

Kỹ thuật giải trình tự Sanger



Chỉ định

- Phát hiện các đột biến ADN trong ung thư, bệnh lý thần kinh.
- Phát hiện các đột biến điểm trong chẩn đoán bệnh di truyền
- Xác định type và các allele kháng nguyên bạch cầu người HLA có liên quan đến bệnh.
- Định danh vi khuẩn, virus, nấm
- Kiểm định lại các đột biến ADN mới được phát hiện bằng các kỹ thuật giải trình tự thế hệ mới (NGS).

39

- Thường nhất là các đột biến điểm trên 1 gen: gen ở vị trí, exon nào chứ ko phải 1 gen
- Sau đó đọc hết slide:
 - Vi khuẩn, virus, nấm có bộ gen nhỏ nên xác định được bằng giải trình tự Sanger

Giờ học hết 3 kỹ thuật rồi:

- NST đồ là kỹ thuật cần nuôi cấy: có nhiều khâu xử lý để ảnh hưởng kết quả: hãm phân bào - làm tb phồng to - định hình nhiễm sắc chất: ngoài ra cần các kỹ thuật để coi cái band nó rõ ràng: độ phân giải band càng cao thì sẽ tương ứng với từng mục tiêu lâm sàng (trong bất thường hình thái hay DTBS chẳng hạn)
- FISH:
 - Ưu: nhanh, làm trực tiếp trên tế bào ko cần nuôi cấy
 - Có nhiều loại đoạn dò tương thích từng mục đích dùng khác nhau:
 - Loại đoạn dò đơn giản dễ dùng nhất là đoạn dò dùng các đoạn trình tự ngắn lặp lại ở tâm hay đầu tận: đơn giản, nhanh nhưng bị lai chéo
 - Đoạn dò đặc hiệu xác định được chính xác mục đích nhưng chỉ xác định được có 1 mục tiêu à, ko xác định nhiều mục tiêu cùng lúc: đoạn dò này ko rẻ tiền, ko dễ nhìn như đoạn dò ban đầu
 - Đoạn dò sơn toàn bộ hay sơn 1 phần NST: đặc hiệu cao nhất nhưng cực kỳ mắc tiền, ko sử dụng đại trà được
- Sanger:
 - Khảo sát thay đổi từng vị trí nucleotide: thay đổi khác nhau ntn sẽ hình thành nên cái đột biến nào, tạo gen bị đột biến-->tạo protein đột biến ảnh hưởng kiểu hình chẳng hạn