



亚马逊云科技基因组学解决方案

利用基因组学数据 推动实现更佳病患 疗效与业务成效



目录

引言：应对基因组学数据挑战	3
基因组学数据存储与协作	6
工作流程自动化和二级分析	8
数据聚合与治理	10
三级分析与机器学习	12
临床基因组学	14
利用基因组学推动个性化护理	16

引言

应对基因组学数据挑战

随着我们继续更好地了解基因组学，及其推动精准医疗和更具个性化的护理的能力，下一代测序（NGS）的采用正在全球医护、生命科学、研究和政府组织中加速发展。

研究和真实范例继续证明，将基因组学整合到整个医护生态系统，从早期疾病检测到更具个性化的治疗，将产生积极影响。然而，可扩展性、安全性和成本效益仍然会阻碍广泛采用。尽管测序成本有所下降，但与计算和存储相关的资源和成本限制有所增加，吞吐量也有所增加，单细胞基因组学等数据密集型应用程序也越来越多。

为了应对这些挑战，生命科学组织正在转向亚马逊云科技，以提高灵活性和速度，并**经济高效地发展运营**，以满足不断增长的需求。与此同时，亚马逊云科技也在帮助他们**保持合规性，遵守隐私和安全最佳实践，以帮助保护敏感数据的安全**。随着基因组学进入临床实践，亚马逊云科技正在帮助组织**缩短周转时间**，以快速交付结果，并跟上不断增长的吞吐量要求。

通过亚马逊云科技加速基因组学发现

近十年来，各种规模和领域的组织都在利用亚马逊云科技，通过可扩展、安全和经济高效的解决方案，加速将原始测序数据转化为可操作的洞察。除了能够灵活地为任务选择合适的工具之外，亚马逊云科技还提供了最快的创新速度和最广泛的全球基础设施，使所有组织都能更轻松地实现现代化和创新。

亚马逊云科技基因组学解决方案提供了一系列经策管行业工具和专门构建的解决方案，旨在帮助基因组学组织：

- 在全球范围内访问、整合基因组学和多模式数据集，并与之合作
- 降低计算和长期数据存储成本
- 轻松部署行业工具，利用高性能计算（HPC）和机器学习（ML）加速数据分析和解释
- 灵活地扩展与收缩，以满足工作流的增减，并优化工作流程自动化
- 遵守行业和区域安全性及合规性要求

通过亚马逊云科技，组织可以在遵守安全性和合规性标准的同时，**将更多的时间和资源用于科学，更快地实现突破性研究**，进行全球合作，缩短周转时间并降低成本。



阿斯利康利用亚马逊云科技在不到 24 小时内完成了超过 510 亿次的统计测试。

[了解详情](#)

DNAnexus®

“通过亚马逊云科技，（我们）使世界各地的企业能够在安全、合规的环境中以前所未有的规模进行基因组学分析和临床研究。”

– DNAnexus 首席执行官

[了解详情](#)

illumina

“我们依靠亚马逊云科技工具的力量作为主干，该工具使我们能够专注于设计特定于基因组学的算法。随着研究人员和临床医生需求的变化，我们可以轻松部署产品的新功能和版本。”

– Illumina 生物信息学和仪器软件副总裁

[了解详情](#)



美国全国儿童医院利用亚马逊云科技在保护隐私和遵守 HIPAA 重要关注事项的同时，安全地大规模处理基因组学数据。

[了解详情](#)

在整个基因组学工作流程中通过亚马逊云科技进行创新

从英国生物库（UK Biobank）等人口健康项目到 Lifebit 等创新创业公司，再到阿斯利康和 Illumina 等全球企业，亚马逊云科技基因组学解决方案帮助各种规模和领域的组织加快创新速度、降低成本，并更加充分地利用数据。

亚马逊云科技基因组学解决方案提供了一系列经策管行业解决方案，帮助组织轻松确定正确的工具来推进其业务、研究和临床目标。

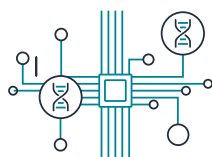
了解领先的医护和生命科学组织如何利用亚马逊云科技基因组学解决方案，减少用于无差别繁重工作的资源，并将更多精力放在创新上。

深入了解

了解亚马逊云科技如何加速基因组学发现并增强业务灵活性，



数据传输和存储



工作流程自动化和二级分析



数据聚合与治理



三级分析与机器学习



临床基因组学

应对数据的高成本和低可访问性

基因组学数据存储与协作

数据量和存储成本不断上升

尽管测序成本不断下降，但与计算和存储相关的资源和成本限制已经增加，吞吐量也在增加，数据密集型应用程序也越来越多，包括精准肿瘤学和免疫治疗方面的应用程序。

因此，组织面临着：

- 在扩大的本地部署基础设施方面进行投资成本昂贵
- 不断增长的长期数据存档成本
- 需要保护敏感的患者数据并遵守行业法规
- 安全的内部和外部合作面临的挑战
- 难以获取用于下游分析和解释的行业数据

通过亚马逊云科技安全地迁移、存储和协作

亚马逊云科技使企业能够快速将基因组学数据迁移到云端，以实现低成本存储、全球协作，并使用业界领先的工具——所有这些都是在一个安全且合规的环境中进行。

凭借强大的合作伙伴网络，亚马逊云科技基因组学解决方案提供了一系列技术和咨询合作伙伴，致力于帮助基因组学组织实现运营现代化，并针对未来进行优化。

为了降低存储和计算成本，亚马逊云科技提供了分层解决方案，例如 [Amazon Elastic Compute Cloud \(Amazon EC2\) 竞价型实例](#)和 [Amazon Simple Storage Service \(Amazon S3\) Glacier](#)。

对于全球合作，Genomics England (GEL) 和墨尔本基因组学健康联盟 (Melbourne Genomics Health Alliance) 等组织利用[亚马逊云科技全球云基础设施](#)托管、共享其数据和服务，并实现对其数据和服务的安全访问。

此外，[亚马逊云科技开放数据登记处](#)提供了 50 多个基因组学数据集，包括癌症基因组图谱 (TCGA) 计划和基因组聚合数据库 (gnomAD)。

特色合作伙伴



DNAexus®

illumina



SevenBridges®

案例研究

Genomics England 通过亚马逊云科技将科学转化为医护实践

Genomics England (GEL) 通过十万人基因组计划 (100000 Genomes Project) 积累了 50PB 的数据, 大约是整个美国国会图书馆 (Library of Congress) 的三倍。为了普及对其数据的访问, GEL 将数据迁移到亚马逊云科技, 使研究社群能够安全且经济高效地访问、分析和解释数据。

[参阅完整案例研究 >](#)

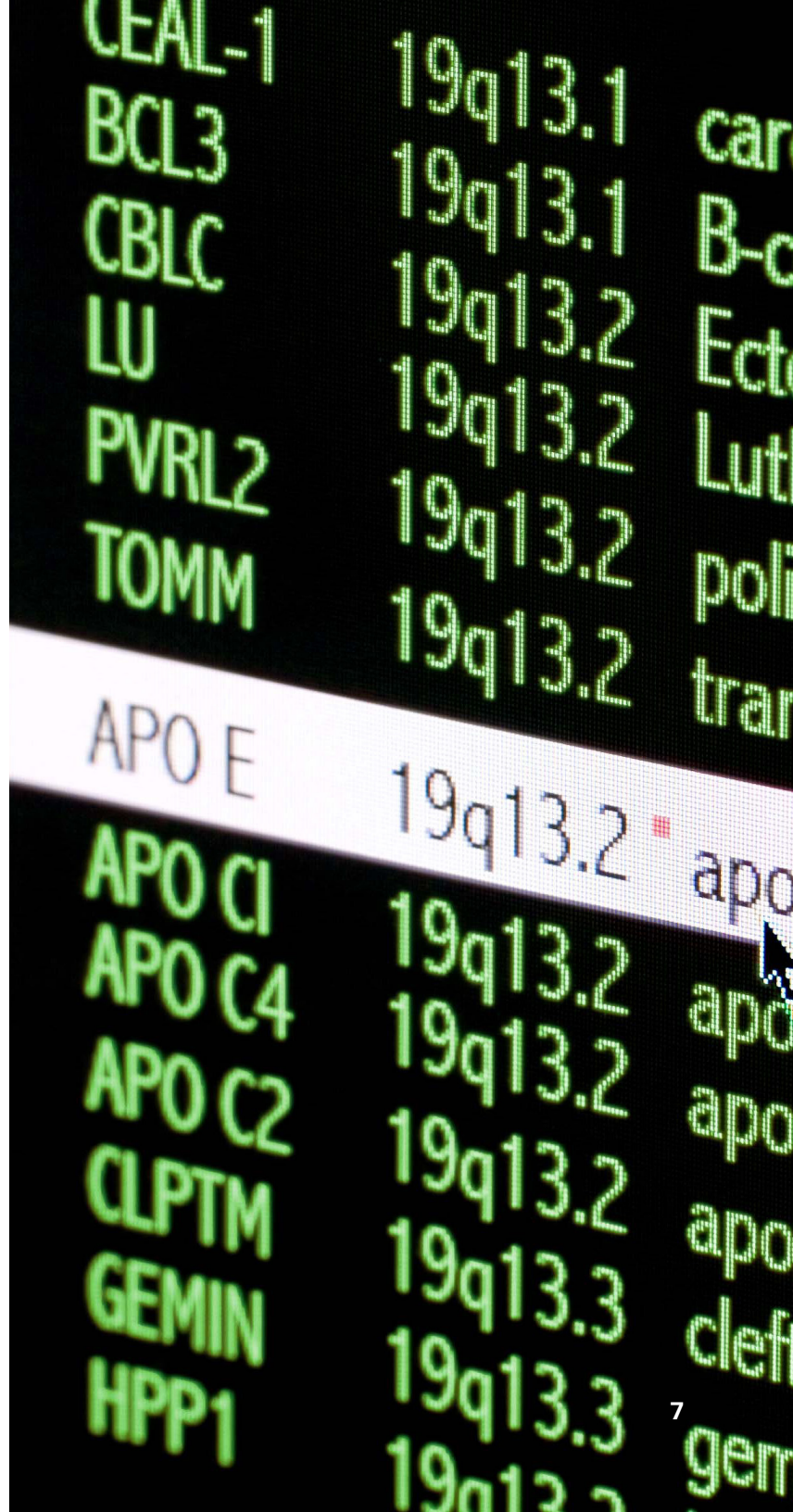
“随着我们继续推进工作并生成更强大的数据集, 对弹性存储和计算服务的访问将使我们的组织和研究社群能够安全且经济高效地访问和分析数据。通过在亚马逊云科技上托管数据, 我们可以实现数据访问的普及……。研究人员所需要的只是一小笔预算, 用于支付计算成本和使用计算机。”

— Genomics England 首席信息官

深入了解

[探索更多处理基因组学数据的解决方案 >](#)

亚马逊云科技



缓解工作流程效率低下的问题

工作流程自动化和二级分析

数据拉通的瓶颈

越来越多的数据密集型应用程序和长读测序的日益流行，需要强大的计算工具来高效地提取洞察。基因组学组织经常面临以下问题：

- 应对工作负载量的波动
- 进行二次分析需投入大量时间和成本
- 手动调配和配置占用大量时间，导致没有很多时间进行有价值的研究

利用亚马逊云科技优化基因组学工作流程

亚马逊云科技基因组学解决方案提供经策管服务和解决方案，包括实施 DRAGEN 和 Sentieon 等常见行业工具，以有效分析基因组学数据。领先的组织利用亚马逊云科技**优化其工作流程**，根据需要**迅速扩大和缩小规模**，**缩短周转时间**，并将**成本降至最低**。

生命科学组织还利用亚马逊云科技的**可扩展能力**并行运行多个分析，并使用亚马逊云科技和亚马逊云科技合作伙伴解决方案**预置**适当数量和类型的计算资源。

基因组学工作流程自动化解决方案包括 **Amazon Genomics CLI**，这是一个专门构建的工具，旨在帮助处理 PB 级基因组学数据，以及实施业界领先的工具（例如 **Cromwell** 和 **Nextflow**）。

特色合作伙伴



DNAexus[®]

illumina



NAVISITE



segeralabs

SevenBridges[®]

案例研究

定量生物学中心 (Quantitative Biology Center) 利用亚马逊云科技加速基因组学研究

随着研究数据量的快速增长，总部位于德国的定量生物学中心 (QBiC) 需要一个可扩展性和性能更好的解决方案。如今，QBiC 在亚马逊云科技上运行 Nextflow 以进行工作流程管理，并使用 [Amazon Batch](#) 实现 Nextflow 批处理作业的自动化和编排。它还使用 Amazon EC2 竞价型实例来降低分析成本，将节省下来的成本重新投资到研究中。这些解决方案使 QBiC 能够提高可扩展性，并将**研究时间减少约 50%**。

[参阅完整案例研究](#)，

“如果没有这一集成，我们将不得不花费大量时间和金钱自己重写调度功能……这代表我们节省了大笔费用，我们可以将这些费用投入到研究中。”

— 蒂宾根大学定量生物学中心高级生物信息学研究科学家

深入了解

[发现更多将测序数据转化为可操作洞察的解决方案](#)，



统一完全不同的孤立数据源

数据聚合与治理

数据无处不在

将基因组学数据与成像和表型数据等其他形式的医学数据相结合，可以提供更全面的患者洞察。对大型、多样化数据集的访问有助于加速发现，并进一步推进我们对基因组学的了解。

然而，在实践中，数据聚合可能面临许多挑战，包括：

- 管理、访问和查询大规模基因组学数据集
- 维护基因组学数据的安全性和合规性
- 跨行业安全协作及行业数据访问

将所有数据汇集在一起

亚马逊科技和亚马逊科技合作伙伴解决方案可以简化基因组学数据集的聚合、查询和管理过程，从而更轻松地执行多模式分析和链接到临床信息。亚马逊科技还提供了强大的数据访问控制和权限，以在更多协作者和利益攸关方加入时保持数据完整性。

利用分布在 26 个地理位置的 84 个可用区，组织可以在维护基因组学数据主权的同时，充分利用云的强大功能。为了帮助组织遵守行业合规性和法规要求，亚马逊科技支持的安全标准和合规性认证比任何其他产品都多，包括 HITRUST、GDPR、FedRAMP、HIPAA、ISO 27001 和 ISO 3425。

特色合作伙伴

accenture

CLEAR DATA

DNAexus

illumina

lifebit

paradigm4

QIAGEN

Roche

SevenBridges

slalom

案例研究

Fauna Bio 协调大型多组学数据集

Fauna Bio 采用多组学方法来完成探索与人类健康相关基因的使命。该公司将转录组学、表观基因组学和进化速率分析重叠在一起，以发现可能成为人类有效治疗药物靶点的基因。通过在亚马逊云科技上存储和分析数 TB 数据，Fauna Bio 使其研究人员能够快速访问多个位置的数据，并在全球范围内进行合作，以确定可能成为治疗药物有效靶点的基因。

[参阅完整案例研究](#)，

“我们很高兴能够进行这些分析，并将数据存储于亚马逊云科技云上，因为这使我们能够从多个位置高效访问数 TB 的数据。”

– Fauna Bio 首席技术官

深入了解

[探索更多安全数据聚合与治理解决方案](#)，



大规模发现洞察

三级分析与机器学习

在数据海洋中捞针

为了以当今研究和临床基因组学使用案例所要求的速度和准确性进行三级分析，组织必须能够获得大量计算资源，以及有效利用这些资源的专业知识。为了做到这一点，组织需要：

- 强大且专业的资源来进行查询和建立联系
- 访问大规模基因组学数据集
- 可复制的数据处理
- 能够灵活地测试新假设

加速分析和获得结果

亚马逊云科技通过帮助组织轻松且高效地利用可扩展的高性能计算和机器学习功能，加速了大型基因组学数据的分析。通过亚马逊云科技，研究人员可以获得更高的大规模计算效率、可重复的数据处理，用于提取多模式数据集的数据集成功能，以及用于临床注释的强大公共数据存储库 — 所有这些都符合合规就绪的环境中。

在药物基因组学领域中，组织利用亚马逊云科技开发更具个性化的疗法，并利用基因组学数据加强临床试验。

特色合作伙伴



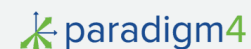
databricks

DNAexus[®]

illumina



NAVISITE



seqeralabs

SevenBridges[®]

案例研究

渤健公司 (Biogen) 促进神经系统疾病研究

渤健公司的研究人员需要一种有效的方法来分析来自英国生物银行 (UK Biobank) 的超过 1PB 的数据，该数据是关于一项 30 年来对 50 万人进行的长期研究。渤健公司与亚马逊云科技合作伙伴 Databricks 合作设计了一款能够高效且安全地分析数据的解决方案。借助从解决方案中收集到的洞察，渤健公司能够根据基因组学证据重新定位其药物组合，确定新的药物靶点，并进一步揭示阿尔茨海默氏症和帕金森氏症等神经退行性疾病生物学基础的重要洞察。

[参阅完整案例研究](#) >

“因为所有组都已经在使用亚马逊云科技基础设施，所以通过存储桶将数据移动到每个有亚马逊云科技虚拟私有云以使用数据的组非常容易。”

— 渤健公司基因组技术和信息学高级总监

深入了解

[探索更多数据解释和药物基因组学解决方案](#) >

解决临床研究停滞和放缓问题

临床基因组学

从研究到临床的道路

通过对患者遗传密码的分析，临床医生可以更快地做出更准确的诊断和更有效的治疗决策。但是，基因组学在临床应用中的采用面临以下几个挑战：

- 提高分析速度以加速诊断
- 保护受保护健康信息（PHI）和相关成本
- 将遗传数据与其他形式的临床信息相结合
- 确保结果的可再现性和可解释性

创造个性化护理的未来

临床组织利用亚马逊云科技上的存储和计算服务，将基因组学数据与其他形式的医疗信息集成到一个安全、合规的环境中。通过采用精细的安全控制、更快的基因组学分析工具，以及安全的协作平台，临床组织可以将基因组学引入临床，以提供更具个性化的护理。

特色合作伙伴

DNAexus®

illumina



SevenBridges®



案例研究

美国全国儿童医院 (Nationwide Children's Hospital) 通过亚马逊云科技处理临床基因组学数据，并保护这些数据的安全

美国全国儿童医院致力于更好地了解人类基因组学，因此他们需要大规模地安全处理临床基因组学数据，以帮助诊断和治疗患者。亚马逊云科技提供所需的可扩展性和计算能力，帮助将基因组学数据转化为更有效的治疗计划，同时确保安全性、隐私性以及符合 HIPAA 等标准的合规性。

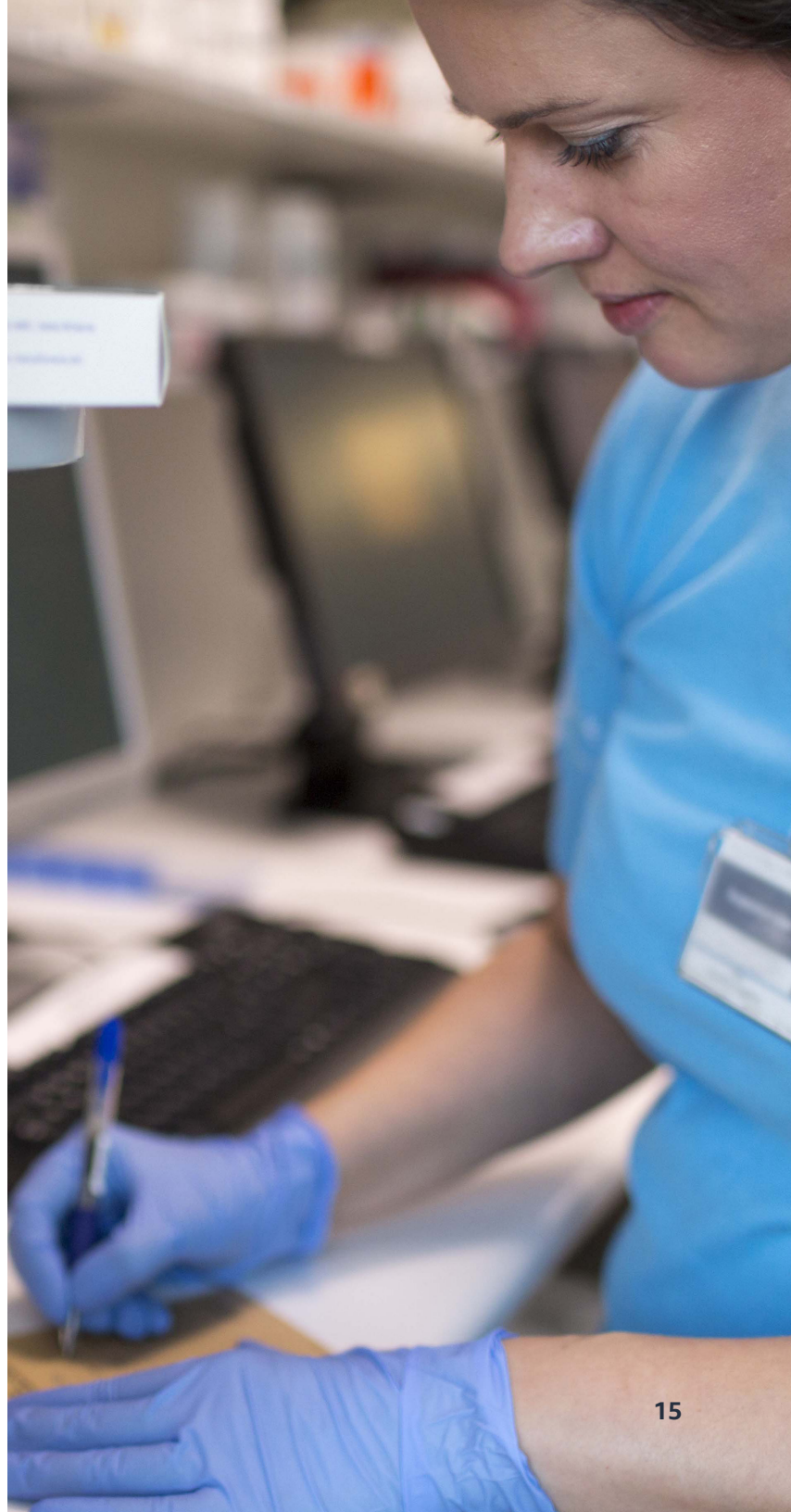
[参阅完整案例研究](#)，

“我们不想为修补服务器这样的事情操心……所有这些工作都交给了亚马逊云科技团队。这让我们能将精力放在真正想要做的事情上：从事科学研究。”

— 美国全国儿童医院云开发经理

深入了解

[探索更多临床基因组学解决方案](#)，



利用基因组学推动个性化护理

基因组学正迅速成为临床决策的关键部分。在过去十年中，它的速度和效率都呈指数级增长，但成本却呈指数级下降。现在的挑战是理解数据，减少广泛访问的障碍。

世界各地的行业领导者依靠亚马逊云科技和亚马逊云科技合作伙伴解决方案来发现基因数据的意义，并做出更具个性化的数据驱动型诊断和治疗决策。为患者提供有针对性的个性化护理可以改善治疗效果，并推动下一代医护服务的发展。

无论是在研究环境，临床环境，还是在两者混合的环境中工作，亚马逊云科技都可以帮助您将基因组学数据转化为更好的结果，以让科学家、供应商、管理人员和患者受益。了解亚马逊云科技如何帮助您的组织减少发现时间，更好地控制基因组学相关成本，确保安全性和监管合规，并在全球范围内开展合作。

[了解有关亚马逊云科技基因组学解决方案的更多信息](#)

