

# İnsan Tüm Genom Dizilemeye Bakış

İnsan tüm genom dizileme (hWGS), araştırmacıların bireylerin tam genetik bileşimini tanımlamasına ve tüm genomlarını karakterize etmesine olanak tanır. Tek nükleotid polimorfizmleri (SNP'ler), insersiyonlar ve delesyonlar (indels) yapısal varyasyonlar (SV'ler) ve kopya sayısı varyasyonları (CNV'ler) dahil olmak üzere genomik varyasyon bilgilerini uygun maliyetlerde bir bütün olarak analiz edilmesine izin verir.



***Kapsamlı deneyim ve iyi gelişmiş biyoinformatik bilgi birikimi ile Kuzey Biyoteknoloji farklı araştırma hedeflerini ve müşteri ihtiyaçlarını karşılamak için yüksek kaliteli veriler, yayına hazır analizler ve kişiselleştirilmiş sonuçlar sunar.***

## İnsan Tüm Genom Dizileme Uygulamaları

İnsan genom dizileme, aşağıdaki alanlarda araştırmacılara yardımcı olmaktadır:

Genetik kökenli hastalıklar

Metabolik yolaklar

Orijin ya da köken analizleri

## hWGS Özellikleri: DNA örneği gereksinimleri

Platform Tipi	Örnek Tipi	Miktar (Qubit®)	Safılık
Illumina NovaSeq 6000	Genomik DNA	≥ 200 ng	A260/280=1.8-2.0;degradasyon yok. Kontaminasyon yok
	Genomik DNA (PCR olmadan)	≥ 1.2 µg	
PacBio Sequel II DNA CLR library	Yüksek Moleküler Ağırlıklı Genomik DNA	≥ 7 µg	A260/280=1.75-2.0; A260/230=1.5-2.6; *NC/QC=1.00-3.00; Fragman uzunluğu ≥ 30 kb olmalıdır.
PacBio sequel II/IIe DNA HiFi library	Yüksek Moleküler Ağırlıklı Genomik DNA	≥15 µg	A260/280=1.75-2.0; A260/230=1.4-2.6; *NC/QC=0.95-3.00 Fragman uzunluğu ≥ 30 kb olmalıdır.
Nanopore PromethION	Yüksek Moleküler Ağırlıklı Genomik DNA	≥ 8 µg	A260/280=1.75-2.0; A260/230=1.4-2.6; Fragman uzunluğu ≥ 30 kb olmalıdır.

\*NC/QC: NanoDrop konsantrasyonu/Qubit konsantrasyonu

## hWGS Özellikleri: Dizileme ve Analiz

Platform Tipi	Illumina NovaSeq 6000	PacBio Sequel II/IIe	Nanopore PromethION
Okuma Uzunluğu	Paired-end 150 bp	Sequel II için > 15 kb (Ortalama)	> 17 kb (Ortalama)
Dizileme derinliği	Nadir hastalıklar için: 30-50×	Genetik hastalıklar için: 10-20×	Genetik hastalıklar için: 10-20×
	Tümör dokusu için: 50×; Yakın dokular ve kan örneği için: 30×	Tümör dokusu için: ≥20×	Tümör dokusu için: ≥20×
Standart veri analizi	Veri kalite kontrolü Referans genom ile hizalama SNP/InDel/SV/CNV tespiti Somatik SNP/InDel/SV/CNV tespiti (Tümör-normal eşleştirilmiş örnekler için)	Veri kalitesi kontrolü Dizi hizalama Yapısal değişken (SV) algılama Varyasyon değerlendirmesi	

## Kuzey Biyoteknoloji hWGS Hizmetlerinin Proje İş Akışı



DNA izolasyonu



PCR amplifikasyonu



Dizileme



Biyoinformatik analiz