



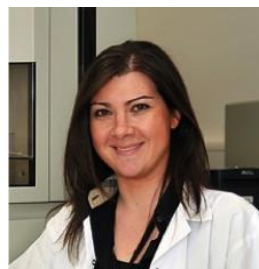
Κέντρο Νέων Βιοτεχνολογιών και Ιατρικής Ακριβείας ΚΕΝΕΒΙΑ
Ερευνητική Υποδομή pMedGR



pMedGR

www.precisionmedicine.gr

Μονάδα Εξατομικευμένης Γονιδιωματικής & Μεταγραφομικής



Παντελής Χατζής, PhD
Βασιλική Χίνη, PhD
Γιάννης Αμπατζιάδης, PhD



Αντιγόνη Δήμα, PhD
Παναγιώτα Καφάσλα, PhD

Ορισμοί



pMedGR

Γονιδιωματική

- Η μελέτη και ανάλυση των γονιδιωμάτων
- Επιτρέπει την ανίχνευση αλλαγών με παθολογική σημασία και την κατανόηση των μοριακών συνεπειών τους, καθώς και την ταυτοποίηση μικροοργανισμών (παθογόνων ή μη)

Μεταγραφομική

- Η μελέτη της γονιδιακής έκφρασης
- Επιτρέπει τον εντοπισμό αλλαγών της γονιδιακής έκφρασης, όπως αυτή επηρεάζεται από μεταλλάξεις, φαρμακευτικές ή/και χημικές παρεμβάσεις, ή αλληλεπιδράσεις με μικροοργανισμούς, διευκολύνοντας την ταυτοποίηση νέων μοριακών δεικτών.



Αλληλουχητής Νέας Γενιάς NextSeq 550 Illumina

Μαζικά παράλληλη αλληλούχηση: ταυτόχρονος προσδιορισμός μέχρι και 4×10^8 DNA αλληλουχιών ταυτόχρονα.

2^η Ανοιχτή Πρόσκληση



pMedGR

➤ 1. Γονιδιωματική ανάλυση

- **Whole Exome Sequencing (WES):** αλληλούχηση του συνόλου των κωδικών γενετικών περιοχών
 - Ανίχνευση αλλαγών με παθολογική σημασία, διάγνωση/επιβεβαίωση διάγνωσης σε σύνδρομα με δυσδιάκριτη ή άγνωστη κλινική εικόνα, διερεύνηση μηχανισμών παθογένειας, GWAS

➤ 2. Μεταγραφομική Ανάλυση

- **3'-prime mRNA sequencing:** αλληλούχηση του αγγελιοφόρου RNA
 - Ευαίσθητος εντοπισμός αλλαγών γονιδιακής έκφρασης σε επίπεδο γονιδιώματος ή
- **mRNA sequencing:** αλληλούχηση του αγγελιοφόρου RNA, και επιπλέον πληροφορίες για διαφορικό μάτισμα και εναλλακτικά σημεία έναρξης της μεταγραφής
 - Ευρύτερη εικόνα της δυναμικής έκφρασης

Γονιδιωματική Ανάλυση



pMedGR

- **Whole Exome Sequencing (WES)**
- Targeted Coverage: **50x**
- Μέγιστος αριθμός δειγμάτων: **16**
- Είδος δειγμάτων: απομονωμένο **DNA**, ≥ 500 ng (at ≥ 50 ng/ μ L)

Μεταγραφομική Ανάλυση



pMedGR

➤ α) 3' mRNA-Seq

- Μέγιστος αριθμός δειγμάτων: **50**
- Είδος δειγμάτων: απομονωμένο ολικό **RNA**, ≥ 500 ng (in ≥ 50 ng/uL)

ή

➤ β) mRNA-Seq

- Μέγιστος αριθμός δειγμάτων: **24**
- Είδος δειγμάτων: απομονωμένο ολικό **RNA**, ≥ 1 μ g (in ≥ 50 ng/uL)

Παρεχόμενες υπηρεσίες εκτός Ανοιχτής Πρόσκλησης



- **Αλληλούχηση γονιδιωμάτων μικροοργανισμών (SARS-CoV-2):**
 - μοριακή τυποποίηση, ανίχνευση (και νέων) παθογόνων μεταλλάξεων, παρακολούθηση εξάπλωσης και εξέλιξης παθογόνων
- **Ανάλυση μοναδιαίων κυττάρων (Chromium Single Cell 3' RNA-Seq):** παρέχει μια ολοκληρωμένη μεθοδολογία για τον χαρακτηρισμό του γονιδιακής έκφρασης, στο επίπεδο του μεταγραφώματος, εκατοντάδων έως εκατομμυρίων **μοναδιαίων** κυττάρων.
 - προσδιορισμός κυτταρικής ετερογένειας σε έναν ιστό
 - ανακάλυψη νέων κυτταρικών υπο-πληθυσμών
 - καθορισμός της αναπτυξιακής ιεράρχησης των κυτταρικών υπο-πληθυσμών
- *Υπό ανάπτυξη:*
 - Αλληλούχηση μεθυλιωμένων περιοχών (Reduced representation bisulfite sequencing, RRBS)
 - Αλληλούχηση Ανοσοκατακρημνισμένης Χρωματίνης (Chromatin Immunoprecipitation, ChIP-seq)

- **Ανάλυση απαιτήσεων του πειράματος:** αριθμός δειγμάτων, ποσότητα και ποιότητα υλικού, καθαρότητα του δείγματος, αριθμός επαναλήψεων, κτλ.
- **Παραλαβή και καταγραφή δείγματος**
- **Ποσοτικός και ποιοτικός έλεγχος δείγματος**
- **Κατασκευή βιβλιοθηκών,** ποιοτική και ποσοτική ανάλυση βιβλιοθηκών
- **Αλληλούχηση βιβλιοθηκών** στο απαιτούμενο βάθος αλληλούχησης
- **Ποιοτικός έλεγχος αλληλουχιών,** στοίχιση αλληλουχιών με γονιδίωμα αναφοράς, απεικόνιση, ποιοτική και ποσοτική ανάλυση
- **Βιοπληροφορική ανάλυση**