



CEITEC

Central European Institute of Technology  
BRNO | CZECH REPUBLIC

MUNI

Boris Tichý

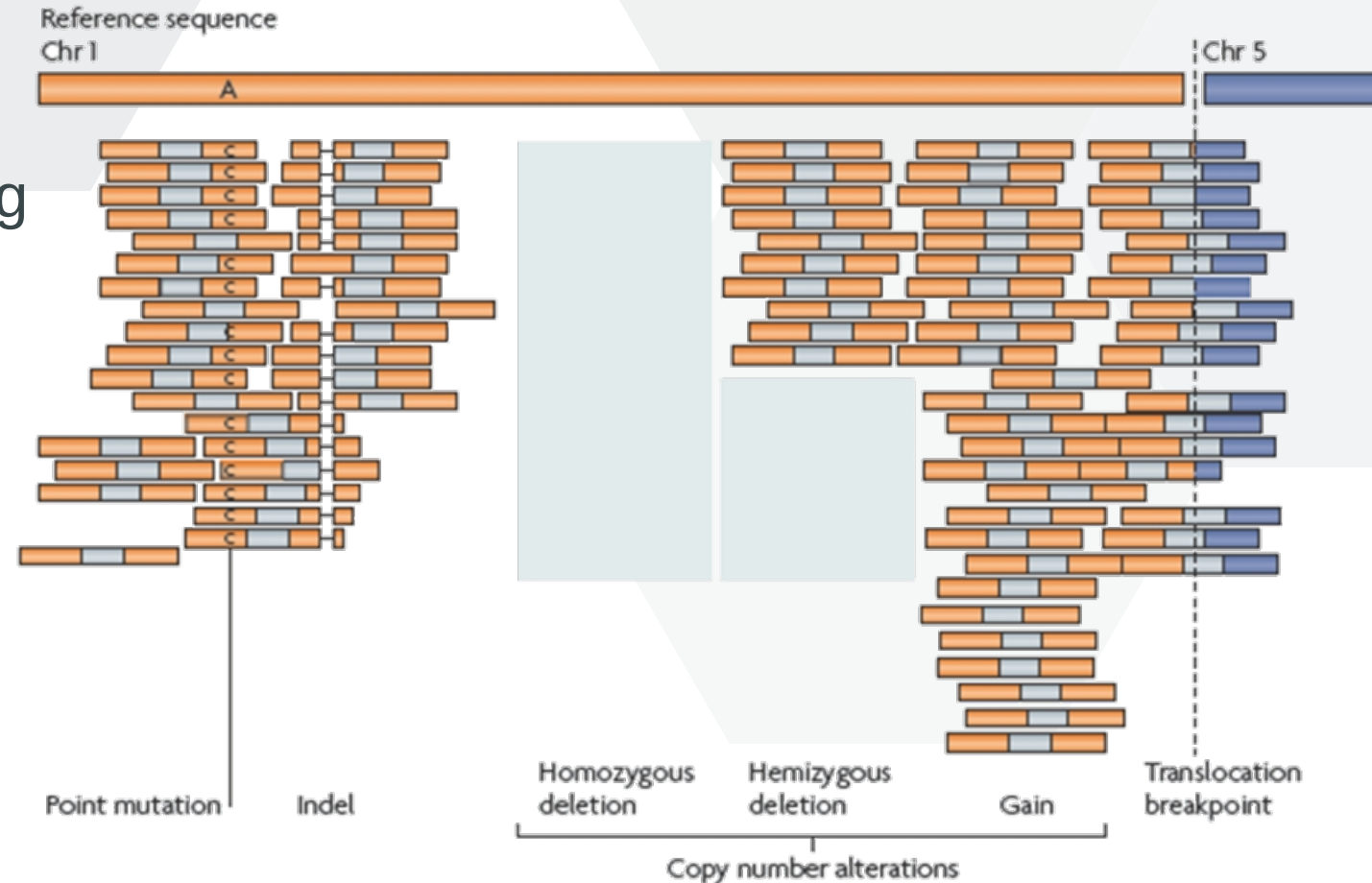
# DNA re-sequencing



# DNA re-sequencing

## Porovnání sekvence s referenční sekvencí (genomem)

- WGS – whole genome sequencing
- WES – whole exome sequencing
- Geny, panely genů
- SNV – single nucleotide variant
- CNV – copy number variant

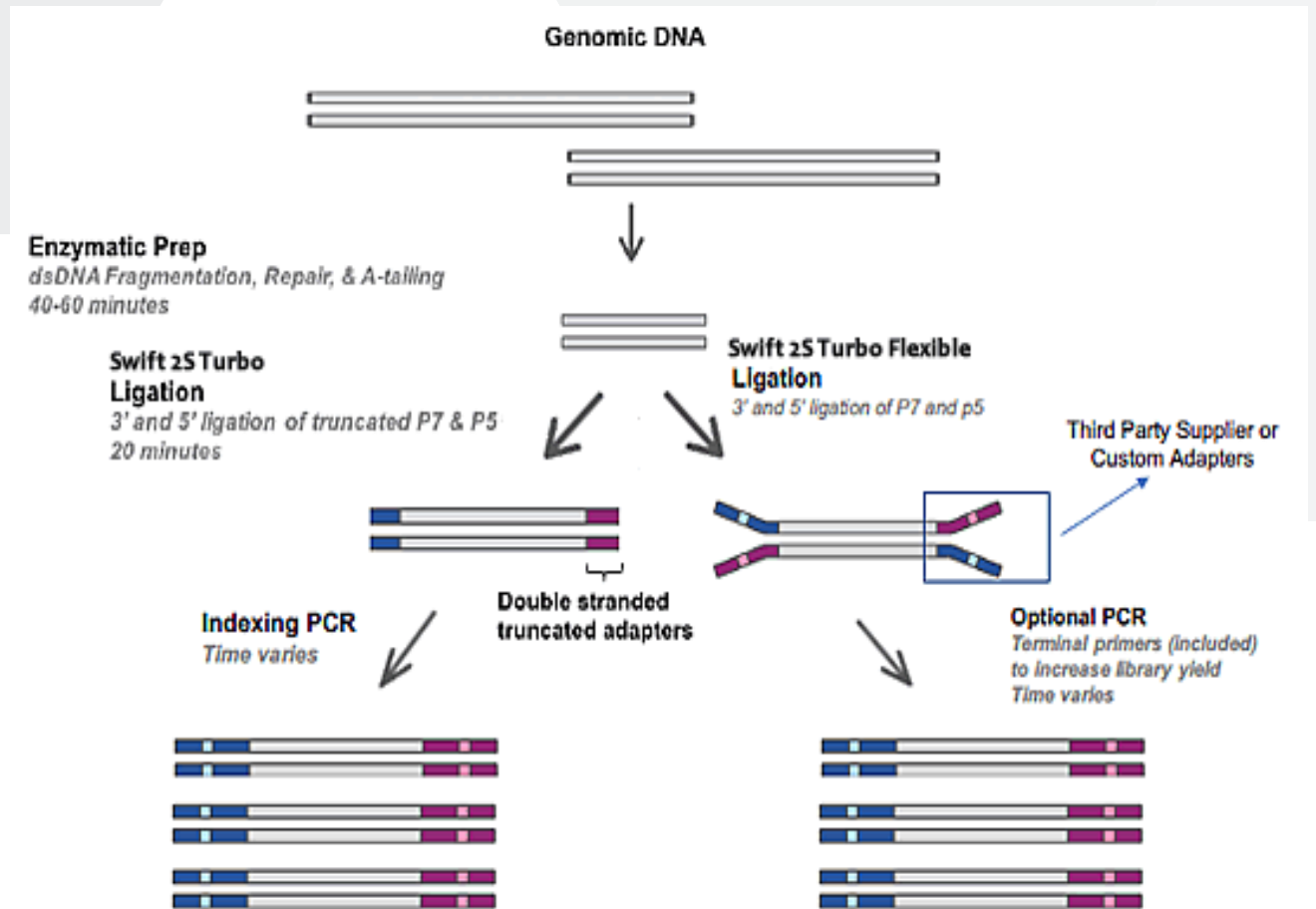


Nature Reviews Genet. 2010 Oct ;11(10):685-96.

# DNA re-sequencing

## WGS – whole genome sequencing

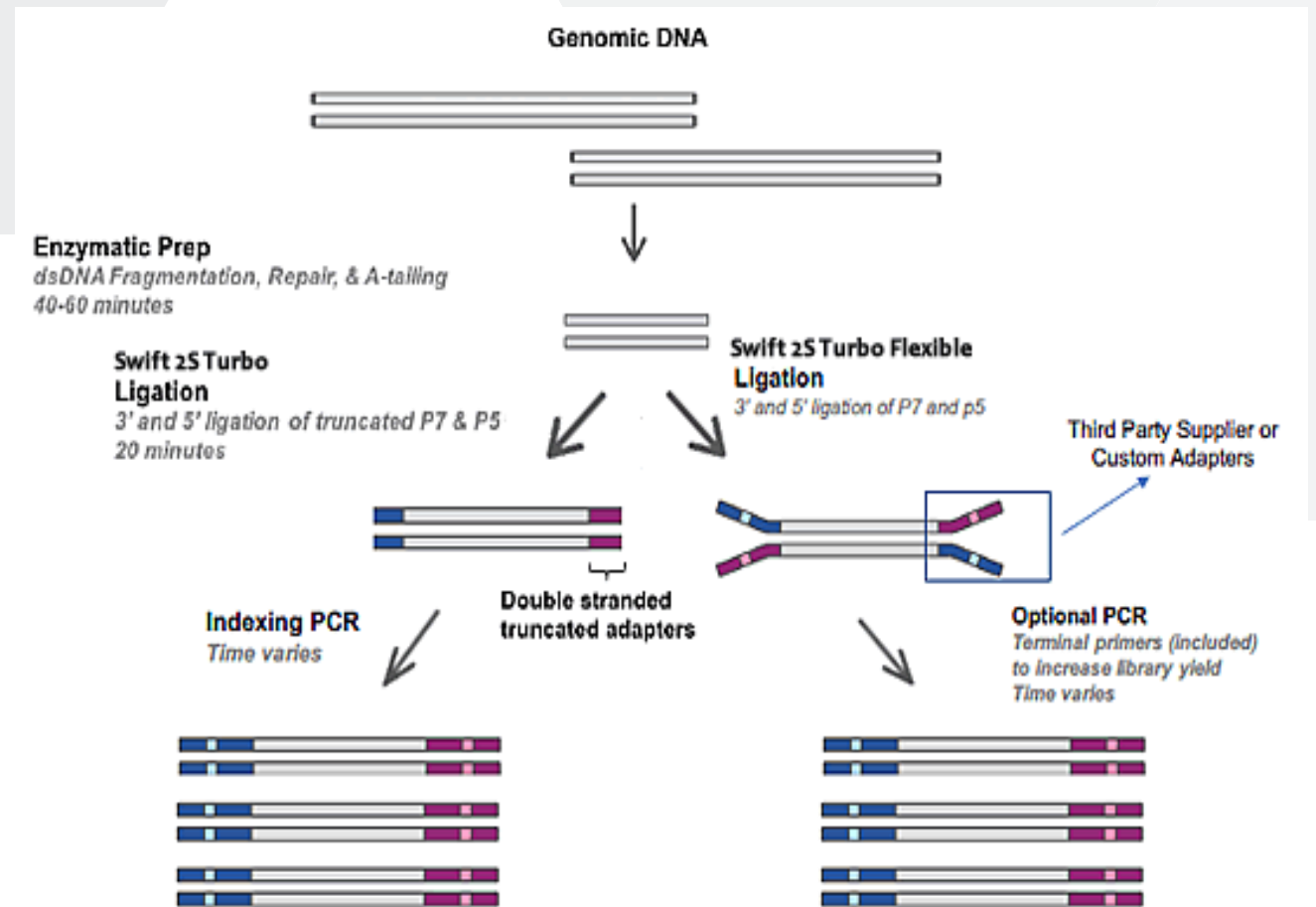
- Sekvenace DNA bez selekce
- Fragmentace
  - Ultrazvuk
  - Enzymy
  - Delší fragmenty (> 300bp)
- PCR-free – GC-bias
- Paired-end sekvenace
- Germinální - 30x pokrytí ~ 100Gb



# DNA re-sequencing

## WES – whole exome sequencing

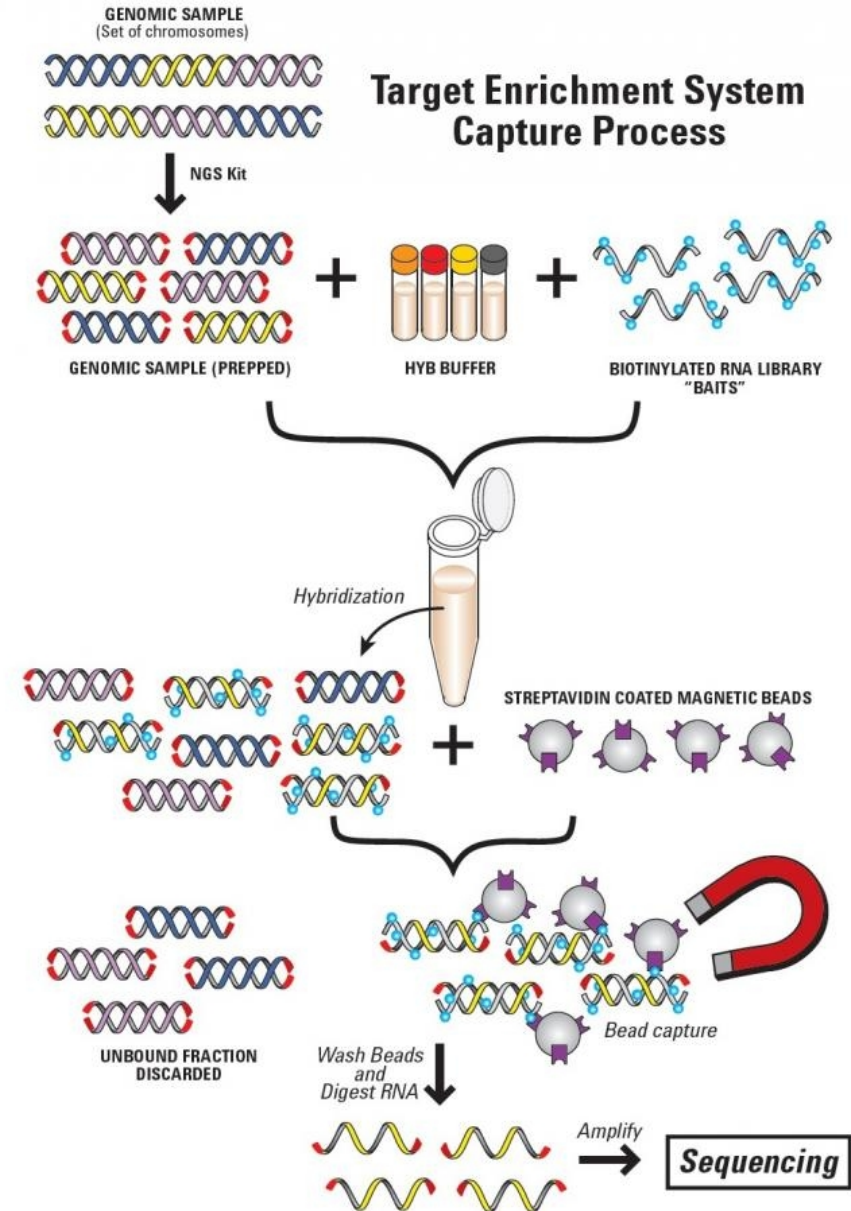
- Selekcje kódujících sekvencí
- Fragmentace
  - Ultrazvuk
  - Enzymy
  - Fragmenty 150-250bp
- PCR
- Paired-end sekvenace



# DNA re-sequencing

## WES – whole exome sequencing

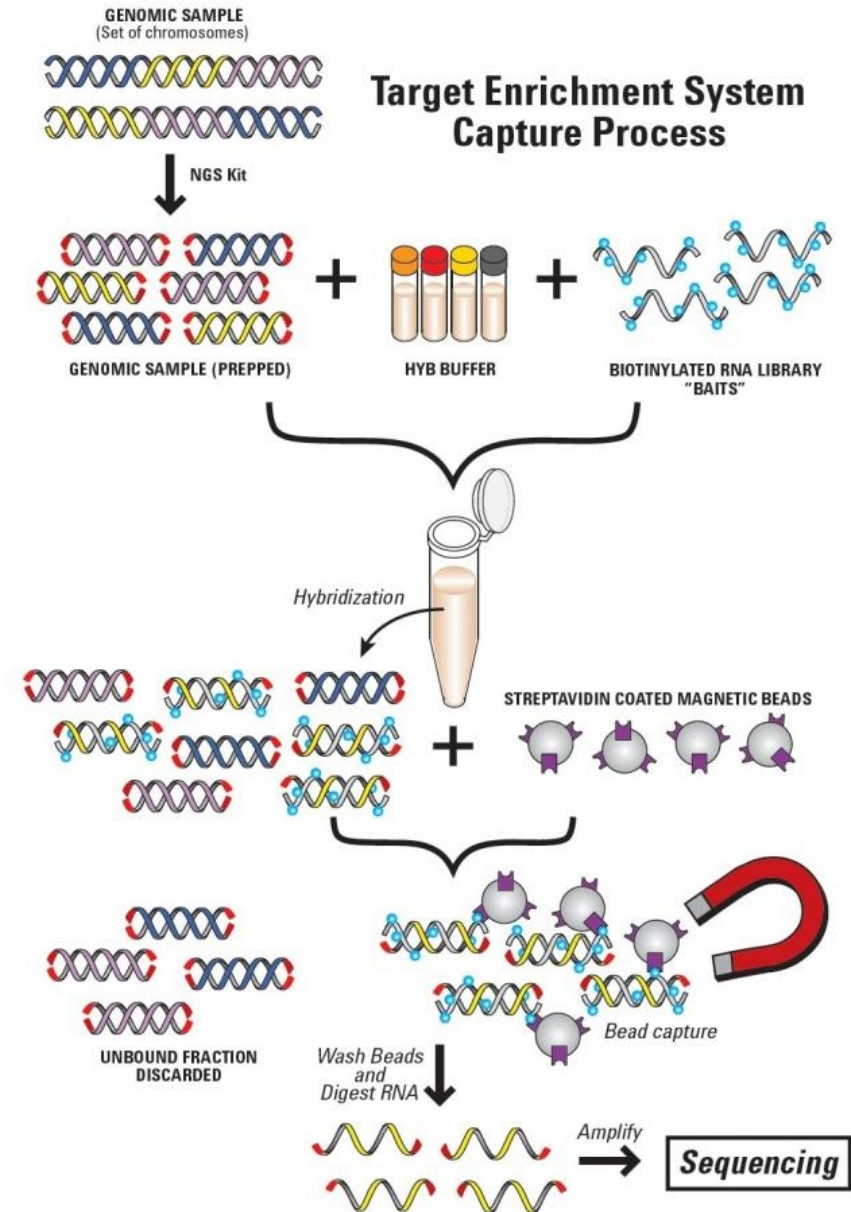
- Selekcce kódujících sekvencí
- Fragmentace
  - Ultrazvuk
  - Enzymy
  - Fragmenty 150-250bp
- PCR
- Paired-end sekvenace
- Germinální - >50x pokrytí, >3Gb



# DNA re-sequencing

## Panely genů

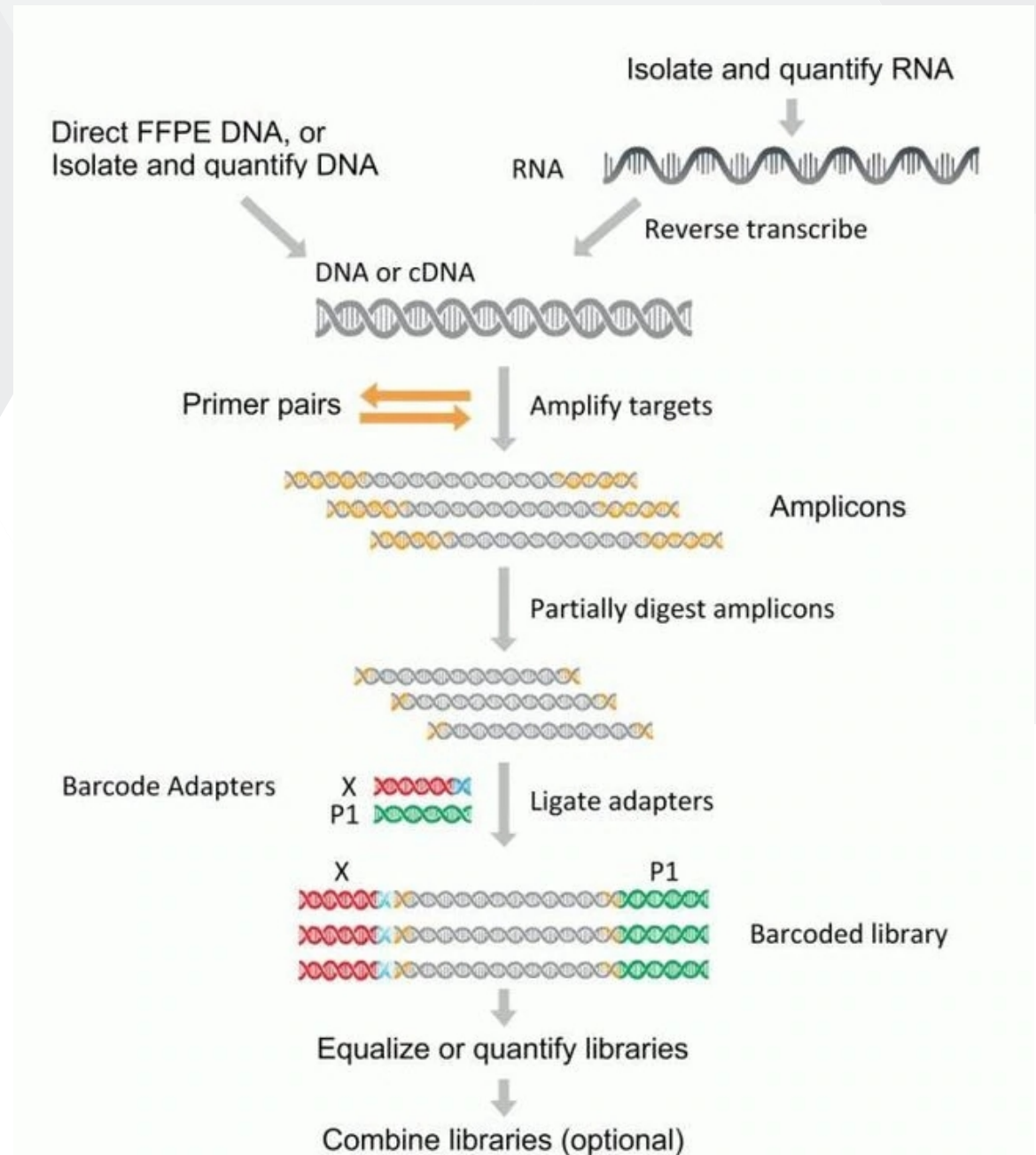
- Selektce kódujících sekvencí
- Fragmentace
  - Ultrazvuk
  - Enzymy
  - Fragmenty 150-250bp
- PCR
- Paired-end sekvenace
- Germinální - >50x pokrytí



# DNA re-sequencing

## Panely genů

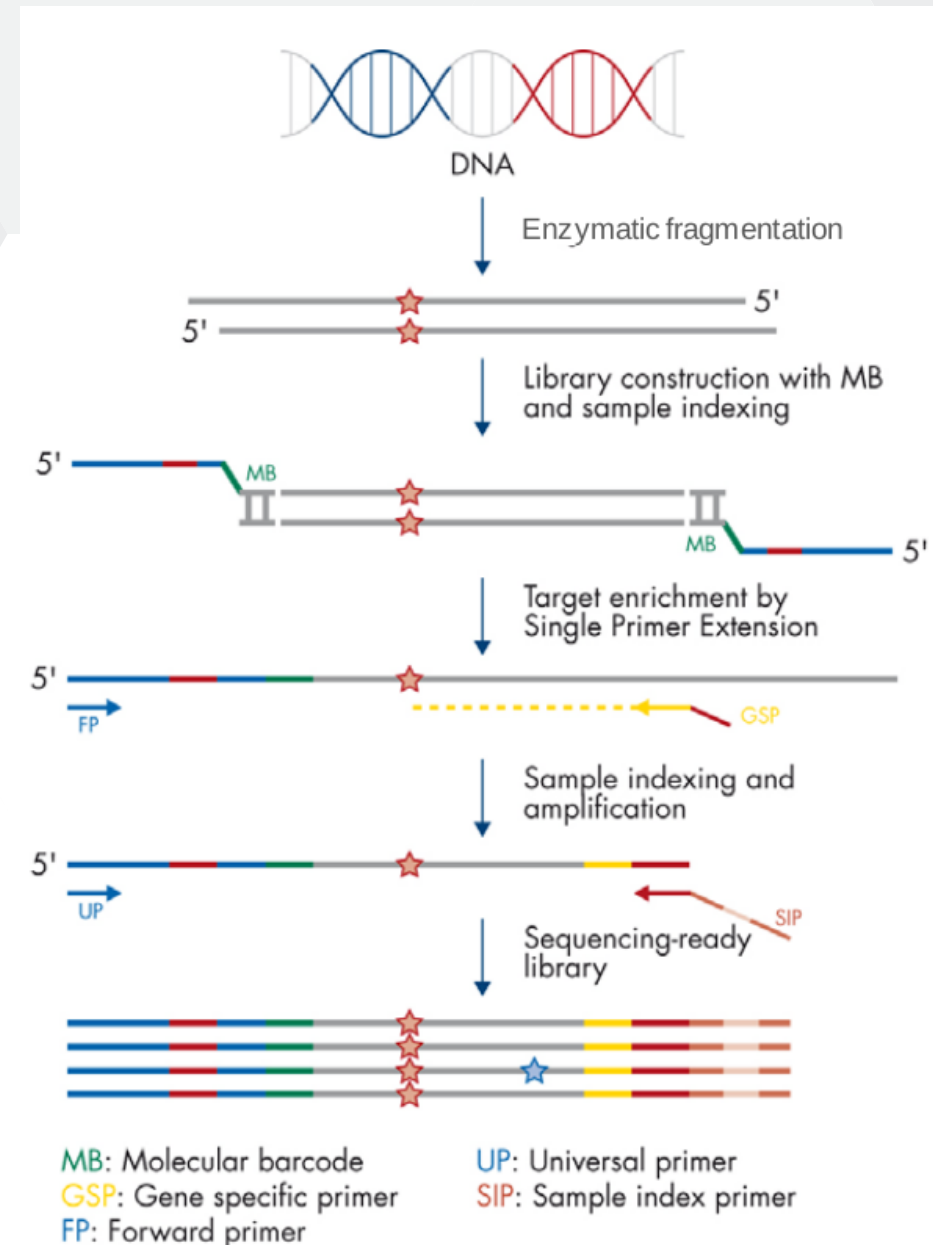
- Selekcce kódujících sekvencí
- **PCR enrichment**
- Single primer PCR
- Inverzní PCR + capture
- Capture + probe extension
- Paired-end sekvenace
- Germinální - >50x pokrytí



# DNA re-sequencing

## Panely genů

- Selektce kódujících sekvencí
- PCR enrichment
- **Single primer extension**
- Inverzní PCR + capture
- Capture + probe extension
- Paired-end sekvenace
- Germinální - >50x pokrytí

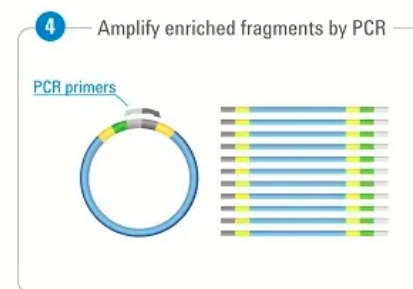
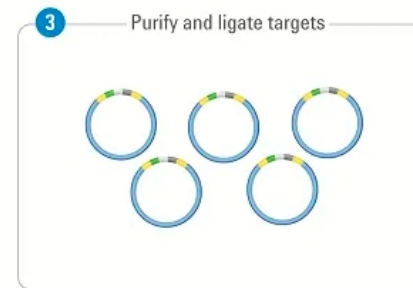
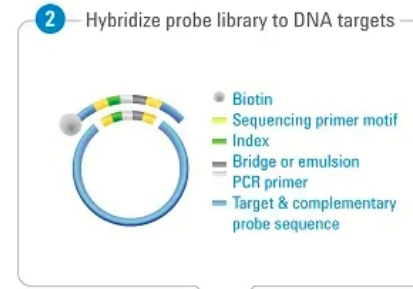
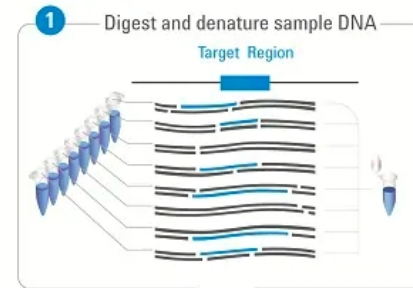




# DNA re-sequencing

## Panely genů

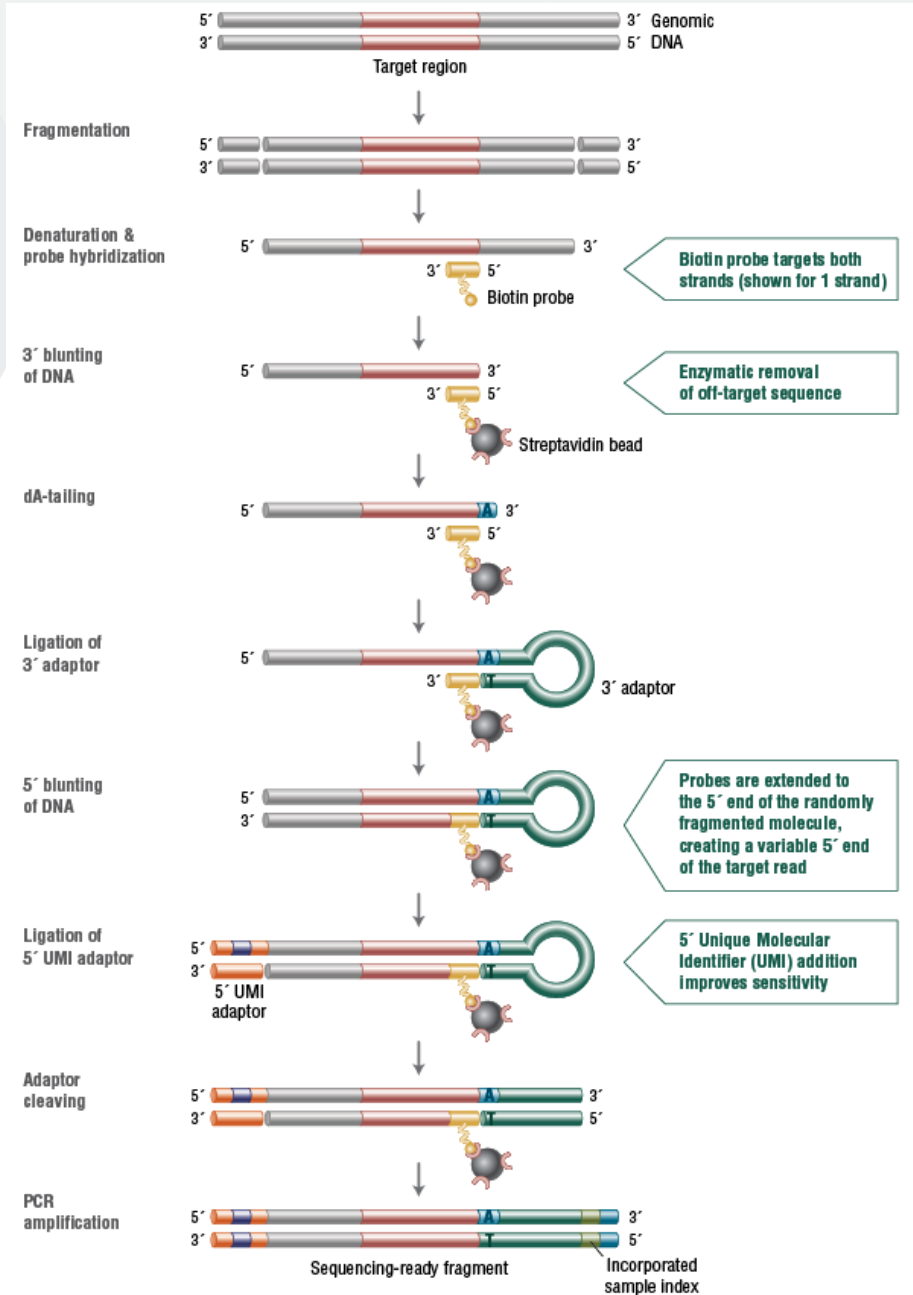
- Selektce kódujících sekvencí
- PCR enrichment
- Single primer PCR
- **Inverzní PCR + capture**
- Capture + probe extension
- Paired-end sekvenace
- Germinální - >50x pokrytí



# DNA re-sequencing

## Panely genů

- Selektce kódujících sekvencí
- PCR enrichment
- Single primer PCR
- Inverzní PCR
- **Capture + probe extension**
- Paired-end sekvenace
- Germinální - >50x pokrytí

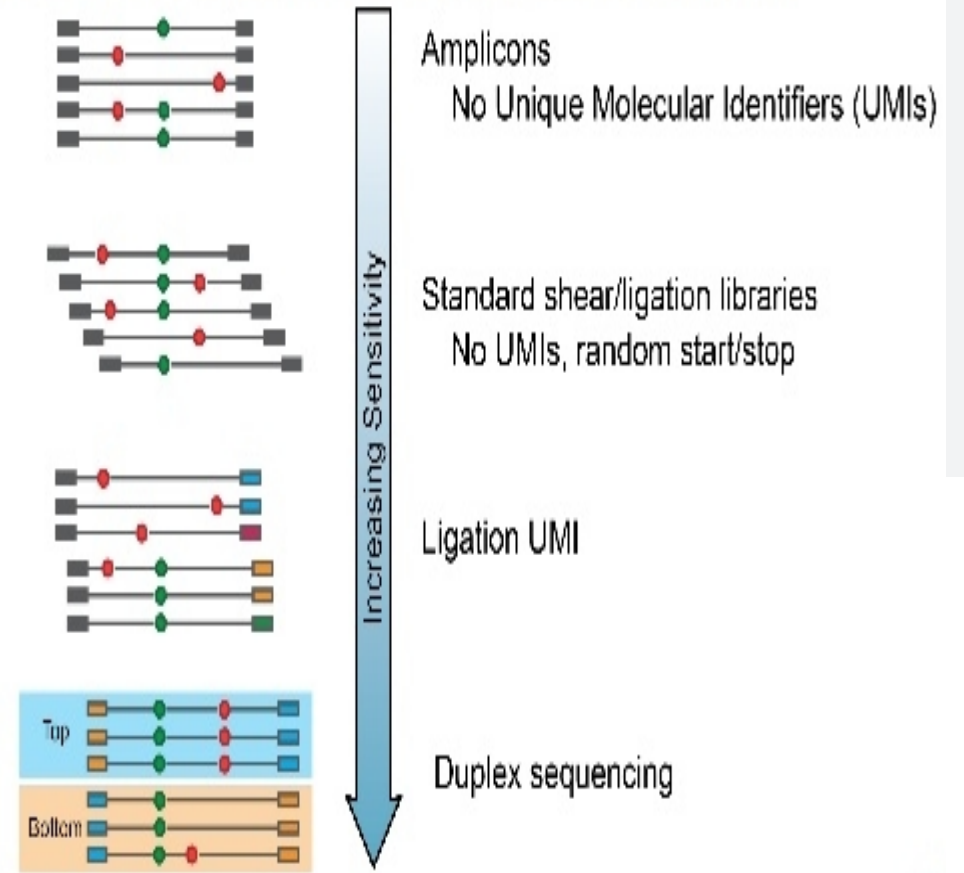


# DNA re-sequencing

## Somatic variants

- Tumor x Normal
  - WGS, WES, panely
  - Varianty vyskytujících se jen v Tumor
- Jen Tumor
  - Panely, geny
  - Varianty germinální i somatické
  - Interpretace podle VAF, anoatce, ...
- UMI, Duplex-seq adaptory
  - Identifikace PCR duplikátů
  - Korekce chyb

## Levels of error correction and sensitivity





CEITEC



@CEITEC\_Brno



Thank you  
for your attention