

مروری بر تکنیک های تعیین توالی نسل اول، نسل دوم و نسل سوم

تحت نظارت:

دکتر مجتبی سهرابی (عضو هیئت علمی دانشگاه آزاد اسلامی واحد قم)

نویسندگان:

دکتر عباس مرونی (دانشجوی دکتری ویروس شناسی)

امیرحسین ابراهیمی (لیسانس ژنتیک، دانشگاه آزاد اسلامی واحد قم)

محمد سینا شکیبیا (لیسانس ژنتیک، دانشگاه آزاد اسلامی واحد قم)

سرشناسه: مروتی، عباس، ۱۳۶۳ .
 عنوان و نام پدیدآور: مروری بر تکنیک های تعیین توالی نسل اول، نسل دوم و نسل سوم: تحت نظارت مجتبی سهرابی؛ نویسندگان: عباس مروتی؛ امیرحسین ابراهیمی؛ محمد سینا شکیبا.
 مشخصات نشر: قم، حکمت فراز، ۱۳۹۸.
 مشخصات ظاهری: ۱۵۱ ص. مصور، جدول.
 شابک: ۲۵۰۰۰۰ ریال ۶-۵۸-۹۸۹۹-۹۷۸-۶۰۰-۹۷۸ ISBN:
 وضعیت فهرست نویسی: فیبا.
 موضوع: نوکلئوتیدها - توالی - روش شناسی
 موضوع: دی. ان. ا. - ساختار
 موضوع: زیست انفورماتیک
 شناسه افزوده: ابراهیمی، امیرحسین
 شناسه افزوده: شکیبا، محمد سینا
 رده بندی کنگره: Q۲۶۲۵
 رده بندی دیویی: ۵۷۲/۸۵
 شماره کتابشناسی ملی: ۵۹۵۰۲۵۴



مروری بر تکنیک های تعیین توالی نسل اول، نسل دوم و نسل سوم

تحت نظارت مجتبی سهرابی

نویسندگان:

عباس مروتی؛ امیرحسین ابراهیمی؛ محمد سینا شکیبا

ناشر: حکمت فراز

نوبت چاپ: اول / ۱۳۹۸

چاپ: مبین

شمارگان: ۳۰۰ نسخه

قیمت: ۲۵۰۰۰ تومان

شابک: ۶-۵۸-۹۸۹۹-۹۷۸-۶۰۰-۹۷۸

کلیه حقوق این اثر محفوظ می باشد.

قم، خیابان معلم، مجتمع ناشران، پلاک ۳۷ B
 تلفن: ۰۹۱۳۳۶۴۴۴۴۰ - ۰۲۵۳۷۸۴۷۷۳۰

فهرست

۸	خلاصه
۱۰	ساختن DNA
۱۵	اثبات ساختمان مارپیچ مضاعف DNA از طریق روشهای کریستالوگرافی
۱۹	ساختار RNA و اجزای تشکیل دهنده RNA
۲۴	روش های مختلفی جهت تعیین توالی DNA
۲۵	انواع روش های تعیین توالی DNA و ژنوم در توالی یابی نسل اول تعیین توالی
۲۷	توالی یابی DNA به روش سنگر
۳۰	روش توالی یابی ماکسام گیلبرت
۳۲	تکنیک های توالی یابی نسل دوم
۳۲	اصطلاح Next Generation Sequencing یا NGS
۳۲	تکنیک پايروسکوئنسینگ
۳۲	تکنیک semiconductor sequencing (Ion Torrent)
۳۲	تکنیک Illumina(Solexa)
۳۲	تکنیک Solid (Sequencing by Oligo Ligation and detection) توسط کمپانی ABI
۳۳	توالی یابی پايرو یا تکنیک پايرو سکونسنسینگ (Pyrosequencing)
۳۶	تکنیک Semiconductor Sequencing Ion Torrent
۳۷	تصویری از مراحل کار تعیین توالی به روش Ion Torrent
۳۸	تکنیک illumina solexa
۴۱	تکنیک ABI (Applied Biosystems) solid (sequencing by Oligo Ligation and Detection) system
۴۷	تفاوت نسل دوم توالی یابی NGS با نسل سوم تعیین توالی
۴۸	توالی یابی های نسل سوم
۴۸	تکنیک Heliscope (Helicos Single molecule sequencing device)
۵۱	تکنیک SMRT (Single Molecule Real Time) یا Pac Bio sequencing RS
۵۳	تکنیک Nanopore Sequencing
۵۷	تکنیک RNA-Seq
۵۹	روش و مراحل انجام روش RNA-seq

۶۰	مزیت ها و کاربردهای روش RNA-Seq
۶۲	آشنایی با کاربردهای داده های حاصل از روش RNA-Seq
۶۲	توضیح کاربرد تکنیک RNA-Seq در نوسازی ترانسکریپتوم
۶۴	سنجش بیان ژن با روش میکروآرای (microarray) و آنالیز سریالی بیان ژن (SAGE) و RNA-seq و کاربرد آن ها در علوم زیستی
۶۵	آشنایی و معرفی روش توالی یابی کل ژنوم (WGS)
۷۱	فصل سوم
۷۱	موارد استفاده از روش های توالی یابی
۷۲	تشخیص و درمان سرطان به وسیله توالی یابی نسل جدید (NGS)
۷۳	تشخیص ژنتیکی پیش از لانه گزینی (PGD) به وسیله توالی یابی نسل جدید (NGS)
۷۴	آشنایی با کاربرد توالی یابی نسل جدید (NGS) در فارماکوژنومیکس
۷۴	معرفی و آشنایی با کاربرد توالی یابی نسل جدید (NGS) کاربرد در اپی ژنتیک
۷۶	کاربرد بالینی NGS
۸۱	جمع آوری اطلاعات
۸۴	دستورالعمل های آینده
۸۵	محدودیت ها
۸۶	آنالیز داده
۸۹	انتخاب یک تکنولوژی ترتیب دهی
۸۹	طراحی آزمایش و تعصبات
۹۰	ترتیب بندی توالی و نرخ خطا
۹۱	کاربردهای بالینی OF
۹۳	برنامه های پیش درمانی از NGS
۹۴	توالی یابی ترانسکریپتوم (RNA-seq)
۹۸	رویکرد NGS در آزمایشگاههای بالینی
۱۰۲	کل ژنوم و توالی کل - اگزوم
۱۰۸	اختلالات neurodevelopmental
۱۰۹	اختلالات neuromuscular
۱۱۰	اختلالات حرکتی

خلاصه

تعیین توالی DNA از مهم ترین تکنیکهای موجود در زمینه زیست شناسی مولکولی بوده که به موجب آن می توان ترتیب قرار گرفتن نوکلئوتیدها را در یک قطعه از DNA مشخص نمود. چندین روش مختلف جهت تعیین توالی DNA وجود دارد. در حال حاضر تعیین توالی DNA در زمینه تشخیص طبی و دیگر زمینه های پزشکی از جایگاه ویژه ای برخوردار می باشد. امروزه با پیشرفت های ایجاد شده در زمینه های نانو تکنولوژی و بیوانفورماتیک، روش هایی جهت افزایش سرعت و افزایش بازدهی در تعیین توالی DNA ابداع شده که این امر، امکان انجام پروژه های بزرگی از قبیل تعیین توالی ژنوم انسان را بصورت ارزان تر، دقیق تر و سریع تر فراهم آورده است. امروزه تعیین توالی DNA جزء لاینفک علم مدرن به حساب می آید. بطوریکه از این تکنیک در زمینه های مختلف میکروبیولوژی از جمله ردیابی بیماریهای عفونی و مطالعه تنوع جوامع میکروبی استفاده می شود. روشهای متفاوتی جهت تعیین توالی DNA وجود دارد. این امر دانشمندان را قادر ساخته که به راحتی به مطالعه مستقیم ژنوم بپردازند