**Weektaak 6 opdracht 1.1**

Hoeveel varianten zijn er gevonden?

**🡪 41555**

Hoeveel varianten zijn inserties of deleties, en hoeveel zijn substituties?

**Deletion: 1377;**

**Insertion: 932;**

**Substitution: 39246**

Hoeveel varianten zitten er in het exome of in (canonical) splice sites?

**Exome: 16514; SpliceSites:**

**SA\_site (canonical): 32 of SD\_site(canonical): 22?**

Hoeveel non-sense mutaties kan je vinden? (hint: kijk in de kolom "Mutation AminoAcid" en zoek naar een "\*")

**Non-sense: 71**

Kan je de twee USH2A varianten vinden die je in de targeted set ook had gevonden?

**Jaa**

Welke andere interessante varianten kun je vinden die mogelijk de ziekte kunnen veroorzaken?

**CNGB1**

**Weektaak 6 opdracht 1.2**

chr16:57935497-57935497

Waarom is de variant niet gevonden met targeted sequencing?

**In 11 van de 12 reads komt de variatie voor dus je zou verwachten dat de variatie ook vaker in een populatie voorkomt. Daarom zou in weektaak 5 dit gen is weg gefilterd.**

Wat vind je van de nauwkeurigheid van de reads? Zijn er veel sequencing fouten?

**Ik denk dat er tijdens de PCR een fout is gemaakt waardoor er bij elke cyclus steeds de foute sequentie is gekopieerd.**

Wat vindt je van de enrichment van de exonen? Zijn er alleen exonen gesequenced of ook andere delen van het gen? **Er zijn ook andere delen gesequenced.**

Wat zijn de nadelen van targeted of exome sequencing ten opzichte van whole genome sequencing. Wat zijn de voordelen?

**Targeted en exome sequencing zijn erg specifiek ten opzichte van whole genome sequencing. Dus als je niet precies weet wat je wilt gaan sequencen zijn targeted en exomeme sequencing erg duur en nemen veel tijd in beslag. Maar als je wel weet wat je wilt gaan sequencen bespaart het je ook weer veel geld en tijd.**