Klin. Biochem. Metab., 19 (40), 2011, No. 3, p. 143–148.

Kam směřuje molekulárně-genetická analýza

Brdička R.

Ústav experimentální medicíny AV ČR, Praha

SOUHRN

Cíl studie: Porovnání současných sekvenačních metod, analýza jejich výsledků, analytická a klinická interpretace. Pokus o výhled do budoucnosti.

Typ studie: Přehledná práce.

Název a sídlo pracoviště: Ústav experimentální medicíny AV ČR, Praha 4.

V rámci současného rozvoje sekvenčních metod vrhli výrobci na trh řadu strojů, které jsou schopny během několika dnů sestavit kompletní sekvenci lidského genomu. Metodické principy se příliš neliší a vycházejí z přístupu použitého již při původní analýze sekvence v rámci projektu HGP, který skončil v roce 2003, tj. ze stanovení sekvenci krátkých úseků a jejich následného pospojování počítačovým programem. Cena analýzy jednoho vzorku stále klesá a předpokladem je její snížení v roce 2013 na 1000 USD za vzorek. Poklesem nákladů se možnosti využití celogenomového sekvenování stávají stále dostupnějšími, a proto začínají získávat na významu i jako nástroj genetického testování. Stávají se tak i předmětem konkurenčního boje mezi výrobci, kteří své „sekvenátory" nové generace nepřetržitě zdokonalují – zvyšují jejich výkon a použitelnost v nejrůznějších aplikacích. Postupně vrůstá i použitelnost jejich výsledků v praktické lékařské diagnostice, která začíná nabízet nebývalé množství dat.

Do genetické molekulární diagnostiky vstoupil nový fenomén – celogenomové sekvenování. Naše instituce by k této situaci měly přistupovat racionálně a investovat tak, abychom příliš nezaostali, udrželi v této oblasti s celosvětovým vývojem krok, ale vybavili se jen takovým množství přístrojů, které dokážeme optimálně využít, protože lze oprávněně předpokládat, že zlepšování bude rychle pokračovat a stroje, které budou k dispozici za několik málo let, budou ještě výkonnější a dokonalejší. Také se značně zvýší kvalita interpretace získaných nálezů.

Klíčová slova: sekvenace nové generace, celogenomová sekvenace, analytická interpretace, klinická interpretace, příští vývoj.

SUMMARY

Brdička R.: Where is the molecular genetic analysis heading?

The review has been focused on the last decade of progress in sequencing technologies and possibilities of analyzing larger and larger genomes including the whole human genome. New technologies are making WGS cheaper and reaching the sum of 1000 USD for human WGS is supposed to come in 2013. In spite of the fact that at present the time necessary for getting the assembled fragments takes several days in case of human genome and cost of one run may be several times more than 1000 USD many such devices are being constructed and sold. Step by step not only analytical procedures based on sequencing of amplified small fragments or direct sequencing of isolated DNA strains, but also the interpretation starting from the analytical process to clinical interpretation is taking place.

WGS seems to become more and more helpful method in genetic testing, offering an enormous amount of data to be analyzed and interpreted, and in a few years it will most probably become a useful tool also in medical practice.

Key words: new generation sequencing, whole genome sequencing, analytical interpretation, clinical interpretation, next developments.