

Galaxy platformu üzerinde snippy aracı kullanımı

SNIPPY aracı ile varyant tespiti çalışması

Çağrılan varyantlar filtrelendikten sonra varyant tespit çalışmaları yapılabilir.

- “Galaxy platformu üzerinde snippy aracı kullanımı” sunumunda 5. ve 13. slaytlara bakarak snippy aracını kullanmayı öğrenebiliriz.
- İlk olarak 6. slaytta gösterildiği gibi ‘Tools’ bölümünde ‘snippy’ aracını aratalım.
- 7. slaytta da gösterildiği gibi tarihçe kısmından çalıştığımız varyant filtesinin dosyasını seçip ‘Execute’ butonuna tıklayınız.
- Varyant tespit dosyamız indiğinde ‘history’ kısmına gelmektedir. 8-13. slaytlara da bakacak olursak, inen dosyanın sağ üst köşesindeki göze tıklayıp dosya içeriğini inceleyebiliriz.
- Slayt içerisinden görebileceğiniz gibi bu dosyada referans genomda olan ve hizalanan DNA’da karşısına gelen farklı nükleotitleri görebilir ve varyant tespit çalışmamızı yürütebiliriz.
- CHROME: Varyantın bulunduğu kromozomu tanımlar
- POS: Varyantın bulunduğu kromozom pozisyonunu tanımlar.
- REF: Referans genomda bulunan nükleotidi tanımlar.
- ALT: Hizalanan genomdaki nükleotidi tanımlar.
- EVIDENCE: Hizalama sonucu çıkan veridir. 10. slaytta görüldüğü gibi hizalanan fragmentlerdeki kaç nükleotit referans genomla eşleşmiş veya kaç tanesi farklı eşleşmiş onu gösterir.
- FTYPE: Hizalanan fragment tipini belirtir.
- NT_POS: Nükleotit pozisyonunu belirtir.
- AA_POS: Aminoasit pozisyonunu belirtir.
- EFFECT: Genomdaki değişimin (varyantın) ne olduğunu tanımlar.