

Haftalık NGS Egzersiz Kulübü - Alıştırma - Hafta 07

Alıştırma sırasında cevaplarınızı yeni bir word belgesine yazmanız beklenmektedir.
Yeni word belgesini: [Soyadınız_Adınız_NGSEgzersizKulubu_Hafta07.docx](#)
formatında adlandırmanızı rica ederiz.

Bölüm 1: Örnek Tabanlı Egzersizler

a. DNA'dam Sekanslamaya Örnek Süreç: Size verilen [FASTQ](#) dosyasının içeriğini inceleyin. Dosyada bulunan dört ana bileşeni (sıra tanımlayıcısı, nükleotid dizisi, '+' satırı, kalite skoru) açıklayın ve her birinin önemini kısaca özetleyin. Bu örneğin içinde kaç okuma olduğunu, ortalama okuma boyunu yazın.

b. Kalite Kontrolü ve Kırpma Örneği: Okumalarınızın kalitesini anlamak için, FASTQ dosyanızı kalite kontrol programıyla inceleyin. Program çıktısı raporu inceleyin ve düşük kaliteli bölümlerin neden kırılması gerektiğini açıklayın. Kırpma işlemi sonrası elde edilen verilerin, hizalama işlemine nasıl daha uygun hale geldiğini tartışın.

c. Hızlama ve Varyant Çağrısı Örneği: Sizinle, FASTQ dosyasından üretilmiş, bir [BAM](#) dosyası ve bu dosyadan üretilmiş bir [VCF](#) dosyası verilecek (Eğer derseniz, size verilen FASTQ dosyasını okumalarını, kendiniz hizalayarak bir BAM ve VCF dosyası oluşturabilirsiniz).

BAM dosyasında bir CIGAR string örneğini inceleyin ve bu stringin ne anlama geldiğini açıklayın. VCF dosyasındaki sekiz zorunlu başlık ve ek başlıkları inceleyin ve bir varyantın nasıl kaydedildiğini örnekleyin.

d. Konsensüs Genom Oluşturma Örneği (İleri Seviye): Bir VCF dosyası kullanarak konsensüs bir genom nasıl oluşturulur? Örnek bir VCF dosyasından faydalanarak, bir varyantın konsensüs genomda nasıl temsil edileceğini açıklayın.

Bölüm 2: Teorik Egzersizler

a. Temel Komut Satırı İşlemleri: Terminal ekran görüntüsü verilecek. Ekran görüntüsündeki bilgileri kullanarak, kullanıcının hangi dizinde olduğunu ve hangi komutları çalıştırdığını belirleyin. Bir scriptin nasıl çalıştırılacağına dair adımları açıklayın, özellikle scriptin PATH'te olmadığı durumda ne yapılması gerektiğini örnekleyin.

SON

Sonuçlarınızı yüklemek isterseniz bu [bağlantıya](#) tıklayarak yükleyebilirsiniz.