

Szanowni Państwo!

Przedstawiamy Państwu pierwsze wydanie newslettera *OpenExome* i serdecznie zachęcamy do zapoznania się z jego treścią. Głównym celem naszego periodyku jest dostarczenie Państwu w zwartej formie aktualności "ze świata NGS" i innych innowacyjnych technologii badawczych. Będziemy dążyć do tego, aby w newsletterze znalazły się nie tylko informacje o nowych rozwiązaniach oferowanych przez naszych partnerów, ale także notatki na temat interesujących wyników badań opisanych w renomowanych wydawnictwach naukowych oraz przypomnienia o terminach zbliżających się sympozjów, konferencji i szkoleń.

Będzie nam miło, jeśli zdecydujecie Państwo dołączyć do grona czytelników newslettera *OpenExome*. Czekamy również na Państwa opinie, uwagi i sugestie na temat treści kolejnych wydań periodyku, który będzie ukazywał się nie częściej niż raz w miesiącu.

Życzymy przyjemnej lektury!

Zespół *OpenExome*

Na wstępie proszę pozwolić nam się przedstawić

Firma *OpenExome* jest obecna na rynku od stycznia 2012, a jej założyciele za cel przyjęli stworzenie młodego dynamicznego zespołu osób, które poszukują innowacji w dziedzinie nauk biologicznych i medycznych. Pracownicy *OpenExome* zdobywali doświadczenie zarówno podczas pracy naukowej jak i zawodowej w firmach z sektora biomedycznego i dążą do ciągłego podnoszenia kwalifikacji. Dodatkowo współpracujemy z osobami posiadającymi empiryczne doświadczenie w zakresie oferowanych przez nas technologii.

Nasze działania koncentrują się na zaawansowanych metodach analizy kwasów nukleinowych, w szczególności na sekwencjonowaniu następnej generacji (NGS) oraz wysokoprzepustowych technikach amplifikacji takich jak qRT-PCR, digital PCR czy single cell analysis.

Zapewniamy naszym Klientom dostęp do nowoczesnych technologii i innowacyjnej aparatury. A swoje propozycje staramy się dostosować do indywidualnych potrzeb Użytkowników. Jesteśmy firmą otwartą na Państwa pomysły. Słuchamy, zastanawiamy się i wspólnie znajdujemy najlepsze rozwiązanie. Ścisła współpraca z Użytkownikami, prowadząca do optymalnego wykorzystania dostępnej nam technologii i wiedzy, stanowi dla nas nieocenioną wartość. Dlatego oprócz klasycznej opieki serwisowej, zapewniamy również wsparcie specjalisty aplikacyjnego, którego rolą jest zarówno implementacja nowych technik w Państwa laboratoriach, jak również pomoc w rozwiązywaniu problemów pojawiających się podczas codziennej pracy.

Ciekawe doniesienia literaturowe

Diagnozowanie choroby Alzheimera stanie się możliwe na podstawie profilu ekspresji miRNA

Zespół niemieckich naukowców kierowany przez prof. Eckarta Messe i dr Andreasa Kellera z Uniwersytetu Saarland opublikował w lipcowym wydaniu *Genome Biology* wyniki wskazujące na zestaw 12 cząsteczek miRNA, których poziom ekspresji zmienia się w sposób charakterystyczny u pacjentów cierpiących na chorobę Alzheimera. Badacze analizowali próbki RNA uprzednio izolowane z krwi obwodowej pobranej od 48 pacjentów cierpiących na chorobę Alzheimera oraz 22 osób z grupy kontrolnej, u których nie zdiagnozowano tego schorzenia. Wykorzystując technikę sekwencjonowania następnej generacji zawężono grupę 140 miRNA o zmiennym poziomie ekspresji w stanach zaburzeń neurologicznych do 12 miRNA, których profil ekspresji okazał się typowy dla zespołu objawów opisywanych jako choroba Alzheimera.

Wyniki kolejnych doświadczeń przeprowadzonych metodą RT-qPCR na grupie 202 osób badanych potwierdziły fakt, że wyselekcjonowane 12 cząsteczek miRNA można uznać za rodzaj markera wspomnianej choroby. Na uwagę zasługuje fakt, że tak przeprowadzone analizy pozwoliły zdiagnozować pacjentów dotkniętych chorobą Alzheimera z 95% specyficznością oraz 92% czułością.

Autorzy publikacji mają ogromną nadzieję, że kolejne bardziej szczegółowe prace nad opisywaną grupą 12 miRNA pozwolą w niedalekiej przyszłości opracować pierwszy rewolucyjny nieinwazyjny test molekularny do diagnostyki choroby Alzheimera. Jak dotąd klinicyści stosują testy poznawcze oraz patolodzy są w stanie potwierdzić schorzenie post-mortem.

Źródło:

- PubMed - PMID: 23895045

Informacje od partnerów OpenExome

MiSeq v3 update - nowe zastosowania, znacznie zwiększona przepustowość analiz i doskonała dokładność odczytu za rozsądną cenę



Exome



RNA-Seq



Custom Amplicon



de novo Sequencing

MiSeq, najdokładniejszy i najłatwiejszy w obsłudze kompaktowy sekwenator na rynku, pozwala teraz badaczom na uzyskanie jeszcze lepszych parametrów generowania klastrów i sekwencjonowania, a tym samym znacznie większej przepustowości prowadzonych analiz. Firma Illumina wprowadziła właśnie nowe rewolucyjne rozwiązania, które zapewniają użytkownikom systemu MiSeq do 15Gb wydajności w jednej reakcji sekwencjonowania. Dzięki nowym zestawom odczynników oraz aktualizacji oprogramowania MiSeq Reporter możliwe jest uzyskanie 50 milionów odczytów w reakcji sparowanych odczytów, z wykorzystaniem długości odczytu 2 x 300 bp.

Zgodnie z zapowiedziami producenta, system MiSeq jest wciąż doskonały, w taki sposób aby użytkownicy tego kompaktowego sekwenatora mieli nieograniczony dostęp do wszelkich aplikacji technologii NGS. W ciągu ponad dwóch lat obecności MiSeq na rynku, jego przepustowość została zwiększona 10-krotnie (parametr wydajności sekwencjonowania wzrósł z 1,5 Gb do 15 Gb).

Tym samym znacznie powiększa się wachlarz aplikacji, do których idealnym narzędziem jest MiSeq. Oprócz sekwencjonowania multipleksowanych ampliconów, celowanego resekwencjonowania, analiz typu Chip-Seq, czy sekwencjonowaniu small RNA, nowelizacja oprogramowania wraz z MiSeq Reagent Kits v3 pozwalają na prowadzenie takich badań jak celowane sekwencjonowanie mRNA (alternatywne transkrypty, fuzje genowe) czy sekwencjonowanie ludzkiego egzomu.

Użytkownikom MiSeq, którzy zamierzają w pełni wykorzystać możliwości swojego sekwenatora zaleca się wykonanie jedynie 2 kroków:

- Aktualizacja oprogramowania MiSeq Reporter
Bezpłatna aktualizacja wraz z instrukcją postępowania, dostępne są na stronie: [aktualizacja](#)
- Wykonywanie sekwencjonowania z użyciem jednego z zestawów MiSeq Reagent Kit v3:
MiSeq Reagent Kit v3 (600 cycle) - nr kat MS-102-3003 lub
MiSeq Reagent Kit v3 (150 cycle) - nr kat MS-102-3001

Porównanie parametrów osiągniętych z odczynnikami v2 i v3 znajdziecie Państwo tutaj: [specyfikacja](#). Opis różnic pomiędzy działaniem i stosowaniem zestawów odczynników v2 i v3 zawiera broszura którą, można pobrać tutaj: [broszura](#). Zachęcamy Państwa także do przejrzania listy często zadawanych pytań, dotyczących ostatniej aktualizacji systemu MiSeq: [FAQ](#)

Panele TruSight (Illumina) - 50% taniej tylko do końca września 2013

Panele TruSight zawierają opracowane przez ekspertów sondy DNA pokrywające regiony ludzkiego genomu, które potencjalnie mają związek z określoną chorobą lub stanem chorobowym. Każdy z paneli TruSight pozwala przygotować kompleksową odpowiednią do reakcji sekwencjonowania NGS bibliotekę DNA, wzbogaconą o specyficzne chorobowo sekwencje.

Linia paneli TruSight obejmuje następujące zestawy:

- TruSight Autism
- TruSight Cancer
- TruSight Cardiomyopathy
- TruSight Inherited Disease
- TruSight Tumor
- TruSight Exome

Zamów do końca września, wykonaj analizę NGS, a następnie sprawdź możliwości nowego, służącego do obróbki wyników programu VariantStudio Software przygotowanego przez *Illumina* ([VariantStudio Software](#)).

Nextera Rapid Capture Enrichment Assay odpowiedzią Illuminy na różnorodność projektów badawczych wykorzystujących NGS

Od października 2013 w ofercie Illumina znajdują Państwo nowy, dostosowywalny do indywidualnych potrzeb badaczy, zestaw odczynników o nazwie Nextera Rapid Capture Custom Enrichment Assay, który służy do wzbogacania prób.

Dzięki możliwości współprojektowania zestawu (dodawanie bądź usuwanie określonych rejonów sekwencji, które mają być brane pod uwagę podczas analizy) przez ostatecznego użytkownika, badacze otrzymują możliwość zamówienia sond molekularnych "uszytych na miarę" konkretnego projektu badawczego i tym samym precyzyjnej analizy interesujących ich regionów genomu. Przygotowanie biblioteki z wykorzystaniem zestawu Nextera Rapid Capture Custom Enrichment wymaga jedynie 50 ng "wyjściowego" DNA badanej próby. Współprojektowanie sond do zindywidualizowanego zestawu będzie odbywało poprzez przejrzyste i łatwe w użyciu narzędzie online zwane [DesignStudio](#). Więcej szczegółów znajdziecie Państwo na stronie: [Rapid Capture Custom Enrichment Kit](#).

PippinPrep oraz BluePippin z katalogu Sage Science - nieoceniona pomoc przy selekcji fragmentów DNA przy tworzeniu bibliotek NGS

Urządzenia [PippinPrep](#) oraz [BluePippin](#) cieszą się coraz większą popularnością wśród użytkowników systemów sekwencjonowania następnej generacji MiSeq oraz HiSeq. Systemy Pippin w wielu laboratoriach stały się już nieodzownym narzędziem pomocnym w przygotowywaniu profesjonalnych bibliotek DNA do późniejszych analiz NGS. Te zautomatyzowane elektroforetyczne systemy selekcji DNA (lub w przypadku BluePippin także białek) "wyłapują" zaprogramowane uprzednio frakcje cząsteczek o określonej wielkości do buforu. Urządzenia z serii Pippin pozwalają dzięki temu na precyzyjną i powtarzalną izolację "półproduktów" bibliotek do oznaczeń takich jak Paired-End Sequencing, RNA Seq czy ChIP-Seq. Wysoka jakość aparatów produkowanych przez firmę Sage Science znajduje coraz częściej odzwierciedlenie w metodyce opisywanej w publikacjach naukowych.

Poniżej kilka przykładów z ostatnich miesięcy:

- Smeekens SP et al. (2013). Skin Microbiome Imbalance in Patients with STAT1/STAT3 Defects Impairs Innate Host Defense Responses. J Innate Immun. Epub ahead of print PMID: 23796786
- Gehre F et al. (2013). Deciphering the growth behaviour of Mycobacterium africanum. PLoS Negl Trop Dis. 16; 7(5):e2220. PMID: 23696911
- Sen P. et al. (2013). Multiplex target capture with double-stranded DNA probes. Genome Med. 29; 5(5):50. [Epub ahead of print] PMID: 23718862
- Sigal et al. (2013). FOXO1 regulates expression of a microRNA cluster on X chromosome. Aging (Albany NY) 5:347-56. PMID: 23748164

Przypominamy o terminach zbliżających się ...

... konferencji i sympozjów w Polsce:

- **IV Polski Kongres Genetyki w Poznaniu.**

10-13.09.2013. Centrum Kongresowo-Dydaktyczne Uniwersytetu Medycznego, im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu przy ul. Przybyszewskiego 3.

<http://www.kongresgenetyki2013.pl>

Zapraszamy Państwa do wysłuchania prezentacji OpenExome i zachęcamy do odwiedzania nas przy firmowym stoisku podczas IV Kongresu PTG!

- **XVI Zjazd Medycyny Sądowej i Kryminologii.**

11-13.09.2013. Hotel Mercury Karpacz Resort ul. Obrońców Pokoju 5, Karpacz

<http://www.ptmsik.pl/xvi/index.php/informacje-2>

- **XVIII Zjazd Polskiego Towarzystwa Diagnostyki Laboratoryjnej.**

15-18.09.2013. Hotel Gromada lotnisko ul. 17 stycznia 32, Warszawa

<http://xviiiizjazdptdl.pl/index.php?id=1>

- **11th Workshop on Bioinformatics and 6th Symposium of the Polish Bioinformatics Society.**

27-29.09.2013. Ośrodek Szkolenia Państwowej Inspekcji Pracy we Wrocławiu, ul. Mikołaja Kopernika 5

<http://ptbi.org.pl/PTBI2013>

... konferencji zagranicznych:

- **The Genomics of Common Diseases 2013.**

07-10.09.2013. Oxford, UK

https://registration.hinxton.wellcome.ac.uk/display_info.asp?id=347

- **Plant Genomics Congress USA.**
23-24.09.2013. St. Louis, Missouri, USA
<http://www.globalengage.co.uk/plantgenomicsusa.html>
- **NGS for Cancer Drug Development.**
24-26.09.2013. Boston, MA, USA
<http://ngs-cancer.com>
- **AgriGenomics World Congress 2013.**
24-25.09.2013. Norwich, UK
<http://selectbiosciences.com/conferences/index.aspx?conf=AGWC2013>
- **NGS & Bioinformatics Summit Europe.**
07-08.10.2013. Berlin, Germany
<http://www.gtcbio.com/conference/ngseurope-overview>

