

## **Szanowni Państwo!**

Przedstawiamy pełne wydanie newslettera w formie periodyku. Zapraszamy do zapoznania się z treścią pracy o genomie dzikiej pszenicy i wpływie genów na zachowanie psów.

W kolejnych rozdziałach znajdziecie Państwo wiadomości od naszych Partnerów, a także informacje o zbliżających się wydarzeniach.

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

**Zespół OpenExome**

## Poznanie genomu dzikiej pszenicy – historia pisana sekwencją DNA i jej wpływ na przyszłość bezpieczeństwa żywności.

Naukowcy z Uniwersytetu w Tel Aviwie opublikowali sekwencję genomu dzikiej pszenicy Wild Emmer. Odmiana ta daje małe plony przez co nie jest obecnie hodowana przez rolników, ale to właśnie z niej pochodzą wszystkie współczesne odmiany pszenicy.

Fot.: [https://english.tau.ac.il/news/wheat\\_genome](https://english.tau.ac.il/news/wheat_genome)



Autorzy pracy przeanalizowali sekwencję 14 chromosomów dzikiej pszenicy i zidentyfikowali geny odpowiedzialne za główne cechy, ważne dla uprawy tego zboża takie jak wartości odżywcze, odporność na suszę i inne.

Pszenica zapewnia blisko 20% kalorii jaką spożywają ludzie na świecie dlatego też jest ważnym obiektem badań. Badanie nad genomem pszenicy zostało zrealizowane przy współpracy sektora publicznego i prywatnego. Zdaniem autorów wyniki będą miały znaczący wpływ na bezpieczeństwo żywności na świecie.

**Więcej informacji na temat pracy znajdziecie Państwo na stronach:**

[https://english.tau.ac.il/news/wheat\\_genome](https://english.tau.ac.il/news/wheat_genome)

<http://science.sciencemag.org/content/357/6346/93/tab-pdf>

## Dlaczego łatwiej udomowić psa niż wilka i co mają z tym wspólnego zmiany genetyczne wywołujące zespół Williamsa-Beurena u ludzi?

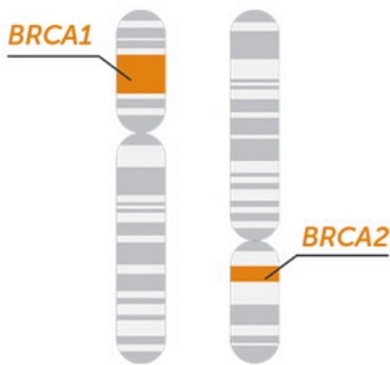
Pomimo znaczącego postępu w zrozumieniu podstaw genetycznych różnych cech morfologicznych psów i wilków (takich jak wielkość ciała czy kolor sierści), podłoże ich zachowania nadal pozostaje słabo zbadane. Żeby je zrozumieć naukowcy z USA analizowali region o wielkości 5 MB chromosomu 6, o którym wiadomo że podlega pozytywnej selekcji u wielu ras psów. Delecja analogicznego regionu u ludzi jest związana z zespołem Williamsa-Beurena (Williams-Beuren Syndrome – WBS), rzadkim zespołem wad wrodzonych charakteryzującym się między innymi zwiększoną ufnością wobec nieznanymi wcześniej osób. Naukowcy porównali dane ilościowe dotyczące objawów fenotypu behawioralnego u chorych ludzi ze zmianami strukturalnymi w loci WBS u psów. Okazało się, że zachowania hipersocjalne będące głównym objawem WBS są również kluczowym elementem udomowienia psów, odróżniającym je od wilków. Dużą rolę zarówno w przypadku WBS jak i możliwości udomowienia psów odgrywają warianty strukturalne genów GTF2I i GTF2IRD1.

**Pełną treść artykułu znajdą Państwo na stronie:**

<http://advances.sciencemag.org/content/3/7/e1700398>



BRCA MASTR Plus Dx – zweryfikowane przez specjalistów rozwiązanie pozwalające na kwalifikację pacjentów w terapii celowanej.



Fot: <http://www.multiplicom.com/product/brca-mastr-plus-dx-0>

Celowane sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) ma wielki potencjał w diagnostyce klinicznej, pozwala na profilowanie onkogenów i planowanie terapii. Inhibitory poli ADP rybozy są z powodzeniem stosowane jako nowa klasa leków onkologicznych między innymi w leczeniu raka jajnika i piersi ze zmutowanymi genami BRCA1 i BRCA2.

W majowym numerze Journal of Clinical Oncology opublikowano wyniki badania oceniającego zastosowanie zestawu BRCA MASTR Plus Dx (Multiplicom) do rutynowej diagnostyki mutacji BRCA w tkankach utrwalonych formaliną.

W badaniu uczestniczyły trzy ośrodki, analizowano warianty pojedynczych nukleotydów w genach BRCA w 54 ekstraktach DNA z 51 próbek klinicznych i 3 referencyjnych.

Na podstawie otrzymanych wyników stwierdzono, że BRCA MASTR Plus Dx może być rutynowo stosowany jako narzędzie diagnostyczne podczas kwalifikowania pacjentów z mutacjami w genach BRCA do terapii inhibitorami poli ADP rybozy.

**Pełną treść artykułu znajdą Państwo na stronie:**

[http://ascopubs.org/doi/abs/10.1200/JCO.2017.35.15\\_suppl.e23116](http://ascopubs.org/doi/abs/10.1200/JCO.2017.35.15_suppl.e23116)

**Więcej informacji na temat BRCA MASTR Plus Dx:**

<http://www.multiplicom.com/product/brca-mastr-plus-dx-0>

## MASTR Reporter – nowy algorytm do analizy CNV.

Jakość wyników NGS zależy od wielu czynników, zaczynając od jakości próbek, poprzez jakość zestawu, na metodzie interpretacji wyników analizy kończąc. Celem firmy Multiplicom jest przeprowadzenie swoich klientów przez wszystkie etapy tego procesu i pomoc w uzyskaniu wiarygodnych wyników, stąd też wprowadzenie do oferty firmy narzędzia do analizy danych MASTR Reporter.

MASTR Reporter zapewnia możliwość automatycznej analizy danych MASTR połączoną z kontrolą jakości. Zgodnie z wynikami testów, dzięki zastosowaniu zoptymalizowanych algorytmów narzędzie zapewnia wiarygodność i powtarzalność analizy CNV.

W celu przybliżenia tematyki użytkownikom firma wydała przewodnik analizy CNV – z publikacji można się dowiedzieć jak zoptymalizować pracę doświadczalną i jak pracuje analizujący CNV algorytm MASTR Reporter.

W związku z wprowadzeniem zoptymalizowanego algorytmu do analizy CNV w narzędziu MASTR Reporter firma wycofała kalkulator CNV dla BRCA MASTR, BRCA HC MASTR Plus i BRCA MASTR Plus z dniem 17 sierpnia.

**Pełną treść noty aplikacyjnej znajdziecie Państwo na stronie producenta:**

<http://bit.ly/2yoOdVB>



---

## Dlaczego naukowcy wybierają C1?

Profesor Sarah Teichmann z zakładu genetyki komórkowej w Wellcome Trust Sanger Institute i doktor Xi Chen podzielili się swoimi wrażeniami na temat zalet systemu C1 w badaniu komórek układu odpornościowego. Ich opinie wspierają pozycjonowanie platformy jako bardzo czułej metodologii analizy genomu pojedynczych komórek. Naukowcy podkreślili następujące cechy systemu C1 i technologii IFC:

- Łatwość użycia: Wygodny tryb „wciśnij i przytrzymaj” wymaga minimalnego pipetowania
- Minimalne zanieczyszczenie środowiska: zamknięte zawory i komory IFC blokują ogólny sygnał laboratoryjny, generując czystsze dane niż płytki i inne „otwarte” metody testów
- Solidne protokoły: istnieje coraz większa lista łatwo zrozumiałych skryptów przeznaczonych do badania ukierunkowanej ekspresji genów i pełnozakresowych aplikacji sekwencjonowania mRNA
- ATAC-seq: Do tej pory system C1 jest najprostszym sposobem przeprowadzania sekwencjonowania chromatyny w pojedynczych komórkach.

## Extended RAS Panel Dx – najnowszy aprobowany przez FDA i kompatybilny z sekwenatorem MiSeq Dx panel do diagnostyki towarzyszącej raka jelita grubego

Extended RAS Panel to pierwszy zatwierdzony przez FDA zestaw do diagnostyki NGS. Służy do analizy mutacji w celu zakwalifikowania pacjentów z przerzutowym rakiem jelita grubego do terapii panitumumabem (Vectibix®).

Extended RAS Panel jest pierwszym w pełni zwalidowanym narzędziem diagnostycznym NGS do kwalifikacji pacjentów do leczenia panitumumabem (Vectibix®):

Jeden zestaw umożliwia analizę 56 mutacji w genach RAS (KRAS – egzony 2, 3 i 4; NRAS – egzony 2, 3 i 4) w DNA otrzymanym z próbek tkanki raka jelita grubego (CRC) utrwalanych formaliną (formalin-fixed, paraffin embedded FFPE)

Jest kompletnym rozwiązaniem diagnostycznym od przygotowania biblioteki, przez sekwencjonowanie i przygotowanie raportu klinicznego

Pozwala na detekcję 56 mutacji RAS będących przeciwwskazaniem do leczenia panitumumabem (Vectibix®)

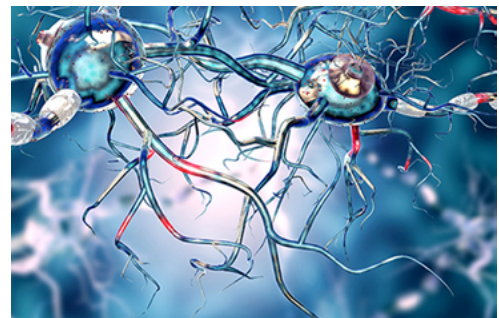
Dedykowany do użycia z sekwenatorem Illumina MiSeqDX

**Więcej informacji znajdą Państwo na stronie producenta:**

<http://bit.ly/2fON16a>

## Nowe narzędzie do badania chorób neurodegeneracyjnych – TruSeq Neurodegeneration Panel.

Zgodnie z raportem WHO z 2014 roku choroby neurodegeneracyjne stanowią jedno z głównych zagrożeń dla zdrowia publicznego. Niemniej jednak nadal stosunkowo niewiele wiadomo na temat czynników ryzyka i dokładnych mechanizmów odpowiedzialnych za rozwój tych schorzeń.



Fot.: <https://www.illumina.com/science/consortia/human-consortia/neuro-panel-consortium.html>

TruSeq Neurodegeneration Panel umożliwia analizę 118 genów związanych z rozwojem 16 wiodących chorób neurodegeneracyjnych takich jak choroba Alzheimera, Parkinsona

czy stwardnienie zanikowe boczne. Pozwala to na znaczące oszczędności w porównaniu z analizą całego genomu.

TruSeq Neurodegeneration Panel to rozwiązanie pozwalające na wykrywanie, rzadkich wariantów genów związanych z chorobami neurodegeneracyjnymi i badanie powszechnie występujących ścieżek sygnałowych leżących u ich podstaw. Uproszczony protokół (hybrydyzacja) ułatwia przygotowanie biblioteki z wykorzystaniem Nextera® Rapid Capture i sekwenatorów Illumina, takich jak NextSeq® lub systemy HiSeq® Systems, a także przechowywanie i analizowanie danych w BaseSpace® Sequencing Hub, środowisku obliczeniowym opartym na chmurze Illumina.

**Dokładne informacje dotyczące genów analizowanych za zastosowaniem tego panelu oraz powiązanych schorzeń neurodegeneracyjnych, znajdziecie Państwo na stronie producenta.**

<http://bit.ly/2z1CY2o>

## NADCHODZĄCE WYDARZENIA

### Single Cell Genomics

16 -18 października, Revohot, Izrael

<http://www.weizmann.ac.il/conferences/SCG2017/>

### American Society of Human Genetics Annual Meeting (ASHG)

17 -21 października, Orlando

Praktyczne warsztaty projektowania i przygotowania bibliotek amplitonowych NGS z użyciem zestawu Nextera XT firmy Illumina, INC.

19-20 października 2017, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu w Kajetanach.

<http://www.openexome.pl/wp-content/uploads/2017/09/Warsztaty-Nextera-XT-wrzesien-2017.pdf>

### Annual Single cell analysis congress co-located with the Annual NGS Congress

9-10 listopada, Londyn

<https://www.singlecell-congress.com/>

Śledzenie kalendarium [Więcej](#)



Zapraszamy do polubienia naszej strony na Facebooku gdzie publikujemy treści dotyczące najnowszych osiągnięć z zastosowaniem NGS a także informacje o aktualnych szkoleniach i warsztatach które organizujemy i wydarzeniach w których uczestniczymy lub polecamy ze względu na ciekawą tematykę.

<https://www.facebook.com/openexome/>



Nasze produkty znajdziecie Państwo również na: [biocena.pl](http://biocena.pl)