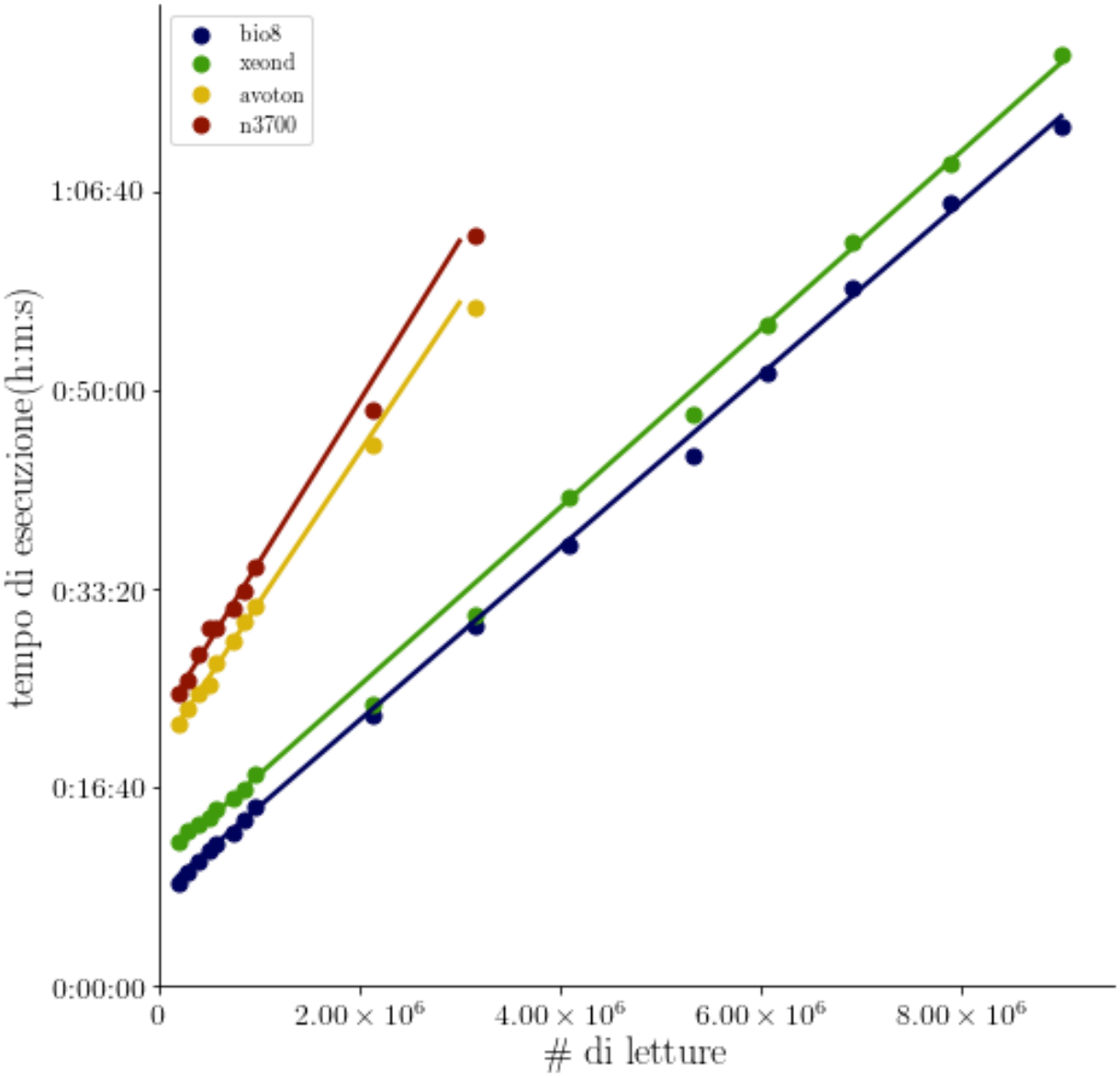


Figura: Tempi complessivi.

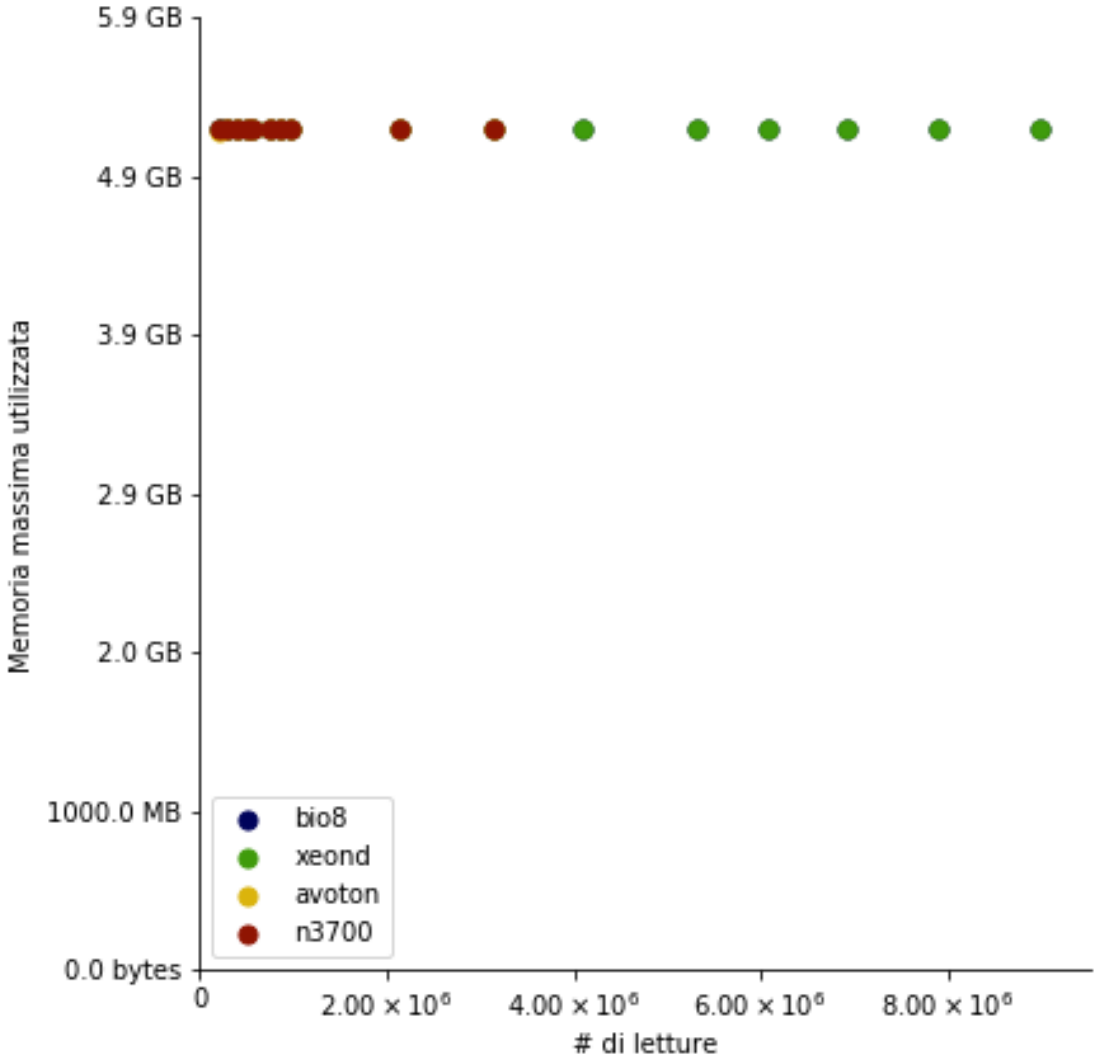


Figura: Mapping.

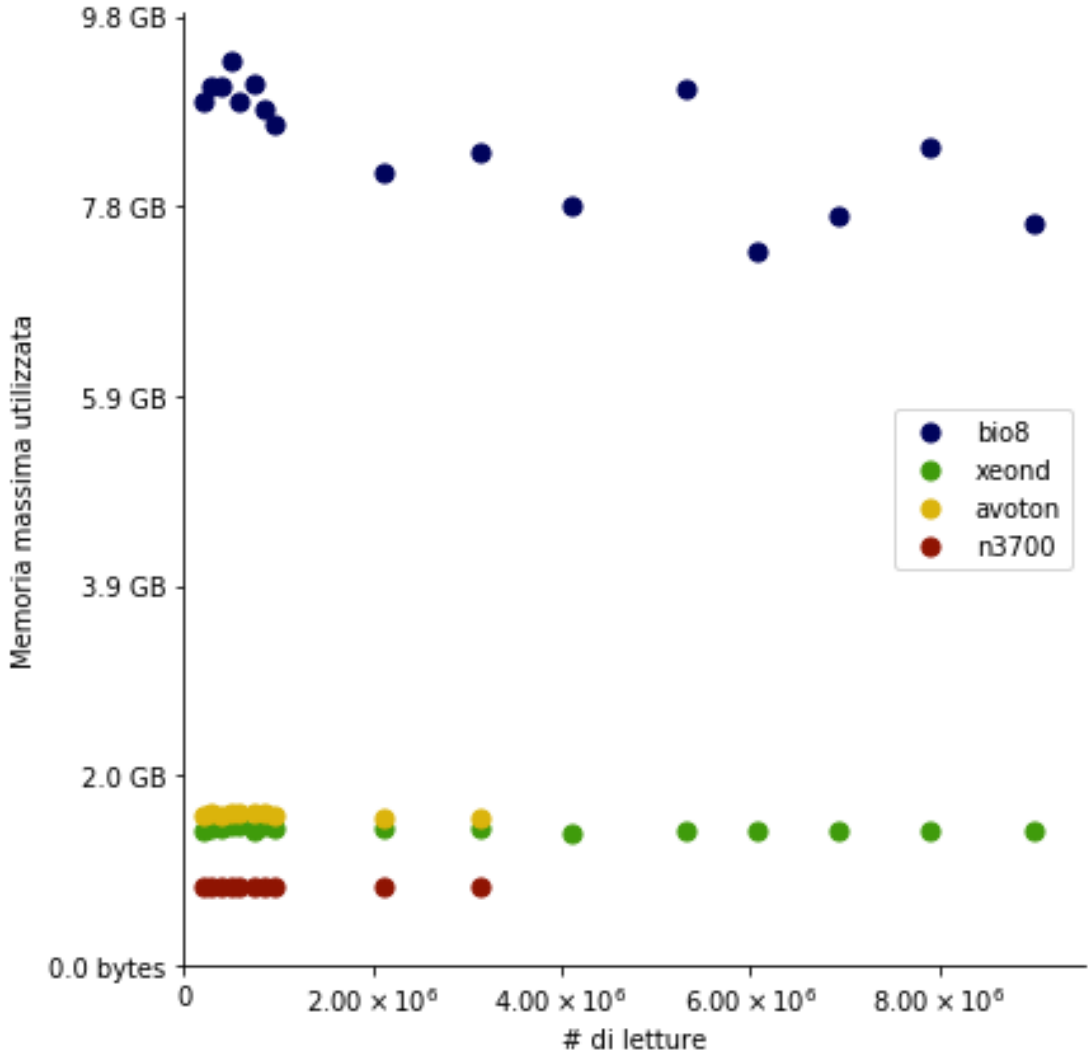


Figura: Realigner.

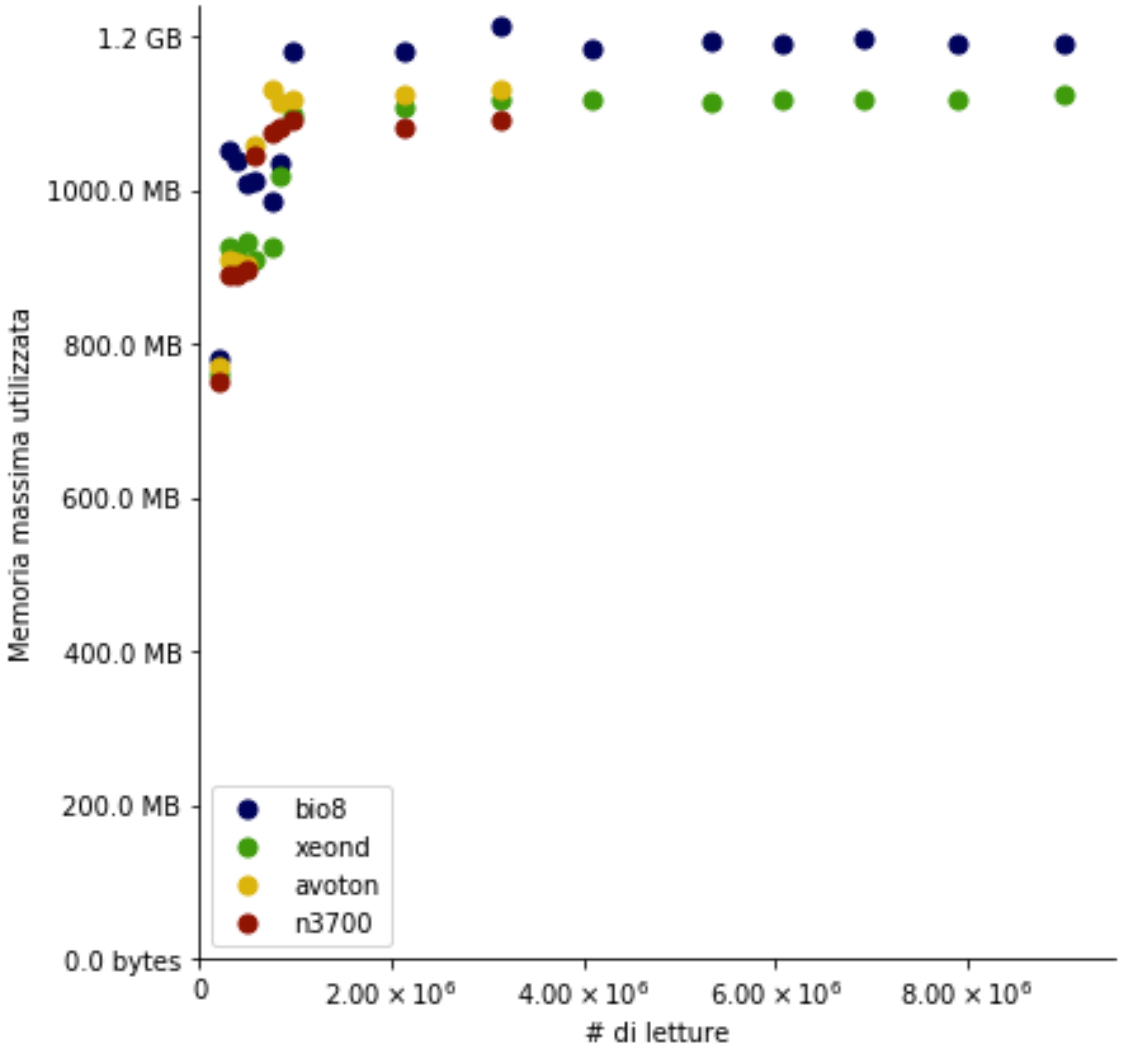


Figura: Sort Picard.

Tempo di esecuzione

- avoton e n3700 impiegano il doppio del tempo
- xeond è comparabile a bio8 consumando un terzo dell'energia e costando 10 volte di meno

Memoria utilizzata

- Saturazione
- Adattamento dinamico
- Sempre inferiore al massimo di memoria accessibile

Conclusione

In base a questi risultati questa pipeline di calcolo bioinformatico sembra essere realisticamente eseguibile anche su nodi a bassa potenza senza una perdita considerevole di prestazioni.

Sviluppo futuro

- Simulazioni a core multipli sui singoli nodi
- Completamento della pipeline
- Simulazioni su cluster

Pubblicazione

Cercheremo di completare il progetto e infine di pubblicarlo.