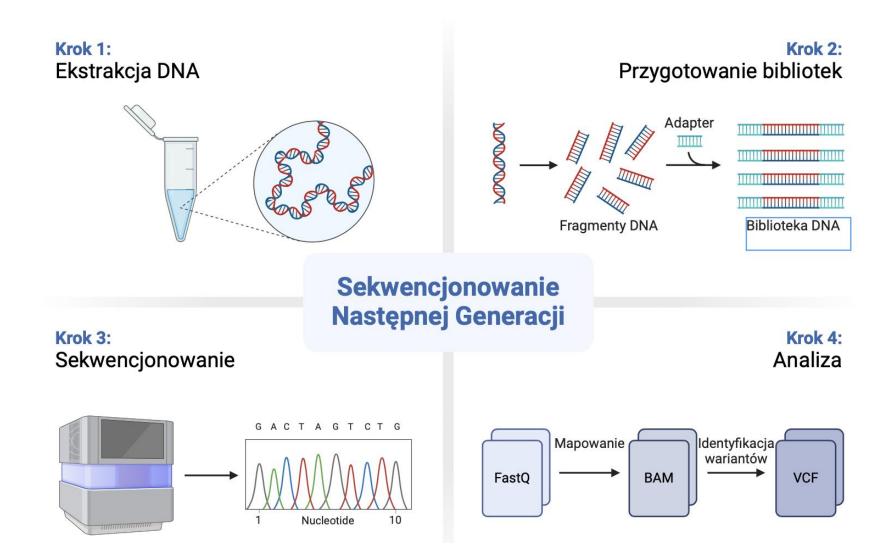
Bioinformatyczna analiza danych NGS

Wprowadzenie

Workflow NGS

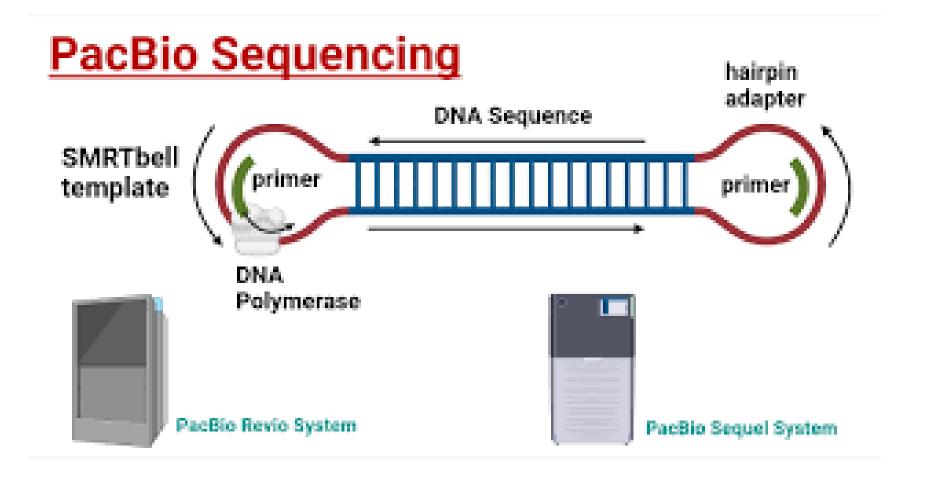


Platformy do sekwencjonowania NGS



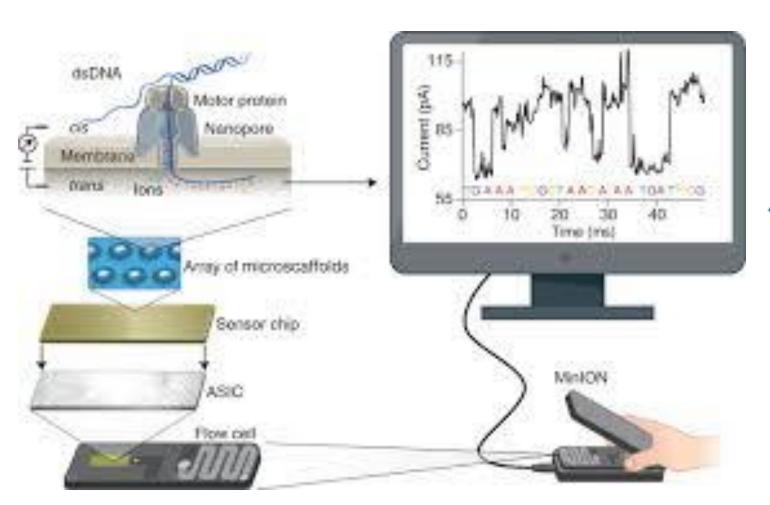


Sekwencjonowanie HiFi (3. generacji)





Sekwencjonowanie 3. generacji





Zastosowania NGS Sekwencjonowanie Sekwencjonowanie Sekwencjonowanie całego genomu (WGS) eksomowe ukierunkowane Cały genom Ekson 1 **Ekson N** Gen 2 · · · Gen N POPODODODODO Fragmenty Fragmenty Fragmenty Odczyty Odczyty Odczyty >500x >30x >50-100x Pokrycie: wszystkie geny i DNA niekodujące Pokrycie: Cały eksom (DNA kodujące) Pokrycie: 10-500 genów Dokładność: Niska Dokładność: Dobra Dokładność: Wysoka Czas: długi Czas: krótki (max. kilka dni) Czas: długi Koszt: najtańsze Koszt: Najdroższe Koszt: średni Głębokość: >30X Pokrycie: >50-100X Pokrycie: >500X

Od surowych odczytów do użytecznych biologicznie danych

Kontrola jakości (QC)



Przetwarzanie odczytów (Filtering & trimming)



Mapowanie do genomu referencyjnego (Alignment)



Filtracja i anotacja wyników (Annotation)



Detekcja wariantów (Variant Calling)



Przetwarzanie po mapowaniu (Indexing)