

# **Сравнительный анализ качественных характеристик экзомных библиотек**

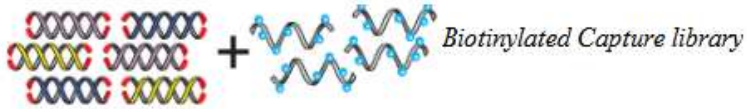
Руководитель: Андрей Глотов, СПбГУ, РЦ «Биобанк»

Студенты: Панюшев Николай, Парр Марина

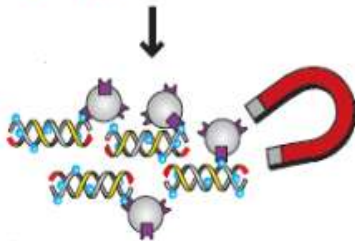
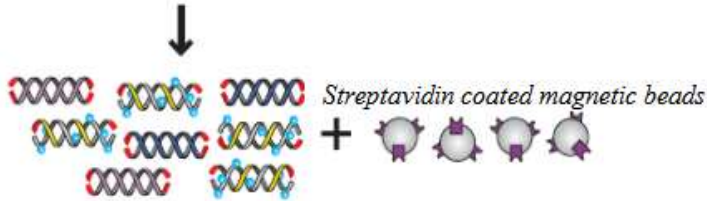
# Секвенирование экзома



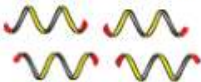
↓ *Fragmentation, adapters and indexes ligation*



*Hybridization*



*Washing beads, Amplification of exome DNA*



*HiSeq2500(Illumina),  
High Output Mode, 2 x100 bp*

- дешевле, чем полногеномное секвенирование (WGS)
- большее покрытие областей, чем при WGS
- применяется для массового скрининга мутаций, ассоциированных с заболеваниями

# Задачи проекта:

- Выровнять данные экзомного секвенирования на референсный геном человека
- Сравнить экзомные библиотеки по:
  - глубине,
  - областям и равномерности покрытия,
  - количеству дублицированных последовательностей

# Экзомные библиотеки

illumina

Nextera<sup>®</sup> Rapid Capture  
Enrichment Reference Guide

8 образцов

 **NimbleGen**



**SeqCap EZ Library SR**

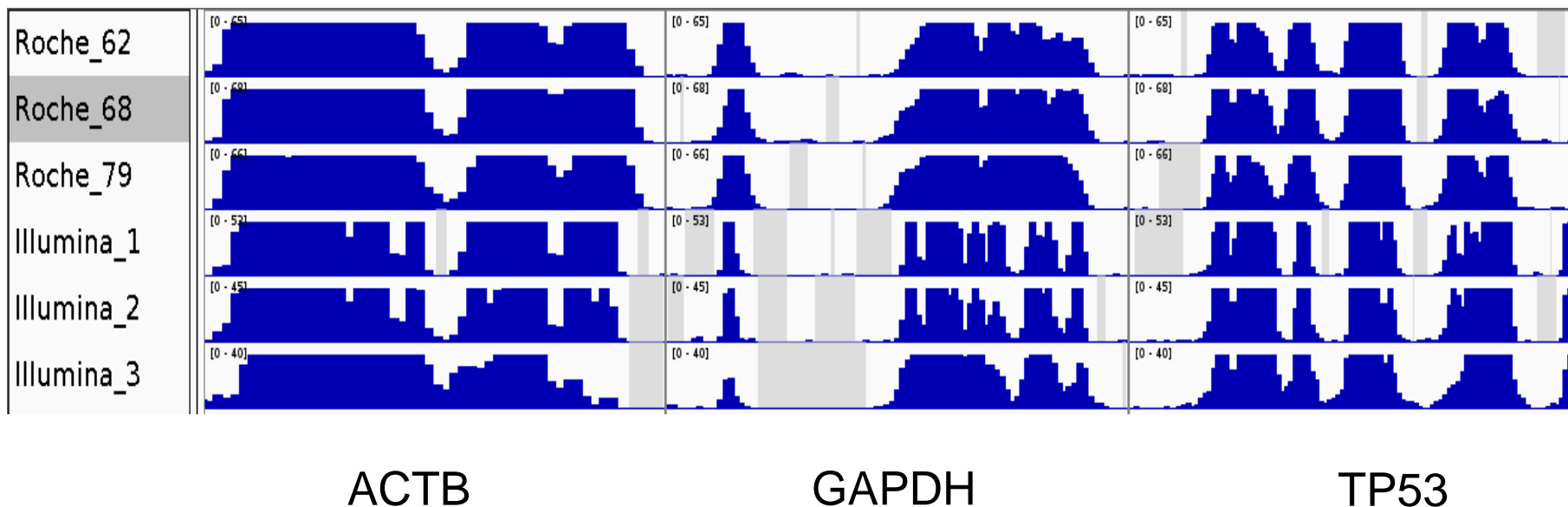
6 образцов

# Результаты

- Экзомы выровнены на референсный геном человека (1000 Genomes project) (BWA)
- Удалены дубликаты (Picard MarkDuplicates)
- Визуализация данных (IGV tools)

# Сравнение библиотек

Сравнение паттерна покрытия проводили на примере генов: АСТВ, GAPDH, TP53.



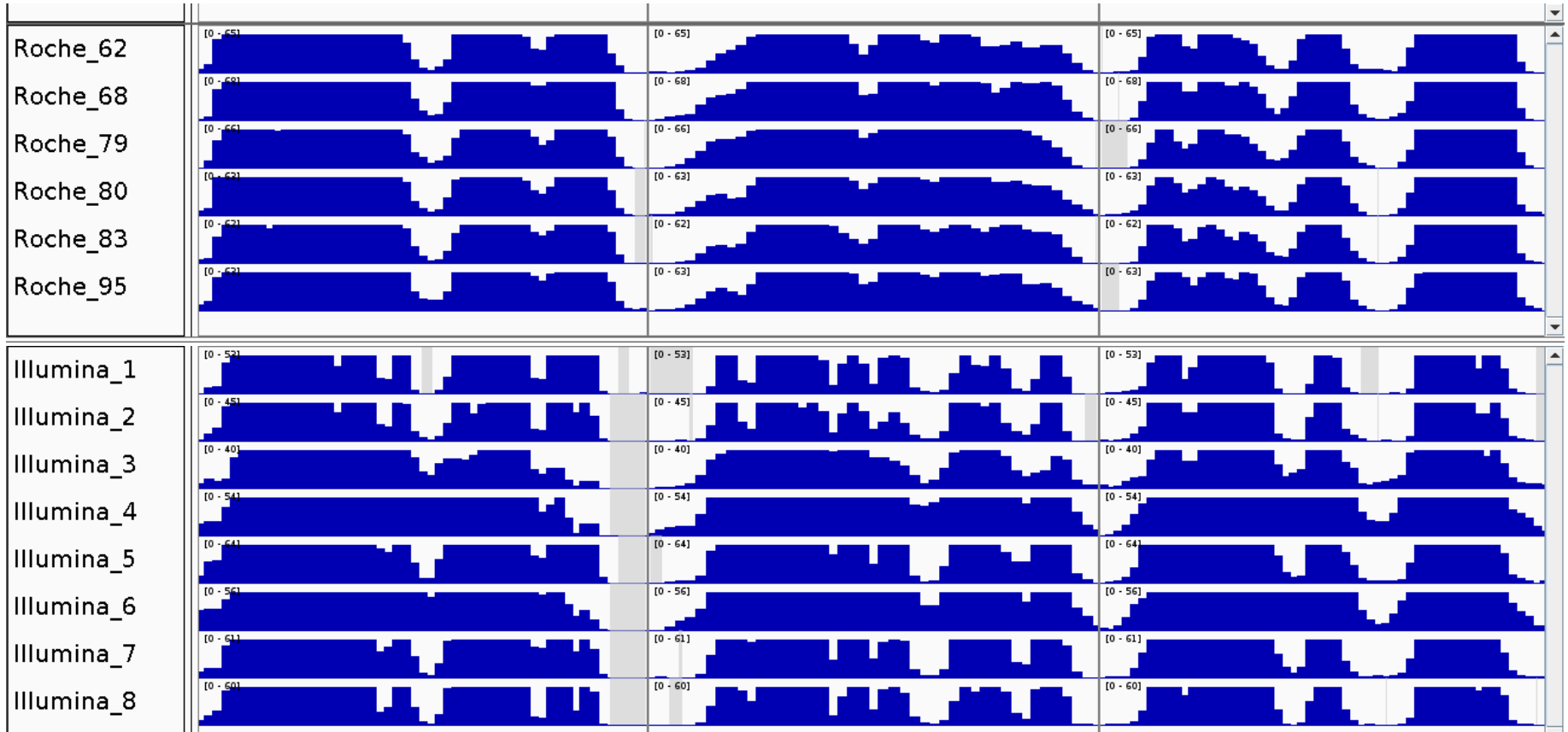
Обе библиотеки покрывают сходные области данных генов

# Сравнение библиотек

ACTB

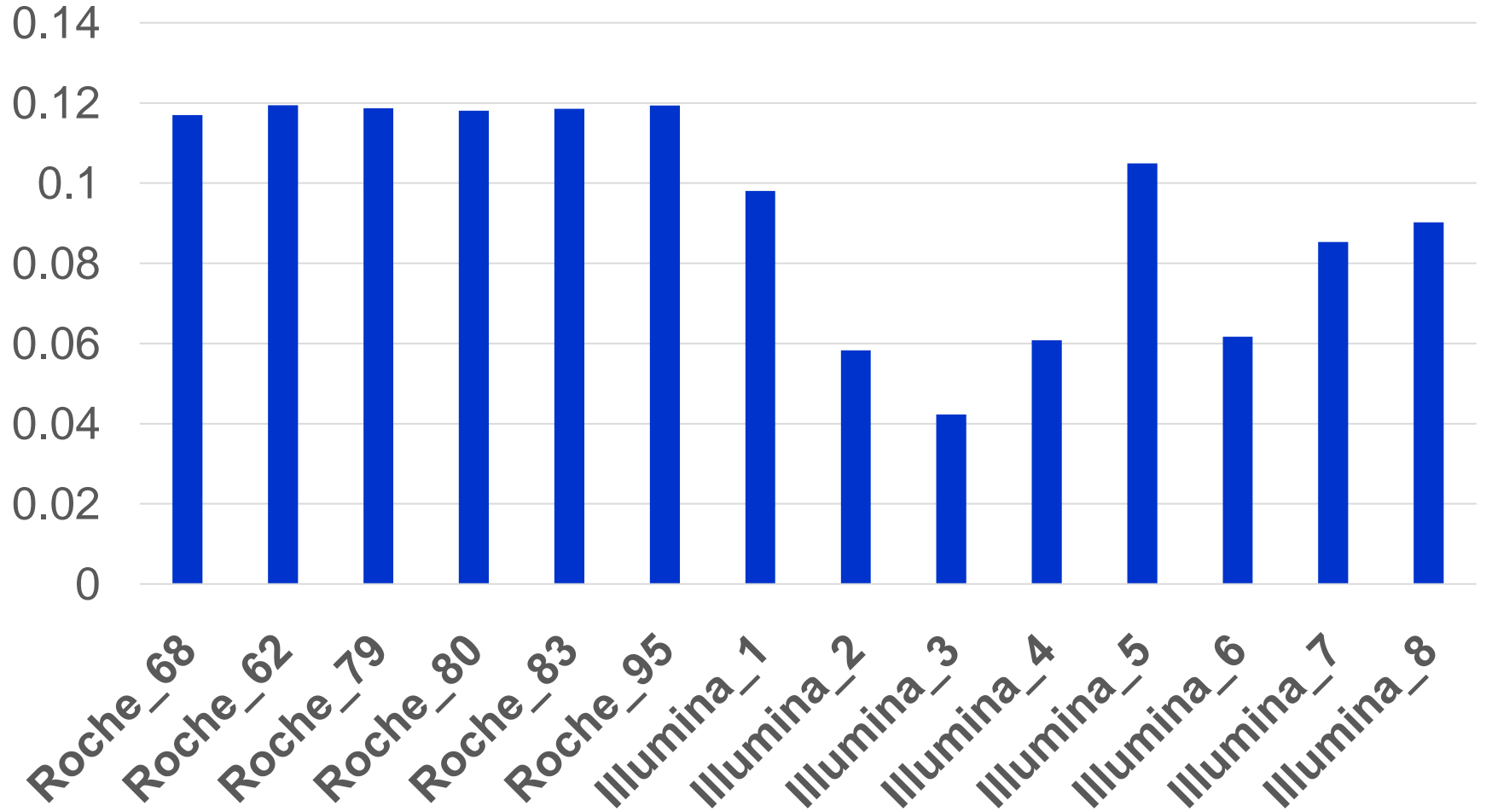
GAPDH

TP53



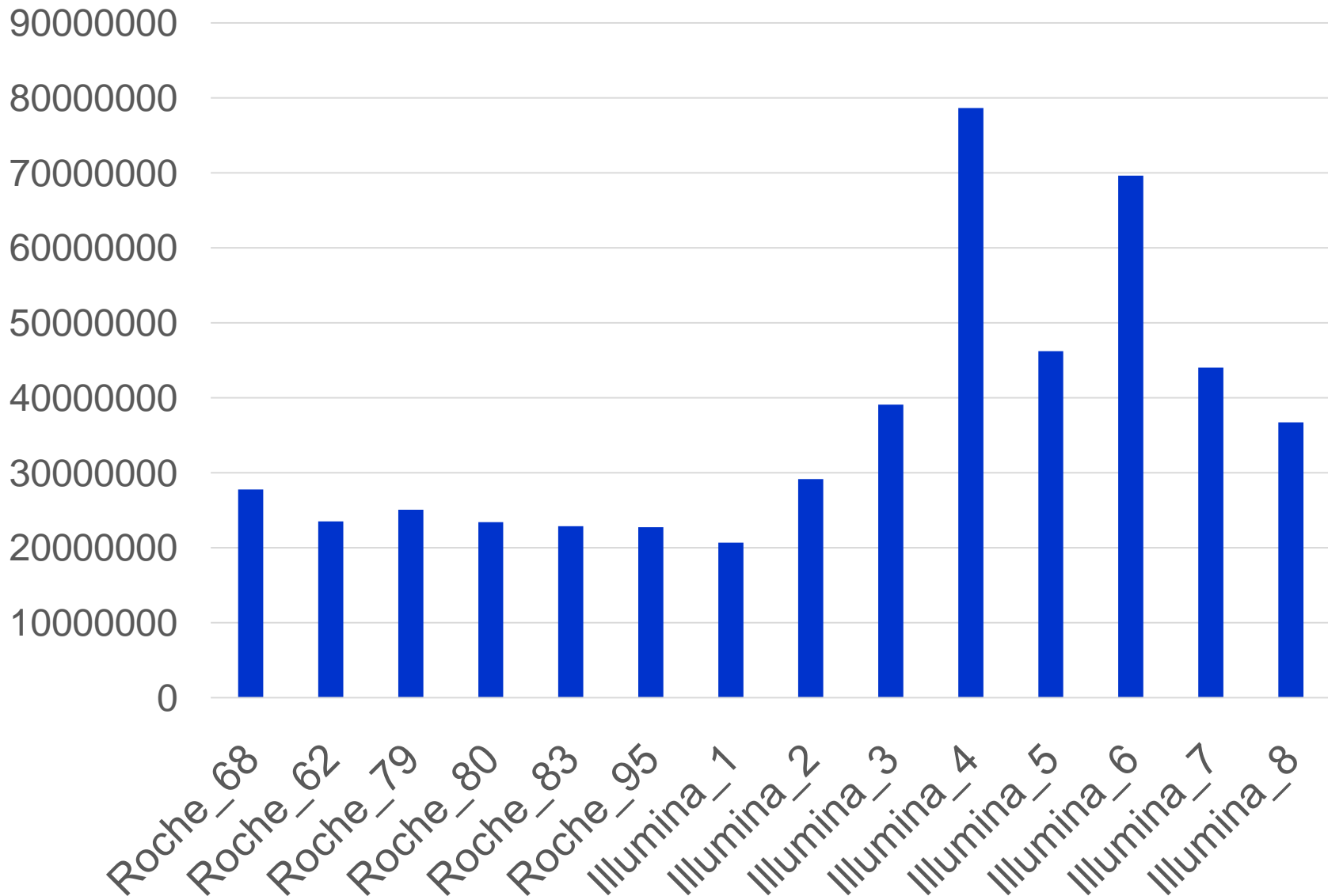
Библиотека Roche обладает более  
равномерным покрытием

# Процент дубликатов





# Размер библиотеки



# Выводы

- Библиотека Roche дает более воспроизводимые данные для каждого из образцов
- Обе библиотеки покрывают одинаковые области генома
- Требуется более детальная проверка глубины покрытия и анализ вариантов, обнаруженных с помощью каждой из библиотек.

# Дальнейшие планы

- Сравнение экзомных библиотек по детекции нуклеотидных замен разного типа (SNP, CNV, indel). (***SAMtools, BCFtools***)
- При обнаружении в разных библиотеках альтернативных вариаций – проверка секвенированием по Сэнгеру.

**Спасибо за внимание!**