Procesamiento Masivo de Datos

Alex Di Genova

August 21, 2023

Universidad de O'higgins

Outline

Bienvenida curso de PMD

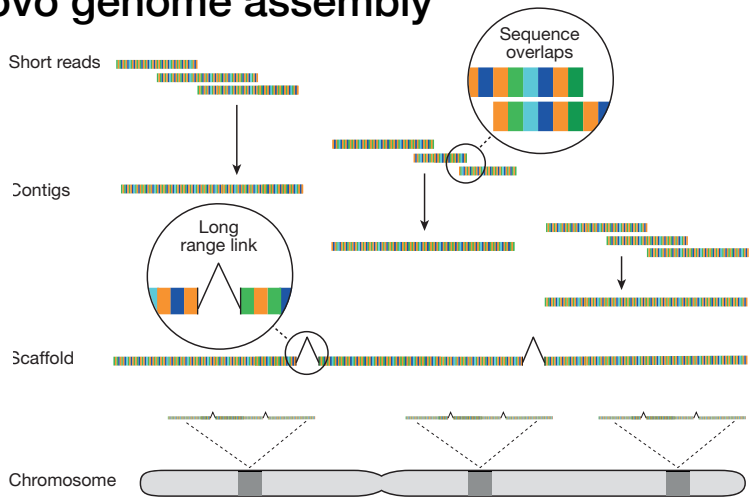
Presentación

Alex Di Genova

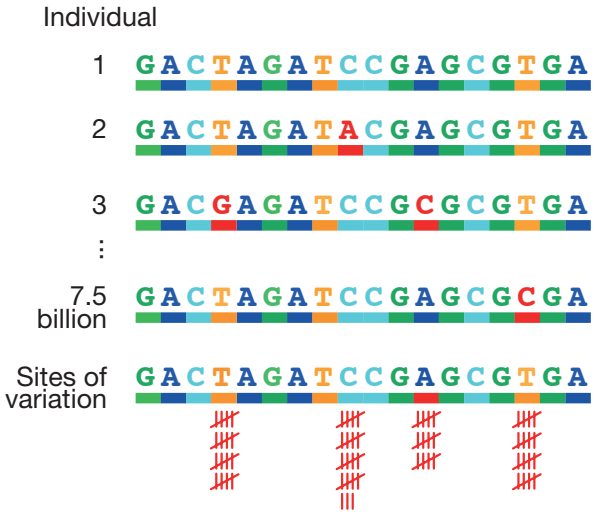
- 2003–2008 Ingeniero en Bioinformática.
- 2013-2017 Doctor en Sistemas Complejos.
- 2017-2021 Postdoctorado en algoritmos y cáncer (Francia).
- 2022 - Profesor Asistente UOH.
    - Di Genoma Lab
        - Combinamos el desarrollo de nuevos algoritmos, análisis de genomas y tecnologías ómicas de última generación para estudiar sistemas biológicos complejos.

Sequencing technologies

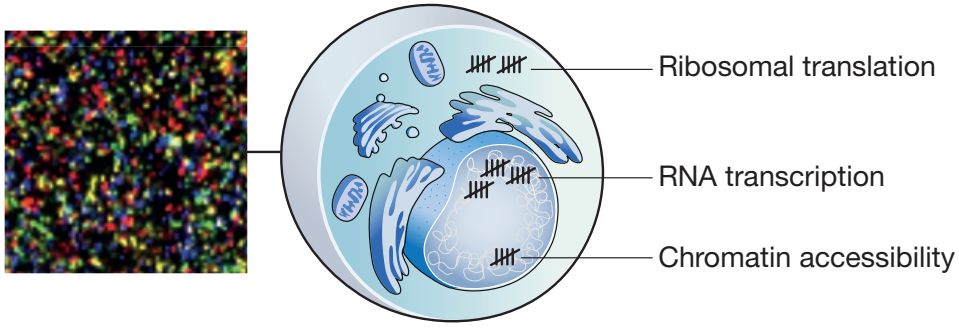
De novo genome assembly



Genome resequencing

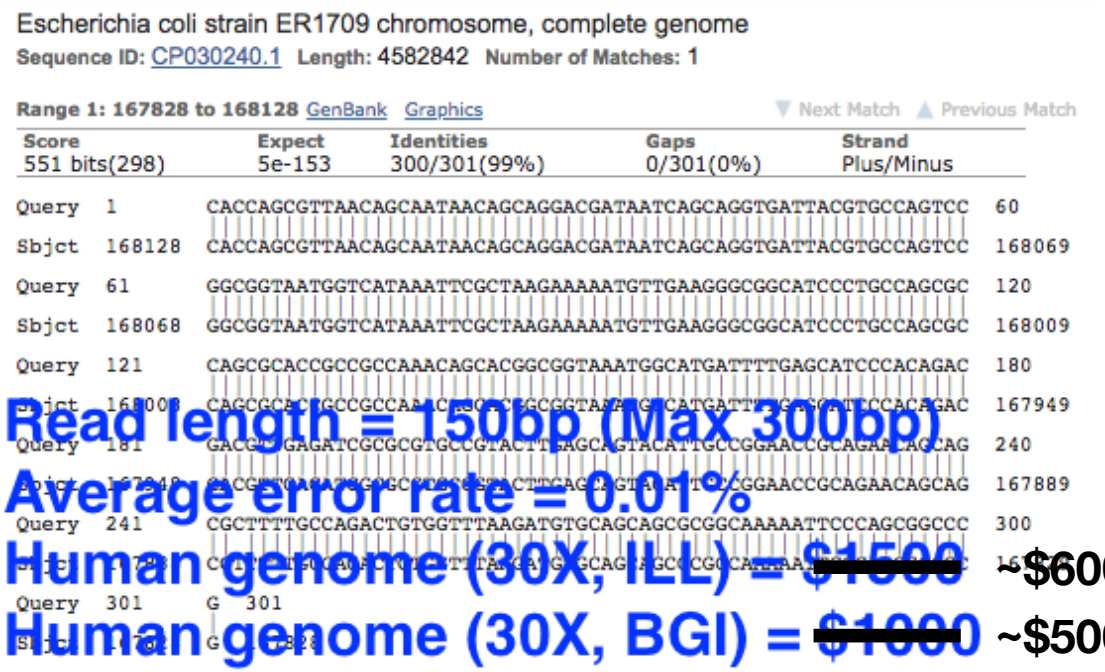


Sequencer as counting devices



Shendure, Jay, et al. DNA sequencing at 40: past, present and future. *Nature* 550.7676 (2017):

Sequencing technologies



Read length = 150bp (Max 300bp)

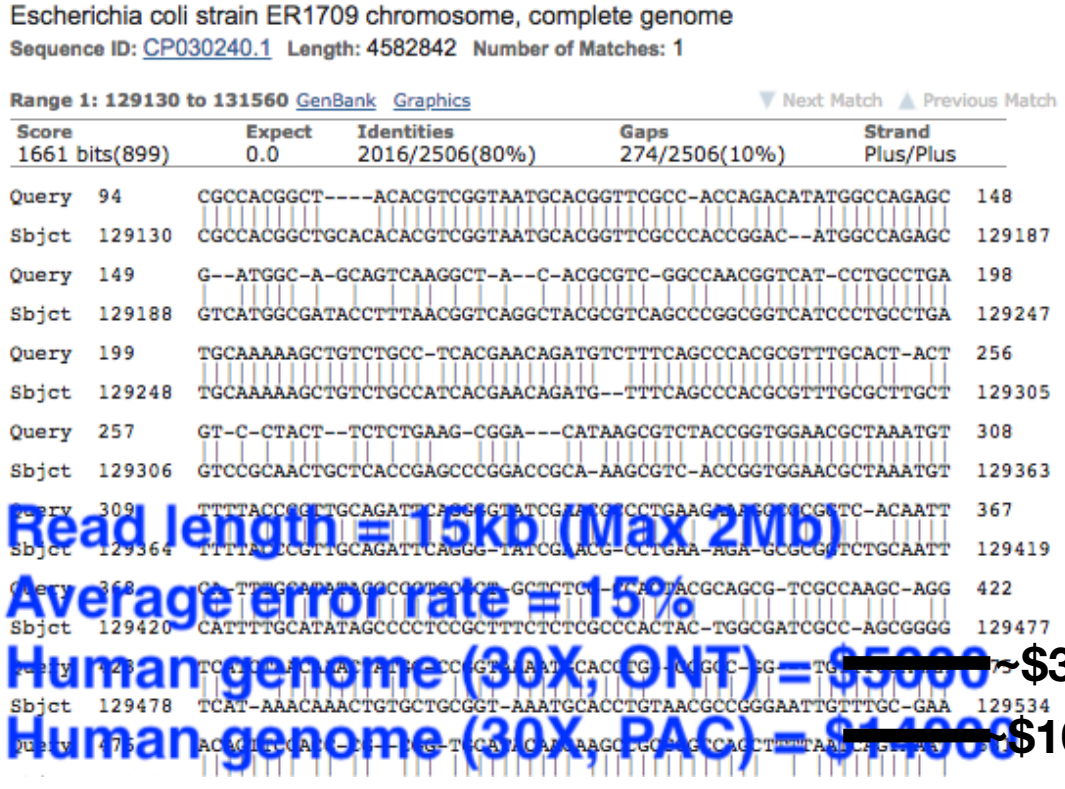
Average error rate = 0.01%

Human genome (30X, ILL) = ~~$1500~~ ~$600

Human genome (30X, BGI) = ~~$1000~~ ~$500

Short

Long



Read length = 15kb (Max 2Mb)

Average error rate = 15%

Human genome (30X, ONT) = ~~$5000~~ ~$3000

Human genome (30X, PAC) = ~~$14000~~ ~$10000

Genome assembly

Genome

Sequencing technology

Reads

Assembler

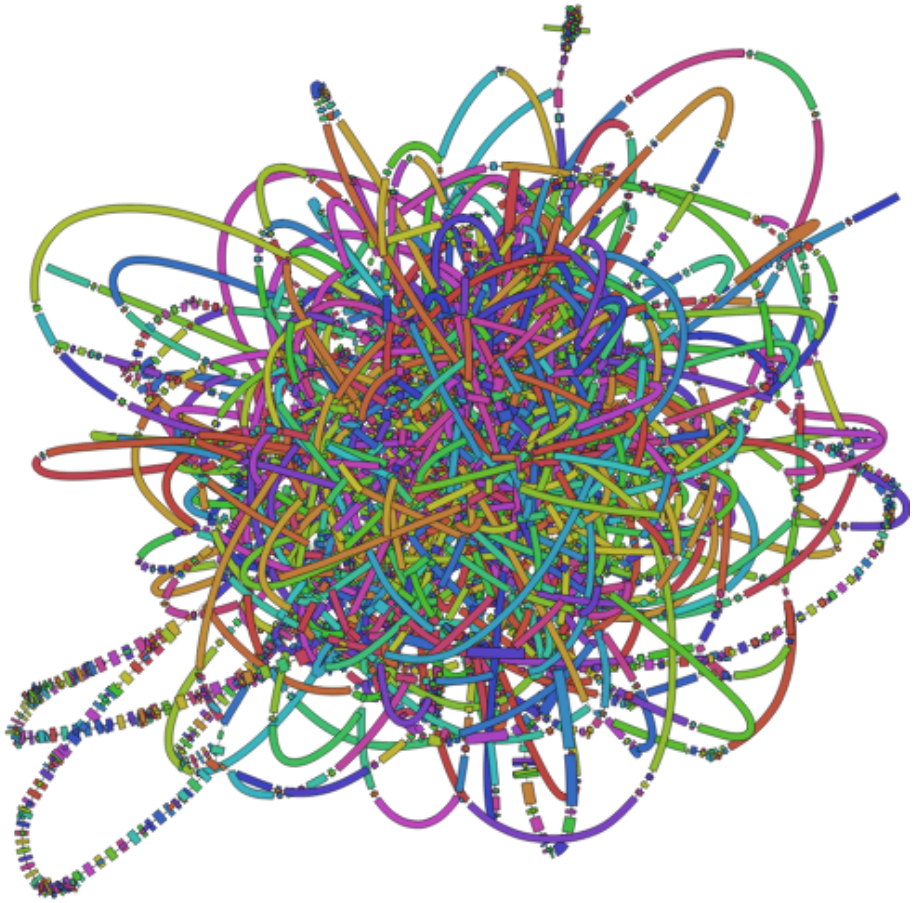
Overlaps

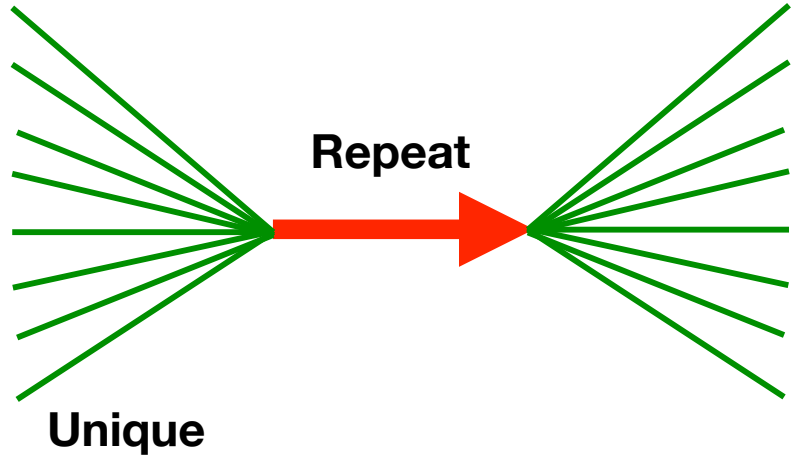
Assembly graph

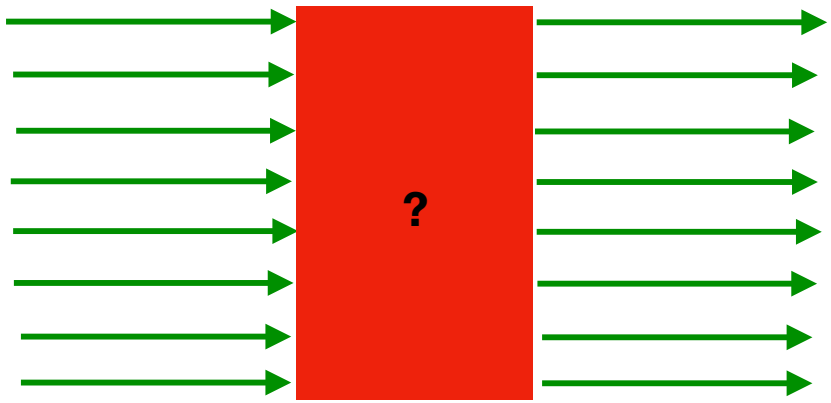
The genome path (sequence)

40 years of genome assembly

Genome assembly is complex





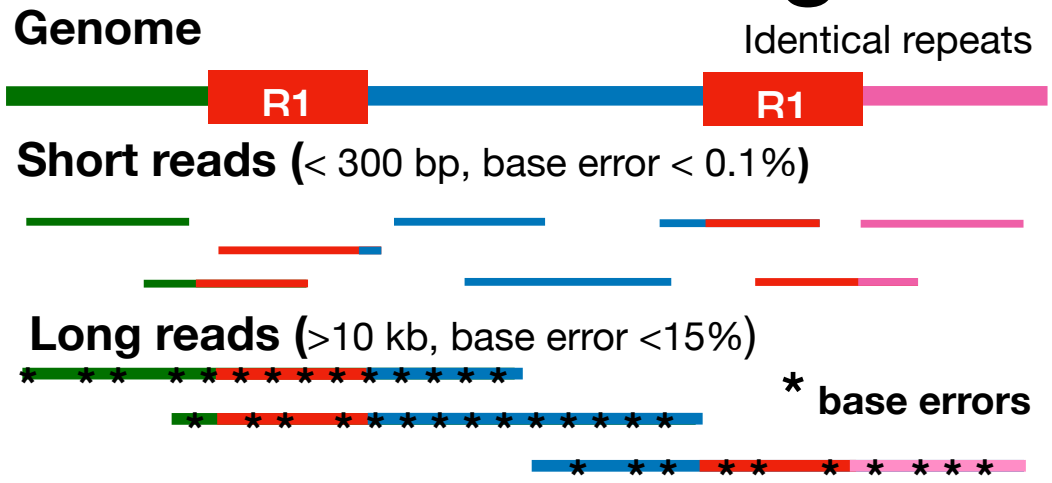


How do you get through?

How do we make “the” genome path?

Hybrid assembly: How can we combine short and long reads?

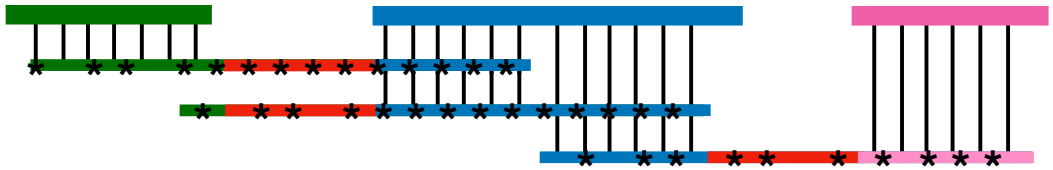
Sequencing technology



Wengan Assembler

(1) Assemble short-reads

(2) Scaffold using long reads

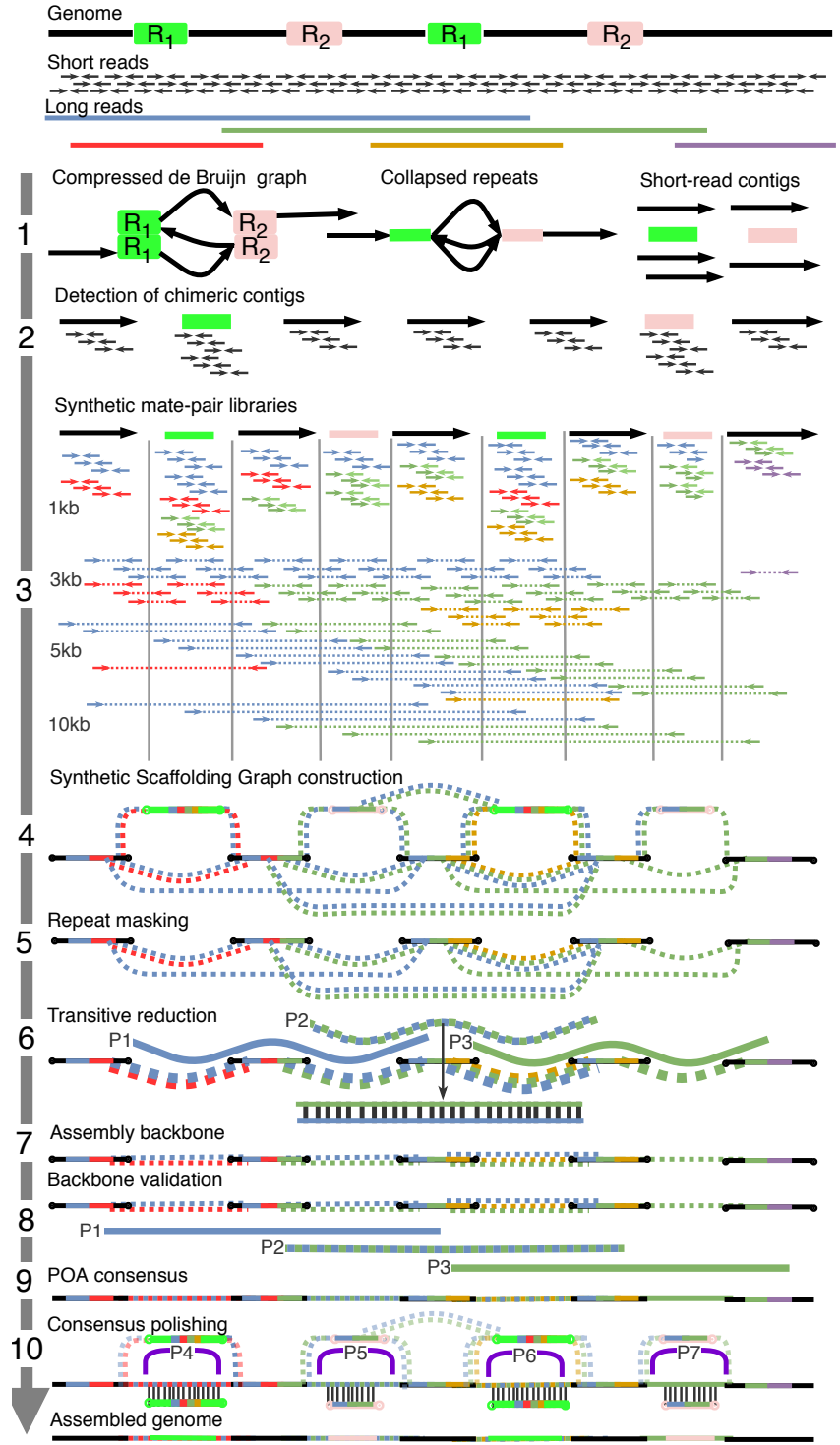


(3) Refine repetitive regions (polishing)

The resulting assembly is both *contiguous and accurate*

Wengan: a new assembly paradigm

- **Full** hybrid assembler.
- Avoids entirely all-vs-all read comparisons (**fast**).
- A new assembly graph (*GoogleMaps*).
- 1.5 years of development.
  - ~20k lines of code (C++, PERL)
- https://github.com/adigenova/wengan



- **Di Genova, A**. (2018). Fast-SG: an alignment-free algorithm for hybrid assembly. *GigaScience*, *7*(5).
- **Di Genova, A**. (2021). Wengan: Efficient and high-quality hybrid de novo assembly of human genomes. *Nature Biotechnology*.

Wengan

ARTICLES
https://doi.org/10.1038/s41587-020-00747-w

nature biotechnology

Check for updates

OPEN

Efficient hybrid de novo assembly of human genomes with WENGAN

Alex Di Genova[1,2] ✉, Elena Buena-Atienza[3,4], Stephan Ossowski[3,4] and Marie-France Sagot[1,2] ✉

Generating accurate genome assemblies of large, repeat-rich human genomes has proved difficult using only long, error-prone reads, and most human genomes assembled from long reads add accurate short reads to polish the consensus sequence. Here we report an algorithm for hybrid assembly, WENGAN, that provides very high quality at low computational cost. We demonstrate de novo assembly of four human genomes using a combination of sequencing data generated on ONT PromethION, PacBio Sequel, Illumina and MGI technology. WENGAN implements efficient algorithms to improve assembly contiguity as well as consensus quality. The resulting genome assemblies have high contiguity (contig NG50: 17.24–80.64 Mb), few assembly errors (contig NGA50: 11.8–59.59 Mb), good consensus quality (QV: 27.84–42.88) and high gene completeness (BUSCO complete: 94.6–95.2%), while consuming low computational resources (CPU hours: 187–1,200). In particular, the WENGAN assembly of the haploid CHM13 sample achieved a contig NG50 of 80.64 Mb (NGA50: 59.59 Mb), which surpasses the contiguity of the current human reference genome (GRCh38 contig NG50: 57.88 Mb).

WENGAN is a Mapudungun word.

WENGAN means "Making the path".

Planificación curso PMD

Unidades

- 4 Unidades (14 semanas)
  - Distribución y Paralelismo (4 semanas)
  - Modelamiento de Procesamiento Distribuido (4 semanas)
  - Modelos de Almacenamiento Escalable (3 semanas)
  - Bases de datos Distribuidas (3 semanas)

Evaluaciones

- Controles (75%, potenciales fechas de controles):
  - Control 1: Semana del 2 Octubre.
  - Control 2: Semana del 30 Octubre.
  - Control 3: Semana del 27 Noviembre.

Evaluaciones

- Controles (75%, potenciales fechas de controles):
  - Control 1: Semana del 2 Octubre.
  - Control 2: Semana del 30 Octubre.
  - Control 3: Semana del 27 Noviembre.
- Tareas (25%, potenciales fechas de entrega):
  - Tarea 1: Semana del 25 Septiembre.
  - Tarea 2: Semana del 20 Noviembre.

Evaluaciones

- Controles (75%, potenciales fechas de controles):
  - Control 1: Semana del 2 Octubre.
  - Control 2: Semana del 30 Octubre.
  - Control 3: Semana del 27 Noviembre.
- Tareas (25%, potenciales fechas de entrega):
  - Tarea 1: Semana del 25 Septiembre.
  - Tarea 2: Semana del 20 Noviembre.
- Examen (40%, potencial fecha del examen):
  - Examen : Semana del 11 Diciembre.

Condiciones y Políticas de Evaluación

- El promedio de actividades complementarias se considerará como un cuarto control (control IV) y tendrá una ponderación de 25%. El promedio de controles I,II, III, IV con sus respectivas ponderaciones corresponderán a la nota de cátedra del curso.
- Examen: Los alumnos que cuenten con una nota de cátedra menor a 5. Deberán rendir el examen.
- Nota final: Promedio ponderado del examen (40%) y promedio de los controles (60%).
- Los alumnos eximidos recibirán como nota de examen el promedio de las notas de los controles de cátedra. Si lo desean, podrán rendir el examen, en cuyo caso se considerará la nota obtenida sólo si ésta es superior al promedio de las notas de los controles.

Condiciones y Políticas de Evaluación

- Estudiantes que se ausenten a un control tendrán la oportunidad de recuperarlo con el examen. La nota del examen reemplazará la nota más baja de los controles de la asignatura, solo en caso de ser la nota de examen superior.
- Un/a estudiante que cometa plagio sobtendrá un 1,0 en la evaluación y el caso será informado a Escuela de Ingeniería.

Materiales

- Repositorio GitHub – `https://github.com/adigenova/uohpmd`
  - Slides Clases (Lunes y Miercoles : 12:00 - 13:30)
  - Código
- Ayudante : Iván Bozo Catalán (Jueves 16:15 - 17: 45)

Materiales

- Repositorio GitHub – `https://github.com/adigenova/uohpmd`
  - Slides Clases (Lunes y Miercoles : 12:00 - 13:30)
  - Código
- Ayudante : Iván Bozo Catalán (Jueves 16:15 - 17: 45)
- Ucampus – `https://ucampus.uoh.cl/uoh/2023/2/COM4002`
  - Comunicación (Consultas, noticias, evaluaciones)
  - Planificación

Materiales

- Repositorio GitHub – `https://github.com/adigenova/uohpmd`
  - Slides Clases (Lunes y Miercoles : 12:00 - 13:30)
  - Código
- Ayudante : Iván Bozo Catalán (Jueves 16:15 - 17: 45)
- Ucampus – `https://ucampus.uoh.cl/uoh/2023/2/COM4002`
  - Comunicación (Consultas, noticias, evaluaciones)
  - Planificación
- Bibliografía
  - S. Tanenbaum, M. Van Steen. Distributed Systems: Principles and Paradigms (2nd Edition). Prentice Hall, 2006
  - P. J. Sadalage, M. Fowler. NoSQL Distilled: A Brief Guide to the Emerging World of Polyglot Persistence. Addison-Wesley Professional, 2012

Resultados de Aprendizaje

- Conocer los principios fundamentales de diseño de sistemas distribuidos y paralelos

Resultados de Aprendizaje

- Conocer los principios fundamentales de diseño de sistemas distribuidos y paralelos
- Implementar comunicación entre procesos de una máquina (OpenMP, pthread)

Resultados de Aprendizaje

- Conocer los principios fundamentales de diseño de sistemas distribuidos y paralelos
- Implementar comunicación entre procesos de una máquina (OpenMP, pthread)
- Implementar comunicación entre máquinas (MPI)

Resultados de Aprendizaje

- Conocer los principios fundamentales de diseño de sistemas distribuidos y paralelos
- Implementar comunicación entre procesos de una máquina (OpenMP, pthread)
- Implementar comunicación entre máquinas (MPI)
- Utilizar Nextflow/Hadoop para distribuir tareas computacionales en un clúster.

Resultados de Aprendizaje

- Conocer los principios fundamentales de diseño de sistemas distribuidos y paralelos
- Implementar comunicación entre procesos de una máquina (OpenMP, pthread)
- Implementar comunicación entre máquinas (MPI)
- Utilizar Nextflow/Hadoop para distribuir tareas computacionales en un clúster.
- Conocer la taxonomía de modelos de datos NoSQL, sus lenguajes de consulta y manipulación de datos con modelos NO-SQL.

Resultados de Aprendizaje

- Conocer los principios fundamentales de diseño de sistemas distribuidos y paralelos
- Implementar comunicación entre procesos de una máquina (OpenMP, pthread)
- Implementar comunicación entre máquinas (MPI)
- Utilizar Nextflow/Hadoop para distribuir tareas computacionales en un clúster.
- Conocer la taxonomía de modelos de datos NoSQL, sus lenguajes de consulta y manipulación de datos con modelos NO-SQL.
- Construir y manipular una base de datos distribuida.

Consultas?

Consultas o comentarios?

Muchas Gracias.