**Teoretická část:**

1. Data z NGS sekvenování (získaná ze vzorku lidské krve) ve formě fastq souborů mají být namapována na gen HBB.

a) Kde a jak byste získali fasta sekvenci celého HBB genu (pro verzi hg19)?

b) Vložte níže sekvenci fasta, kterou byste použili jako referenci pro mapování.

c) Co považujete za vhodný první krok ke zpracování fastq souborů?

d) Jaký tool byste použili k samotnému mapování?

f) Jaké onemocnění se váže s genem HBB a jakou má dědičnost?

2. U jednoho z pacientů byly nalezeny varianty právě v HBB genu zobrazené v tabulce níže.

U každé varianty popište, zda byste ji považovali za patogenní a brali ji v potaz v další fázi reportování. Dle čeho jste se rozhodli? Označili byste daného pacienta jako zdravého, přenašeče či postiženého onemocněním vázaným s genem HBB?

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Start | Ref | Alt | ExonicFunc\_refGene | AAChange\_refGene | CLINSIG | amplicon | variant\_depth | read\_depth | variant\_frequency |
| 5248233 | T | A | stopgain | exon1:c.20A>T:p.E7X | . | HBB\_exon1 | 1751 | 3535 | 0.5 |
| 5248244 | A | G | nonsynonymous SNV | exon1:c.8A>C:p.H3P | Pathogenic | HBB\_exon1 | 3557 | 3564 | 1 |
| 5247792 | C | G | nonsynonymous SNV | . | . | HBB\_exon2 | 8 | 602 | 0.01 |