

discorso

NGS SEQUENCING



MEDICINA PERSONALIZZATA



VARIANT CALLING

parte dalle read che sono pronte all'analisi perché hanno passato il
data processing



Scoperta delle varianti e genotyping

SNP, Indel, SV, Raw variants



Analisi integrativa

Confronto con dati esterni (genome di riferimento)

ricalibrazione della qualità
delle varianti e affinamento del genotipo



Varianti pronte all'analisi



VARIANT ANALYSIS

parte dalle varianti trovate



filtraggio

- toglie le varianti comuni

- probabilità di non sinonimità → non hanno correlazione con la proteina

- interpretazione biologica iterativa

- mutazioni omo o eterozigoti

l'interpretazione biologica si basa sulla probabilità che una mutazione in un
sito altamente conservato sia dannosa → molto probabile

Come diretta conseguenza di questa probabilità, abbiamo la possibilità di:

PREDIRE GLI EFFETTI DELLE VARIANTI

basato
sulla sequenza

basato sulla
struttura

basato
sull'annotazione

→ ORTOLOGHI > PARALOGHI

→ ENTROPIA DI SHANNON

l'informazione è importante tanto quanto è bassa la probabilità
di riceverla