

7. YENİ NESİL DNA DİZİLEME YÖNTEMİ İLE TÜM EKZOM VE GENOM DİZİLEME

7. WHOLE EXOME AND GENOME SEQUENCING WITH NEXT- GENERATION SEQUENCING

Dr. Öğr. Üyesi Arda Çetinkaya
Prof. Dr. Nurten Ayşe Akarsu

YENİ NESİL DNA DİZİLEME YÖNTEMİ İLE TÜM EKZOM VE GENOM DİZİLEME

Dr. Öğr. Üyesi Arda Çetinkaya
Hacettepe Üniversitesi

Prof. Dr. Nurten Ayşe Akarsu
Hacettepe Üniversitesi

Özet

İnsan genom projesinin en önemli çıktısı olan insan referans genom dizisi, genetik tanının da aralarında olduğu pek çok insan genetiği alanında devrim niteliğinde gelişmelere yol açmıştır. İnsan genom projesinin eksik kaldığı nokta bireyler arasındaki genomik çeşitliliğin ortaya konmasıdır. Bu açığı kapatan ise ikinci nesil, diğer adıyla yeni nesil dizileme teknolojilerinin yaygın olarak kullanımı olmuştur. Günümüzde bu dizileme yöntemleri ile elde edilen insan genom çeşitliliğine ait geniş bilgiler, veri tabanları üzerinden hekim ve araştırmacıların kullanımına açık halde bulunmaktadır. İkinci nesil dizileme, paralel olarak pek çok DNA parçacığının aynı anda dizilenmesine ve bu dizi bilgilerinin biyoinformatik araçlarla birleştirilmesi ve analizine dayanan bir yöntemdir. Günümüzde tüm bir insan genomu bu şekilde tek seferde dizilenebilmekle beraber (WGS), sadece protein/RNA kodlayan ekzon bölgelerinin dizildiği tüm ekzom dizileme (WES) veya kısıtlı dizileme yöntemleri daha yaygın olarak kullanılmaktadır. Bu bölümde, diğer dizileme teknolojileri ile kıyaslanarak ikinci nesil dizileme teknolojilerinin çalışma ilkelerinden, ikinci nesil dizileme verisinin analizinden, teknolojinin kısıtlılık ve üstünlüklerinden bahsedilmektedir. Ayrıca, ikinci nesil dizileme teknolojisinin özellikle tıp alanında yarattığı etkiye de kısaca değinilmektedir.

Anahtar Kelimeler

Dizileme, İkinci nesil dizileme, İleri nesil dizileme, WES, WGS, Genom

WHOLE EXOME AND GENOME SEQUENCING WITH NEXT-GENERATION SEQUENCING

Abstract

Human reference genome, the most important outcome of the Human Genome Project, has led to revolutionary developments in many fields of human genetics including genetic diagnostics. However, human genome project was lacking in displaying inter-individual genomic variability. This vacuum was filled by widespread usage of second generation sequencing, also known as next-generation sequencing. Today, the vast amount of information human genome diversity obtained by such sequencing methods is accessible to clinicians and researchers through several databases. Second generation sequencing is a method involving the simultaneous sequencing of short DNA fragments in parallel, together with combination and analysis of the sequence information through bioinformatic tools. Currently, this method allows for sequencing of a whole human genome (WGS) in one single run. However, whole exome sequencing (WES) focusing on only protein/RNA coding exonic regions or other limited sequencing methods are in more common use. In this chapter, the principles of the inner-workings of second generation sequencing technologies analysis of second generation sequencing data constraints and superiority of the technology will be explained. Additionally, the impact of second generation sequencing with a special focus on its medical use will be touched upon.

Keywords

Sequencing, Second generation sequencing, Next generation sequencing, WES, WGS, Genome