

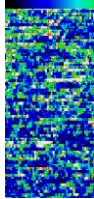
Τεχνολογίες Γονιδιωματικής

Δέσποινα Σανούδου
Καθηγήτρια Φαρμακογονιδιωματικής
Δ' Παθολογική Κλινική
ΙΑτρική Σχολή

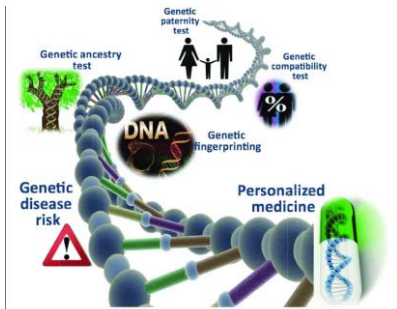
Η Εποχή της -ομικής



- Γονιδιωματική
- Επιγονιδιωματική
- Μεταγραφωμική
- Πρωτεομική
- Μεταβολωμική
- Λιπιδωμική



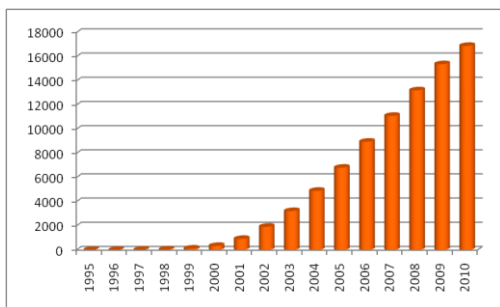
Εφαρμογές στην Ιατρική



Κύριες μεθοδολογίες Γονιδιωματικής

Η τεχνολογία προάγει τις επιστημονικές εξελίξεις

Μικροσυστοιχίες=> Εποχή Γονιδιωματικής

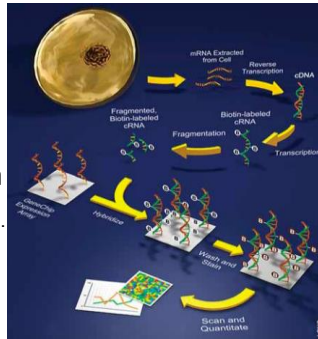


Τι είναι οι μικροσυστοιχίες;

«Αντικειμενοφόρες πλάκες που φέρουν 100.000s ολιγονουκλεοτίδια/τμήματα DNA, αντιπροσωπευτικά γνωστών/άγνωστων γονιδίων, στα οποία υβριδοποιούμε φθορίζον DNA ή RNA»

Πειραματικά στάδια μικροσυστοιχιών

1. Απομόνωση mRNA
2. Δημιουργία συμπληρωματικού DNA (cDNA)
3. Σήμανση cDNA με φθορίζουσα χρωστική
4. Υβριδοποίηση cDNA στη μικροσυστοιχία
5. Μέτρηση του φθορισμού.

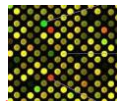


Σύστημα μικροσυστοιχιών

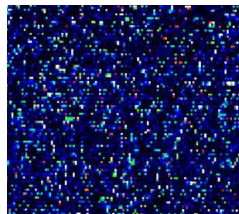


Ηλεκτρονική αναπαράσταση εικόνας

Spotted
Measuring DNA
CGH arrays



Photolithography
Measuring mRNA
Expression arrays



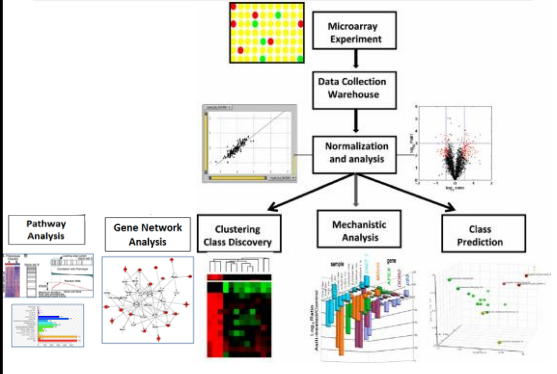
Κύρια διαθέσιμα είδη μικροσυστοιχιών

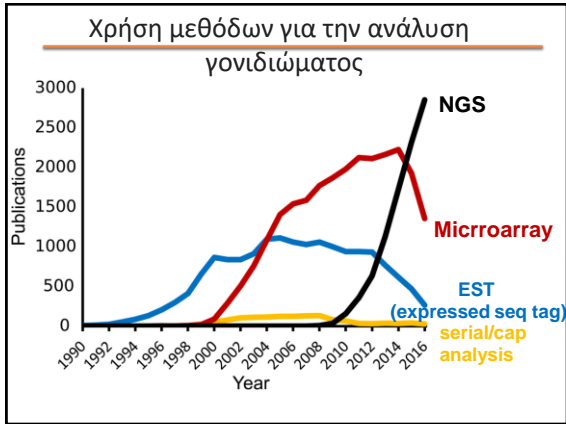
- DNA
- Ανάλυση SNP
 - Ανάλυση αριθμού αντιγράφων περιοχών DNA
- RNA
- Έκφραση γονιδίων
 - Έκφραση εξωνίων
 - Επίπεδα microRNA
- Μικροβίωμα

Πρωτογενείς μετρήσεις




	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J		
1		T21101311	T21101312	T21101313	T21101314	T21101315	T21101316	T21101317	T21101318	T21101319	T21101320
2	SOAT1	5.367326	5.320233	5.887962	5.624287	5.409871	5.384613	5.322377	5.487342	5.585396	5.1	
3	LSS	9.772752	9.780137	8.109067	8.66727	9.828498	9.852128	10.0045	9.719076	9.883177	9.4	
4	SQLE	7.715346	8.05712	6.99877	8.589871	8.131684	8.553738	6.991604	7.471945	7.973404	7.4	
5	EBP	4.683021	5.118117	5.78426	5.638914	5.725045	5.130736	5.863561	5.157558	5.395714	5.4	
6	CVPS1A1	8.269938	8.20528	8.199251	8.067303	9.381888	9.397497	8.081391	6.669024	7.911481	7.4	
7	DHCR7	8.324285	8.326344	8.394122	8.639337	8.145494	8.712485	9.253899	7.371023	8.059263	8.4	
8	CYP27B1	6.775091	6.469703	6.571085	6.468788	6.426431	6.506063	6.860352	6.898506	6.580879	6.1	
9	DHCR24	4.700653	5.960657	4.39423	4.979013	5.026865	4.874913	4.722111	4.920409	5.062947	4	
10	HSD17B7	7.630522	7.634301	8.152597	8.133018	7.696132	7.748463	7.875136	7.503293	8.164965	8.2	
11	MSMO1	7.59752	7.333556	7.6071	5.559931	6.301034	7.768603	6.967683	5.481133	7.060781	6.1	
12	FDFT1	10.48093	10.59119	10.22231	10.42314	9.988841	9.784424	10.65633	10.54698	10.27892	9.5	
13	SC5DL	9.528375	9.350177	9.823833	9.702557	9.503177	9.335774	9.302106	9.280652	10.05913	9.4	
14	LIPA	8.174425	6.751661	7.358589	7.169110	6.824679	7.824024	6.881841	7.561808	6.948957	8.1	
15	CEL	10.54184	9.85274	10.01474	9.802644	10.62017	9.664595	10.21456	9.494757	9.522468	9.2	
16	TMZSF2	9.828398	10.47254	9.832193	10.0013	10.31168	9.462928	9.757942	10.51902	9.601789	10	
17	NSDHL	6.881942	7.472447	7.754443	6.162545	5.938341	6.740438	6.324345	6.5229	8.127225	8.1	
18	LOC4473	7.769063	7.47784	6.064507	7.783764	7.735076	7.533304	6.646810	7.815304	7.706716	7.1	

Επεξεργασία δεδομένων - Βιοπληροφορική






Αλληλούχιση Sanger

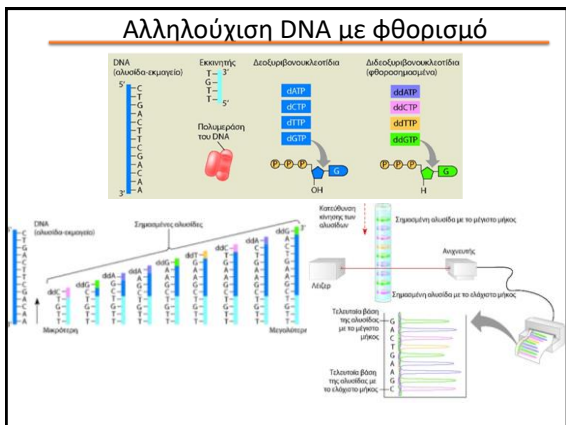




P. Berg W. Gilbert F. Sanger

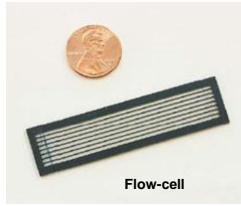
Βραβείο Νόμπελ Χημείας 1980:
Για τη συνεισφορά τους στον προσδιορισμό των αλληλουχιών των βάσεων στα νουκλεϊκά οξέα

SANGER SEQUENCING

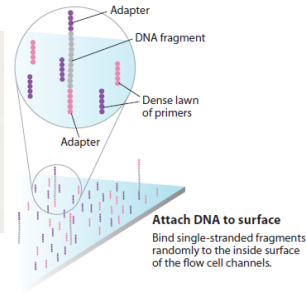




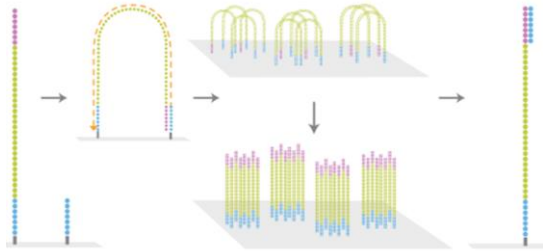
2. NGS- Δημιουργία συστάδων (Cluster)



Flow-cell

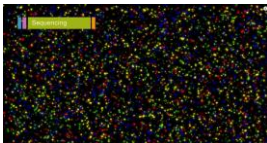
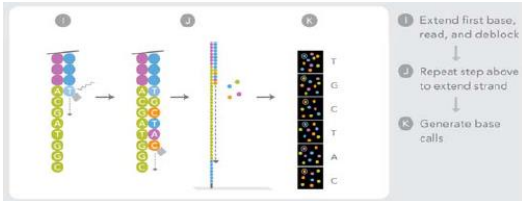


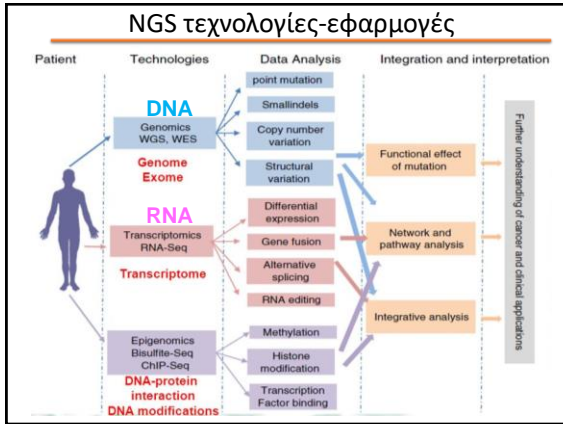
2. NGS- Δημιουργία συστάδων (Cluster)



Κλωνική ενίσχυση
(Clonal amplification)

3. NGS- Αλληλούχιση





Διαθέσιμες εξετάσεις με βάση το NGS

Για >200 διαφορετικά νοσήματα
Σε επίπεδο:

- Προγεννητικό
- Προσυμπτωματικό
- Διαγνωστικό
- Προγνωστικό
- Πρόβλεψης ανταπόκρισης

Metabolism	Immunology	Ophthalmology	Neurogenetics
Reproductive	Maternal-fetal	Eye, skin & immune	Cardiology
Eye, nose & throat	Biophysics	Geriatrics	Oncology

Εργαστηριακή Γενετική