فهرست مطالب

فصل اول: آشنایی با تکنولوژی‌های نسل جدید توالی‌یابی

چکیده‌ای از تاریخچه توالی‌یابی DNA ۵
تکنولوژی‌های نسل جدید توالی‌یابی ۸
۴۵۴ ..... ۱۰
ABI SOLiD ۱۲
Illumina ۱۵
Ion Torrent ۱۷
Pacific Biosciences ۱۷
Oxford Nanopore Technologies ۱۹
Informatics Challenges ۲۰
منابع فصل اول ۲۰

فصل دوم: مقدمه‌ای بر لینوکس

مقدمه ۲۴
مشاهده محتویات موجود در یک مسیر ۲۴
ایجاد مسیر ۲۶
تشخیص مسیری که در آن قرار داریم ۲۷
تغییر مسیر ۲۸
دانلود داده‌ها مورد نظر ۲۸
فشرده سازی فایل ۳۰
مشاهده محتویات یک فایل ۳۰
محاسبه تعداد خطوط ۳۲
جستجوی یک الگوی خاص ۳۲
ترکیب کردن چند دستور با یکدیگر ۳۳
تبدیل فایل fastq به فرمت جدولی ۳۳
جستجوی یک الگو با استفاده از Awk ۳۵
دسته بندی و استخراج توالی‌های منحصر به فرد ۳۷
تبدیل خوانش‌ها به فرمت fasta ۳۹
تبدیل یک فایل نوکلئوتیدی به چند فایل نوکلئوتیدی مجزا ۴۱
تغییر سطوح دسترسی به فایل ۴۲
اجرا کردن اسکریپت bash ۴۳
خلاصه فصل دوم ۴۳

فصل سوم: بررسی کیفیت توالی

مقدمه ۴۵
Fastqc ۴۶
نحوه نصب در محیط لینوکس ۴۶
دانلود مجموعه داده‌ها ۴۸
Fastx-toolkit و ابزار پردازش فایل‌های fastq ۶۵
بحث و نتیجه‌گیری ۶۰
منابع فصل سوم ۶۰

فصل چهارم: همتراز نمودن خوانش‌های توالی‌یابی شده

مقدمه ۶۱
همترازی خوانش‌های کوتاه ۶۲
مجموعه داده مورد کاربرد ۶۲
لیست نرم‌افزارهای مورد نیاز ۶۳
فرایند همترازی ۶۳
نشانه گذاری توالی مرجع ۶۳
ایجاد نشانه گذاری توالی مرجع ۶۳
ایجاد نشانه گذاری مرجع BWA ۶۳
همترازی خوانش‌ها نسبت به مرجع ۶۴
همترازی خوانش‌ها با BWA ۶۴
مشاهده فایل sam ۶۴
FLAG ۶۶
CIGAR ۶۶
QUAL ۶۷
تبدیل sam به bam ۶۸
مرتب سازی فایل bam ۶۸
نرم‌افزارهای جایگزین: novoalign و novosort ۶۹
ایجاد نشانه گذاری ۶۹
همترازی خوانش‌ها با استفاده از novoalign ۶۹
همترازی خوانش‌ها و تبدیل فایل sam به فایل bam ۶۹
مشاهده همترازی‌های bam با نرم‌افزار igv ۷۰
منابع فصل چهارم ۷۱

فصل پنجم: ایجاد یک جریان کاری

مقدمه ۷۲
shell scripts ۷۴
Galaxy ۷۹
(۱)وب سایت Galaxy ۷۹
(۲)ایجاد حساب کاربری در Galaxy ۷۹
i.قسمت ابزار_ حاوی لیستی از ابزارهای موجود. ۸۱
(۳) جمع آوری داده‌ها ۸۱
(۴) قبل از انجام عملیات پیرایش، fastqc را اجرا کنید ۸۳
(۵) اجرای trimmomatic ۸۴
(۶)اجرای fastqc بعد از پیرایش ۹۸
(۷)ایجاد مسیرکاری از تاریخچه ۹۰
(۸)اجرای مسیر کاری ۹۴
نتیجه‌گیری ۹۵
منابع فصل پنجم ۹۵

فصل ششم: بازسازی De novo ژنوم

مقدمه ۹۷
مراحل کلی ۹۹
۱- دانلود توالی‌ها ۱۰۰
۲- فیلترکردن خوانش‌های بد ۱۰۱
ویژگی‌های کلیدی نرم‌افزار ۱۰۱

خلاصه نتایج ۱۰۲
۳a- بازسازی خوانش short paired-end ۱۰۲
۳b- بازسازی هیبریدی با خوانش های PacBio ۱۰۳
۳c- بازسازی خوانش های single-end long ۱۰۴
filtered.fastq ۱۰۴
۴- چک کردن کیفیت ژنوم ۱۰۵
بحث و نتیجه‌گیری ۱۰۹
منابع فصل ششم ۱۱۰

فصل هفتم: توالی‌یابی اگزوم

مقدمه ۱۱۲
روش کلی اجرای WES ۱۱۳
اطلاعات زمینه‌ای مربوط به WES ۱۱۴
نرم‌افزارها ۱۱۴
مجموعه داده‌ها ۱۱۵
دریافت مجموعه داده‌ها ۱۱۶
ایجاد فولدر جدید ۱۱۶
ترسیم داده‌های خام بر اساس ژنوم مرجع ۱۱۶
فراخوانی variant ها ۱۱۷
پیش‌بینی تاثیرات SNV و indel ۱۱۸
Visualization ۱۲۰
نتیجه‌گیری ۱۲۱
منابع فصل هفتم ۱۲۳

فصل هشتم: ترانسکریپتومیکس

مقدمه ۱۲۴
اهداف ۱۲۵
مجموعه داده‌ها ۱۲۵
برنامه‌های مورد نیاز ۱۲۶
پیش پردازش خوانش‌ها و کنترل کیفیت ۱۲۶
پیرایش آداپتورها ۱۲۷
STAR: همترازی خوانش‌ها ۱۲۸
ایجاد index برای ژنوم مرجع ۱۲۸
همترازی خوانش‌ها ۱۲۹
تفاوت بیان ۱۳۰
بیان ژن بر اساس شمارش با استفاده از HTSeq–count و edgeR ۱۳۱
edgeR: بیان ژن و تفاوت بیان ۱۳۳
تفاوت بیان ژن با استفاده از edgeR ۱۳۴
بیان ژن مبتنی بر FPKM با استفاده از ابزار cufflinks ۱۳۸
تفاوت بیان با استفاده از ابزار cufflinks ۱۳۹
نمایش داده‌ها با استفاده از ابزار cummeRbund ۱۴۱
منابع فصل هشتم ۱۴۶

فصل نهم: متاژنومیکس

مقدمه ۱۴۷
مقدمه‌ای بر روش مسیر کاری سرور MG-RAST ۱۴۸
کنترل وضعیت کار ۱۵۰
مشاهده و آنالیز نتایج ۱۵۰
نصب QIIME ۱۵۰
متاژنومیکس SrRNA16 ..... ۱۵۳
مرحله ابتدایی (دانلود فایل‌ها) ۱۵۴
آپلود فایل‌ها ۱۵۵
نتایج ۱۵۷
توالی‌یابی متاژنومیکس shotgun ۱۶۲
آپلود و ارسال ۱۶۳
نتایج ۱۶۵
ایجاد جدول تاکسونومی BIOM ۱۶۷
تبدیل دوباره به فرمت BIOM: ۱۶۸
ایجاد جدول biom عملکردی ۱۷۰
نتیجه‌گیری ۱۷۱
منابع فصل نهم ۱۷۲

فصل دهم: کاربرد داده‌های NGS

مقدمه ۱۷۴
نقشه Classical Linkage ۱۷۶
OneMap (۲,۰-۰) ۱۷۷
نصب نرم‌افزار ۱۷۸
فرمت فایل‌های ورودی ۱۷۸
آنالیز نقشه‌های ترسیم شده Linkage ۱۷۹
از نقشه linkage به نقشه‌های فیزیکی ۱۸۴
Genome-wide Association Studies (GWAS) ۱۸۷
PLINK 1.90 Beta ۱۸۷
دانلود مجموعه داده‌ها ۱۸۸
آنالیز Association ۱۸۹
خلاصه فصل ۲۰۰