



Szanowni Państwo!

Przedstawiamy nowe wydanie newslettera. Zapraszamy do lektury pracy o zastosowaniu sekwencjonowania następnej generacji (NGS) w modelowaniu białek i krystalografii, ewolucji krętka bladego, badaniu bakterii występujących we krwi zdrowych osób, a także mutacji związanych z ryzykiem zachorowania na młodzieńcze zwyrodnienie plamki żółtej.

W kolejnych rozdziałach periodyku znajdziecie Państwo informacje od naszych Partnerów.

Życzymy przyjemnej lektury i czekamy na propozycje zagadnień, które Państwa zdaniem powinny znaleźć się w kolejnych wydaniach naszego newslettera.

Zespół OpenExome

---

CIEKAWY  
PUBLIKACJE

[Sekwencjonowanie następnej generacji \(NGS\) pomaga w modelowaniu białek](#)

[Sekwencjonowanie genomu odkrywa tajemnice historii pandemii kiły](#)  
[W poszukiwaniu oręza przeciwko szczepom bakterii potęgującym stany zapalne jelit.](#)

[Bakteryjne DNA we krwi człowieka – czy tylko konsekwencja sepsy?](#)

[Badanie zmienności liczby kopii \(CNVs\) techniką NGS ma zastosowanie diagnostyczne](#)



INFORMACJE  
OD PARTNERÓW

Illumina  
Fluidigm  
Multiplicom  
Sage Science



NADCHODZĄCE  
WYDARZENIA

VIB Conference on Revolutionizing Next-Generation Sequencing  
Clarigo Workshop  
American College of Medical Genetics Annual Clinical Genetics Meeting (ACMG)  
28th Annual Meeting of the German Society for Human Genetics (GfH2017)  
Bio-IT World Conference & Expo (BIO IT)  
ASDG - Australasian Society of Diagnostic Genomics Conference  
American Association for Cancer Research (AACR) Annual Meeting  
27th European Congress of Clinical Microbiology and Infectious Diseases (ECCMID)  
American Society of Clinical Oncology (ASCO) Annual Meeting  
International Symposium on Human Identification (ISHI)



## CIEKAWY PUBLIKACJE

### Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) pomaga w modelowaniu białek

Naukowcy z Uniwersytetu w Waszyngtonie opracowali nową metodę modelowania białek, która do lepszego przewidywania ich struktur wykorzystuje dane z sekwencjonowania metagenomicznego oraz modele z programu Rosetta.

Zdaniem autorów pracy na przestrzeni kilku najbliższych lat dostępnych będzie wystarczająco dużo danych na temat sekwencji aminokwasowych, aby umożliwić precyzyjne modelowanie większości rodzin białek.

**Pełen tekst artykułu znajdziecie Państwo na stronie:**

[Więcej](#)

**Strona na której znajdziecie Państwo więcej informacji:**

[Więcej](#)

### Sekwencjonowanie genomu odkrywa tajemnice historii pandemii kiły

Międzynarodowa grupa naukowców zajęła się badaniem historii pandemii kiły, które miały miejsce na przestrzeni kilku wieków.

Wykorzystując system HiSeq 2500 wykonano sekwencjonowanie całogenomowe 52 współczesnych prób oraz 18 prób bakteryjnego DNA wyizolowanego ze szczepów hodowanych z materiału pobranego ze szczątków osób cierpiących na kiłę i zmarłych kilkaset lat temu. Wyniki analizy porównawczej sekwencji badanych podszczepów krętka doprowadziły naukowców do wniosku, że bakterie wywołujące kiłę mają wspólnego przodka, który pojawił się po XV wieku.

**Więcej informacji znajdziecie Państwo na stronach:**

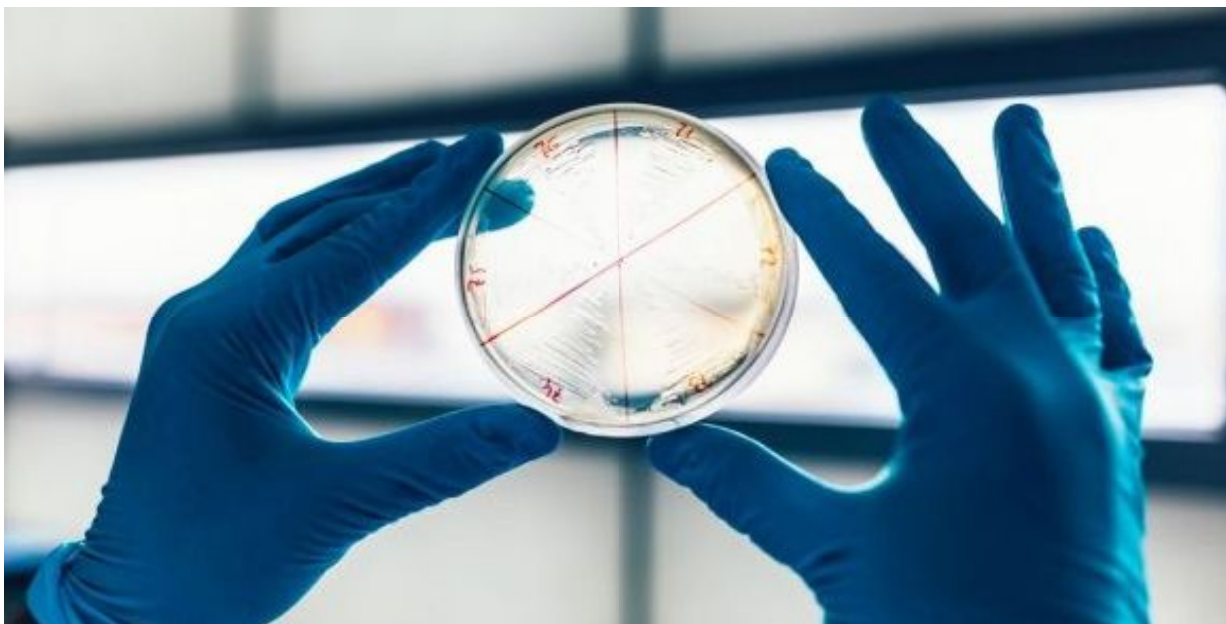
[Więcej](#) oraz [Więcej](#)

---

## W poszukiwaniu oręża przeciwko szczepom bakterii potęgującym stany zapalne jelit.

Choć dotąd nie zidentyfikowano konkretnego patogenu, który jest jedynym czynnikiem wywołującym zespół IBD, to bez wątpienia adherentno-inwazyjne szczepy *E. coli* (AIEC) przyczyniają się do rozwoju nieswoistego zapalenia jelit (ang. Inflammatory bowel disease, IBD).

Badacze z bostońskich renomowanych uczelni i ośrodków medycznych pod kierownictwem dr Wendy Garret, postanowili sprawdzić, czy oprócz hamowania procesu wytwarzania wici bakteryjnych istnieją inne mechanizmy molekularne, których zablokowanie pozwoli obniżyć inwazyjność i zjadliwość szczepu FL82 AIEC.



Polecamy tę publikację Państwa uwadze, także przez wzgląd na szeroki wachlarz metod biologii molekularnej stosowanych podczas realizacji tego projektu: od klasycznych po bardzo zaawansowane. Nasze oko przykuło oczywiście wykorzystanie technologii NGS do opisanie składu mikrobiomu flory jelitowej dwóch grup myszy zasiedlonych tzw. zmienioną Florą Schaedlera. Patrząc na tę analizę od strony technicznej ciekawym wydało nam się także wykorzystanie urządzenia Pippin Prep (Sage Science) podczas przygotowania bibliotek wg protokołu metagenomicznego 16S.

**Więcej informacji znajdziecie Państwo na stronie:**

[Rozwiń](#)



---

**Bakteryjne DNA we krwi człowieka  
– czy tylko konsekwencja sepsy?**



Pozostajemy w tematyce mikrobiologicznej, analiz metagenomicznych i z przyjemnością przedstawiamy Państwu artykuł autorstwa polskich autorów opisujący zjawisko DNAemii. Badacze z Ośrodka Genomiki Medycznej OMICRON działającego się przy CMUJ w Krakowie wraz z grupą biologów molekularnych z poznańskiego Laboratorium Genetyki Medycznej Centrum Badań DNA przeprowadzili interesujące badania prób krwi pacjentów, którzy cierpieli na sepsę i odnieśli wyniki do tych uzyskanych z krwi zdrowych ochotników. W projekcie brało udział ponad 62 pacjentów i 20 zdrowych ochotników. Wyniki sekwencjonowania NGS prób pozyskanych od pacjentów i od zdrowych ochotników okazały się zaskakująco zbliżone, jeśli chodzi o poziom DNA bakteryjnego obecny w próbkach krwi. Odmienny był natomiast profil gatunkowy mikroorganizmów, których fragmenty DNA zidentyfikowano. W celu zapoznania się ze szczegółowymi wynikami i wnioskami stawianymi przez badaczy zapraszamy do lektury publikacji autorstwa Tomasza Gosiewskiego, Agnieszki Ludwig-Gałęzowskiej, Kingi Humińskiej i współpracowników, która ukazała się w lutym 2017 na łamach European Journal of Clinical Microbiology & Infectious Diseases.

**Pełen tekst artykułu znajdziecie Państwo na stronie:**

[Rozwiń](#)

---

---

## **Badanie zmienności liczby kopii (CNVs) techniką NGS ma zastosowanie diagnostyczne**

Dzięki zastosowaniu panelu genowego TruSight One (Illumina) i modelu statystycznego exome Hidden Markov przebadano pacjentów z niezdiagnozowanymi opóźnieniami rozwojowymi. U części z nich stwierdzono zaburzenia CNV.

**Pełen tekst artykułu znajdziecie Państwo na stronie:**

[Rozwiń](#)

## **INFORMACJE OD PARTNERÓW**



### **Nowy produkt TruSight RNA Fusion Panel**

F Panel TruSight RNA Fusion służy do analizy fuzji genowych, jest kompatybilny z sekwenatorami MiniSeq i MiSeq, uwzględnia 507 genów związanych z procesem nowotworzenia i umożliwia analizę RNA ze wszystkich rodzajów próbek, w tym skrawków parafinowych utrwalanych formaliną.

**Szczegółowe informacje na temat produktu znajdziecie Państwo na stronie:**

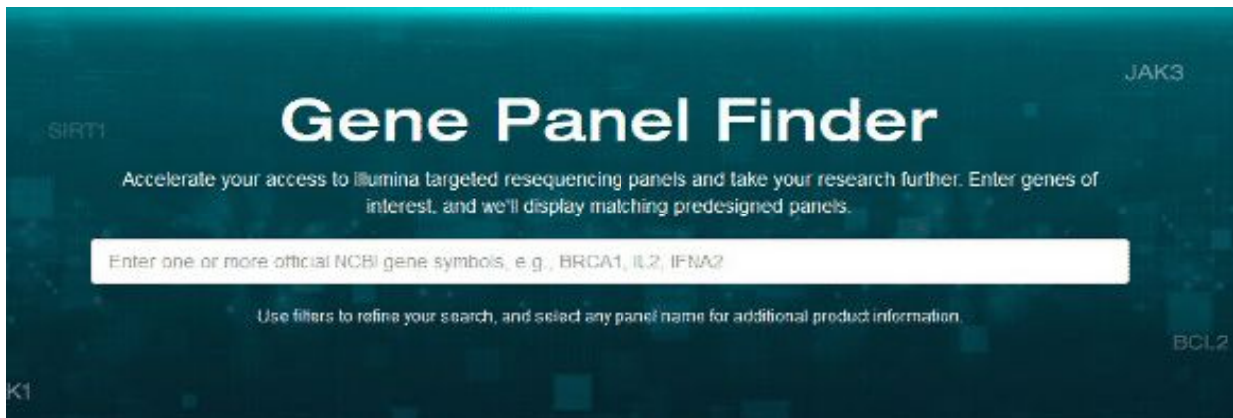
[Rozwiń](#)

---

---

## Gene Panel Finder – nowe narzędzie do wyszukiwania paneli do celowanego resekwencjonowania

Nowe narzędzie Gene Panel Finder umożliwia szybki wybór paneli Illumina do celowanego resekwencjonowania na podstawie nazw genów wpisanych w okno wyszukiwania. Narzędzie wyposażono również w filtry zawężające wyszukiwanie. Wynik jest widoczny dla użytkownika jako aktywna lista paneli, umożliwiająca szybki dostęp do szczegółowych informacji o każdym z produktów po kliknięciu jego nazwy.



Źródło : [https://www.illumina.com/products/selection-tools/gene-panel-finder.html?mkt\\_tok=eyJpIjo...](https://www.illumina.com/products/selection-tools/gene-panel-finder.html?mkt_tok=eyJpIjo...)



Fluidigm zaprasza serdecznie do wysłuchania dwóch webinarów dotyczących dynamicznie rozwijającego się sektora badań cytometrii mas (Helios/CyTOF).

Pierwszy z nich prowadzony jest przez dr Evana Linda. Dyskusja dotyczy zastosowania cytometrii mas w głębokim profilowaniu komórek systemu immunologicznego obecnych w szpiku kostnym oraz krwi pacjentów z ostrą białaczką szpikową (acute myeloid leukemia, AML). Badania zmierzają w kierunku bardziej efektywnej terapii celowanej, dla której kluczowym zagadnieniem pozostają identyfikacja fenotypowa oraz zrozumienie złożoności funkcjonalnej mikrośrodowiska białaczkowego.



**dr Evan Lind**

Assistant Professor, Department of Molecular Microbiology and Immunology  
and Department of Cell, Development and Cancer Biology  
Oregon Health & Science University

**Link do webinaru AML**

Kolejny webinar dotyczy zastosowania cytometrii mas do badań komórek NK (Natural Killer). Ich rola w odpowiedzi immunologicznej jest już dość dobrze opisana, jednak wiele zagadnień związanych z biologią tej populacji limfocytów pozostaje niejasnych.

Dr Catherine Blish stara się opisać zróżnicowaną odpowiedź komórek NK oraz wskazać sens kliniczny ich głębokiego profilowania w cytometrii mas. Dr Michelle Poulin przedstawi natomiast ogólny zarys możliwości wysokoparametrycznej metody jaką jest cytometria mas.



**dr Catherine Blish**

Assistant Professor, Department of Medicine and Immunology, Stanford University  
School of Medicine Assistant Director of the Stanford Medical Scientist Training  
Program



**dr Michelle Poulin**

Field Applications Scientist  
Fluidigm

**Link do webinaru NK**

---

---

## Nowe czipy C1 Single-Cell mRNA Seq HT IFC dedykowane do systemu C1 (Fluidigm)

Początek roku 2017 to premiera nowego typu wysokoprzepustowych płytek IFC, których podstawową funkcją jest lepsze zrozumienie heterogeniczności komórkowej, szczególnie w badanych onkologicznych, komórek macierzystych oraz rozwoju organizmów. Płytki te umożliwiają izolację do 800 pojedynczych komórek średniego rozmiaru (10-17um) w kierunku sekwencjonowania mRNA.

**Więcej informacji znajdziecie Państwo na stronie:**

[Rozwiń](#)



---

---

**Analiza eksonów genu ABCA4 chorych na młodzieńcze zwyrodnienie plamki**

## żółtej

Naukowcy z Niemiec przebadali grupę 335 pacjentów z chorobą Stargardta (zwyrodnienie plamki żółtej) pod kątem mutacji w 50 eksonach kodujących gen ABCA4 związany z tą chorobą. Dzięki zastosowaniu techniki NGS stwierdzono występowanie 148 patogennych mutacji wpływających na rozwój choroby.

**Więcej informacji znajdziecie Państwo na stronie:**

[Więcej](#)

**Pełen tekst artykułu znajdziecie Państwo na stronie:**

[Więcej](#)



### **SageHLS - urządzenie do ekstrakcji wysokocząsteczkowego DNA wprost z zawiesiny komórek**

Luty 2017 to czas światowej premiery urządzenia SageHLS. Jest to najnowszy system opracowany przez firmę Sage Science, który służy do oczyszczania wysokiej jakości DNA bezpośrednio z zawiesiny komórek. SageHLS (od ang. Sage HMW Library System) to nowatorska platforma pozwalająca na efektywne pozyskanie niepofragmentowanego wysokocząsteczkowego DNA wprost z zawiesiny komórek eukariotycznych, próbek krwi, homogenatu tkankowego lub hodowli bakteryjnej. Aparat SageHLS ma przyjąć z pomocą badaczom wykorzystującym techniki molekularne, do których zalecany materiał wyjściowy lub produktem finalnym są długie cząsteczki DNA. To najnowsze urządzenie w sposób automatyczny ekstrahuje wysokiej jakości DNA i jednocześnie zapewnia możliwość selekcji pożądanej frakcji cząsteczek z zakresu 50 kb do 2 Mb.

Zdaniem producenta SageHLS niebawem zagości w pracowniach biologii molekularnych, w których stosuje m.in. takie techniki jak:

- long-read sequencing
- single-molecule sequencing
- optical mapping
- CATH (od ang. Cas9-Assisted Targeting of CHromosome Segments)

Podczas europejskiej edycji Festival of Genomics 2017 mieliśmy okazję zobaczyć jeden z pierwszych egzemplarzy urządzenia HLS, które opuściło linię produkcyjną Sage Science. Zapraszamy do obejrzenia zdjęć:



Więcej informacji na stronie: <http://www.sagescience.com/products/sagehls/> Wkrótce dostępny będzie komplet dokumentów technicznych oraz podręcznik użytkownika systemu SageHLS.

## NADCHODZĄCE WYDARZENIA

### **VIB Conference on Revolutionizing Next-Generation Sequencing**

20-21.03.2017 Antwerpia

<http://www.vibconferences.be/event/revolutionizing-next-generation-sequencing-2nd-edition>

### **Clarigo Workshop**

21-24.03.2014 Niel

<http://www.multiplicom.com/content/clarigo-workshop-march>

### **American College of Medical Genetics Annual Clinical Genetics Meeting (ACMG)**

26-29.03.2017 Walencja

<http://mkto-h0034.com/x0X0000J28o0nke0Rw90hXB>

### **American Association for Cancer Research (AACR) Annual Meeting**

21-25.03.2017 Phoenix

<http://www.acmgmeeting.net/acmg2017/Public/mainhall.aspx?ID=2374&sortMenu=101000>

### **28th Annual Meeting of the German Society for Human Genetics (GfH2017)**

29-31.03.2017 Bochum

<http://www.gfh-conference.de/sponsorship-exhibition/satellite-meeting/>

### **American Association for Cancer Research (AACR) Annual Meeting**

01-05.04.2017 Waszyngton

[http://www.aacr.org/Meetings/Pages/MeetingDetail.aspx?EventItemID=105&utm\\_source= aacr-org&utm\\_campaign=am17&utm\\_medium=mouseover%23.WL0nsneBhE4](http://www.aacr.org/Meetings/Pages/MeetingDetail.aspx?EventItemID=105&utm_source= aacr-org&utm_campaign=am17&utm_medium=mouseover%23.WL0nsneBhE4)

### **27th European Congress of Clinical Microbiology and Infectious Diseases (ECCMID)**

22-25.04.2017 Wiedeń

<http://www.eccmid.org>

### **American Society of Clinical Oncology (ASCO) Annual Meeting**



02-06.06.2017 Chicago

<http://am.asco.org>

## **International Symposium on Human Identification (ISHI)**

02-02-05.10.2017 Seattle

<http://www.ishinews.com>

### **Komentarze i opinie czytelników newslettera**

Drodzy Czytelnicy! Będziemy wdzięczni jeśli zechcecie podzielić się z nami swoimi opiniami dotyczącymi newslettera OpenExome. Jeśli nasuwają się Państwu komentarze na temat treści kolejnych wydań newslettera lub sugestie tematów, które warto poruszyć w tym periodyku, prosimy o przesyłanie ich na adres [community@openexome.pl](mailto:community@openexome.pl)

**[community@openexome.pl](mailto:community@openexome.pl)**

**OpenExome s.c. | Ul. Żwirki i Wigury 101 lok. 5.22 | 02-096 Warszawa | (+48) 22 552 67 16**

Kliknij, aby się wypisać