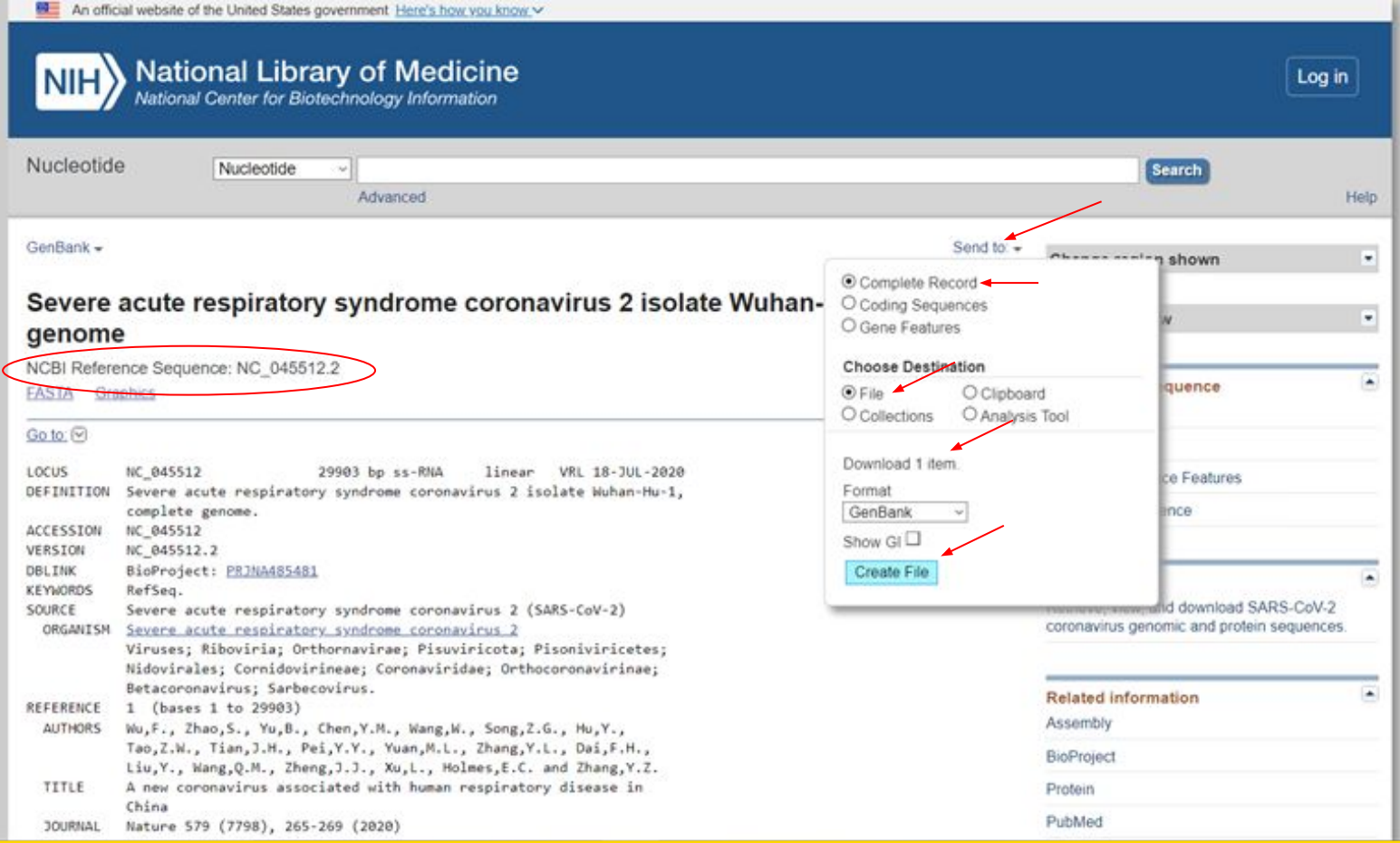
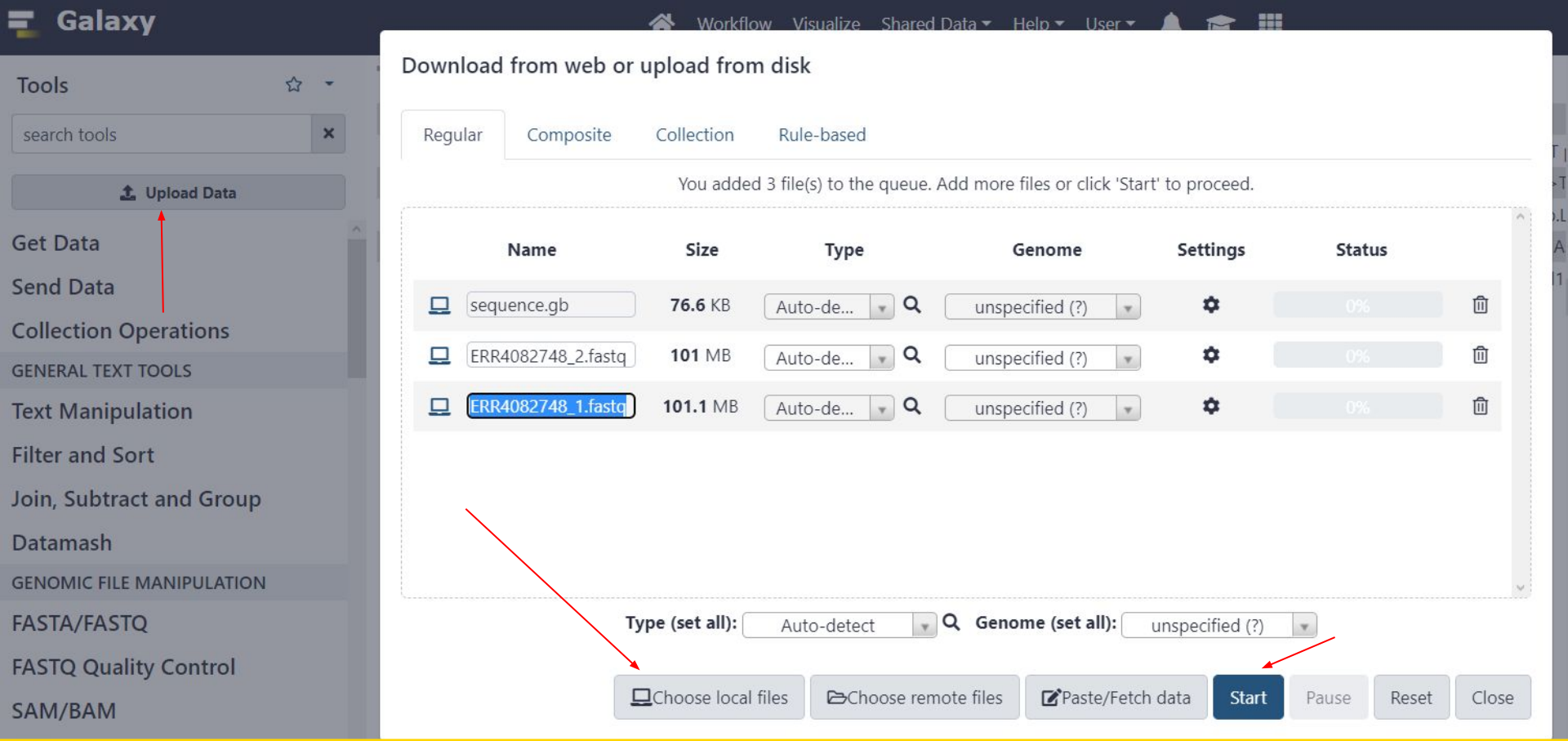
“Snippy” Aracı ile Varyant Analizi

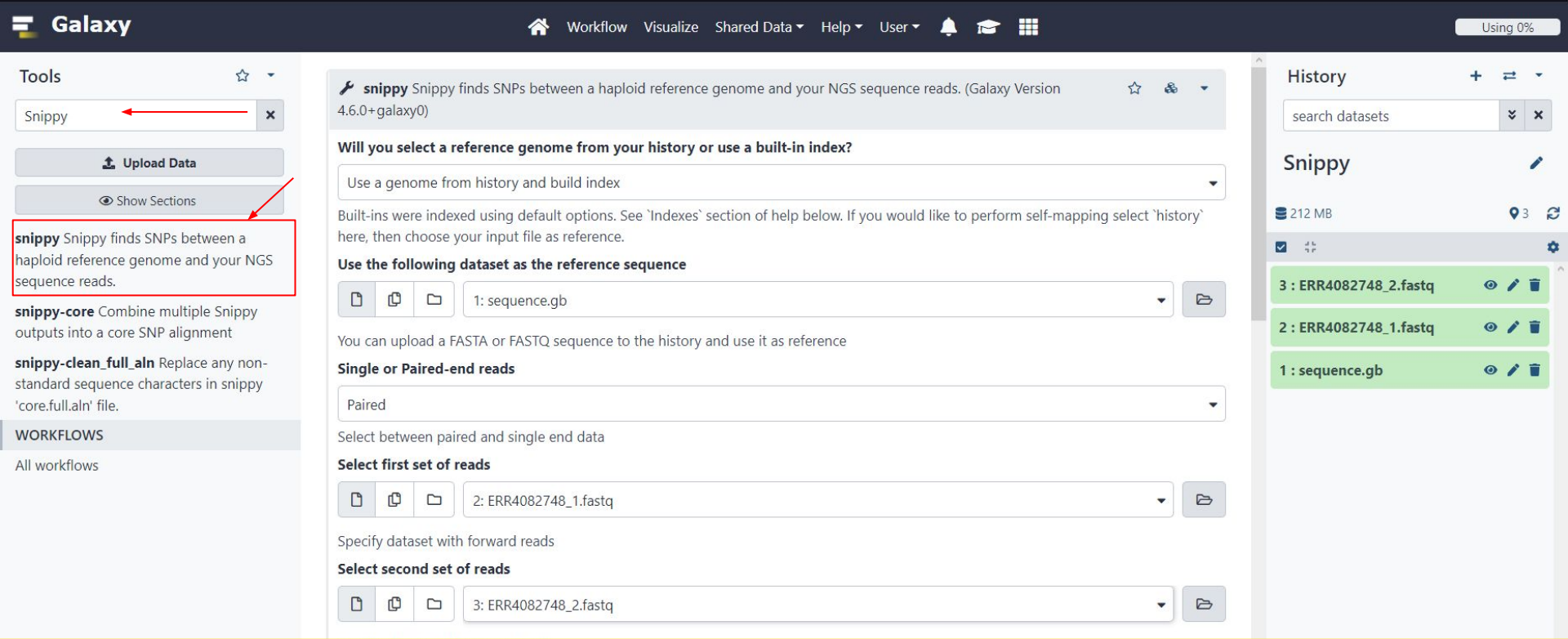
Hazırlayanlar: Şahin Öztürk



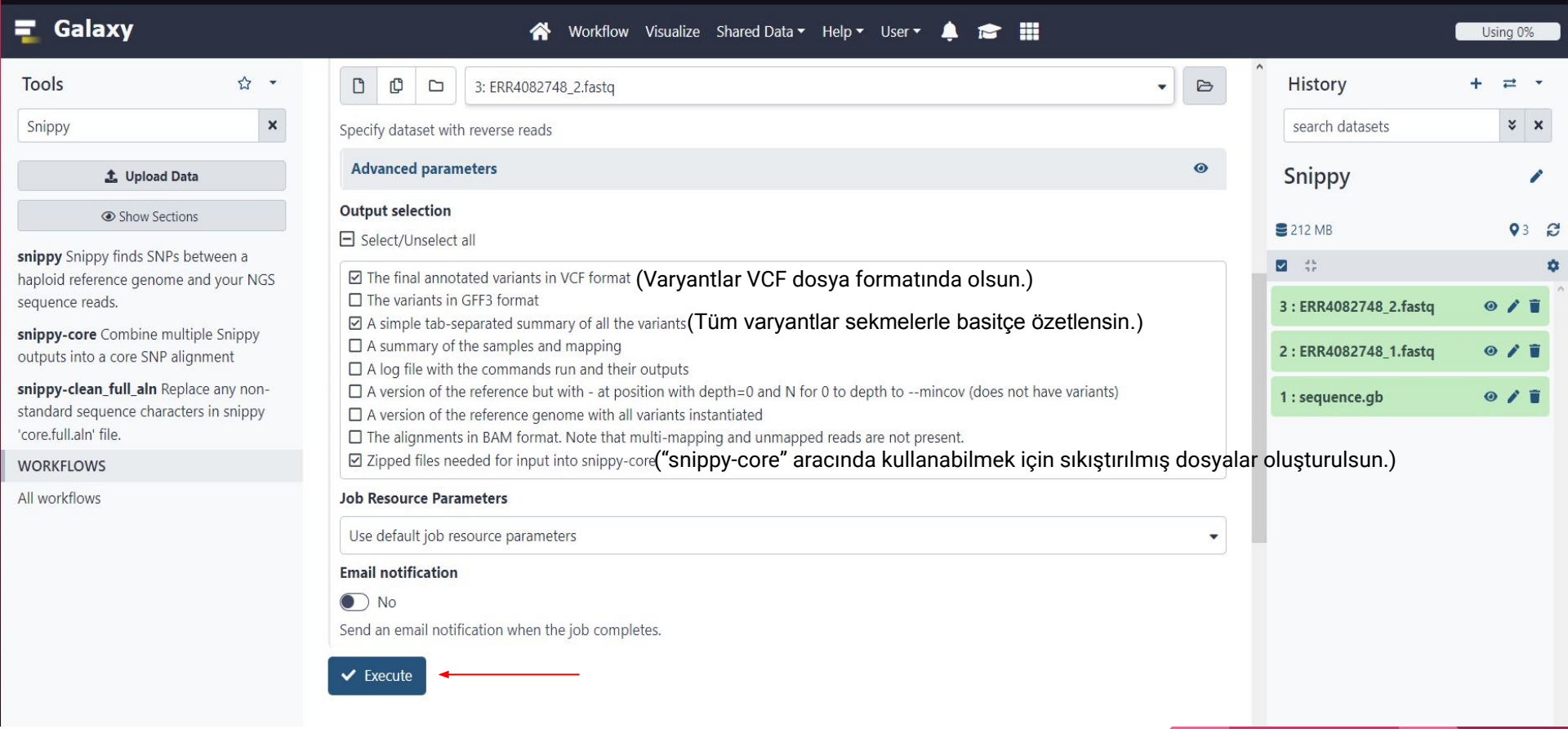
Varyant analizinde kullanacağımız Covid okumaları için referans genom olarak kullanmak üzere NCBI veri bankasından covid'e ait "NC_045512.2" genomunu "genbank" formatında indiriyoruz.



- Kullanacağımız “COVİD” okumalarını ve NCBI’ dan indirmiş olduğumuz Covid’e ait “Genbank” dosyasını “choose local files” butonu ile bilgisayarımızdan galaxy’e yüklemek üzere seçiyoruz.
- Ardından “Start” ile yüklemeyi başlatıyoruz.



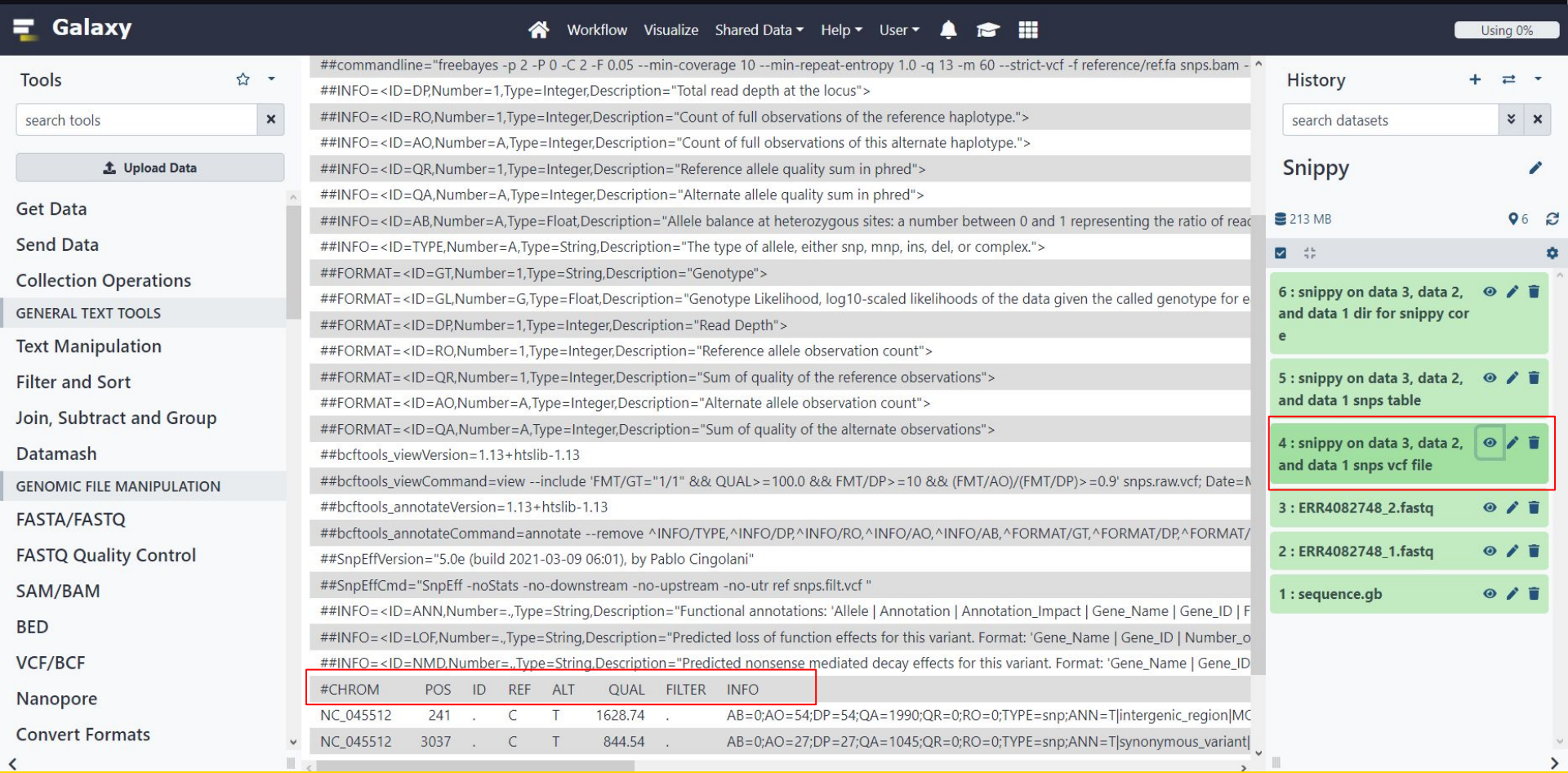
- Dosyalar yüklendikten sonra varyant analizi yapmak için araçlar kısmında “snippy” aracını aratıp, ok ile gösterdiğimiz aracı açıyoruz.
- “Reference File” kısmında yüklemiş olduğumuz referans genomu seçiyoruz.
- İki yönlü okumalarımız olduğundan, “Paired” seçeneğini seçiyoruz.
- İlk olarak “Select first set of reads” kısmında ileri yönlü fastq dosyamızı seçiyoruz.
- Ardından “Select second set of reads” kısmında da geri yönlü olan ikinci fastq dosyamızı seçiyoruz.



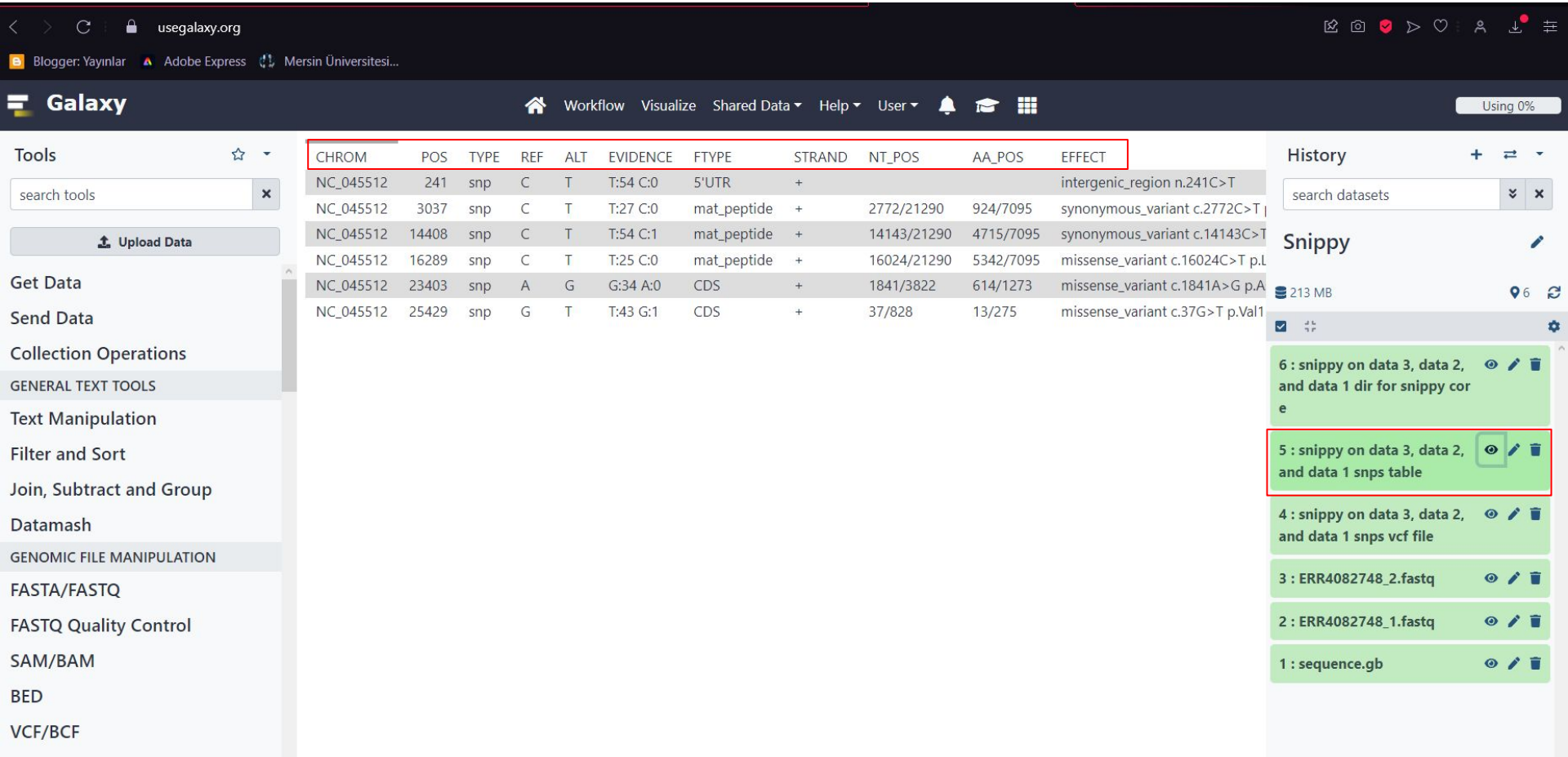
Son olarak işaretlediğimiz “Output selection” seçeneklerini seçtikten sonra “Execute” ile işlemi başlatıyoruz.

Elde edeceğimiz “VCF” dosyasında inceleyeceğimiz kısımlar:

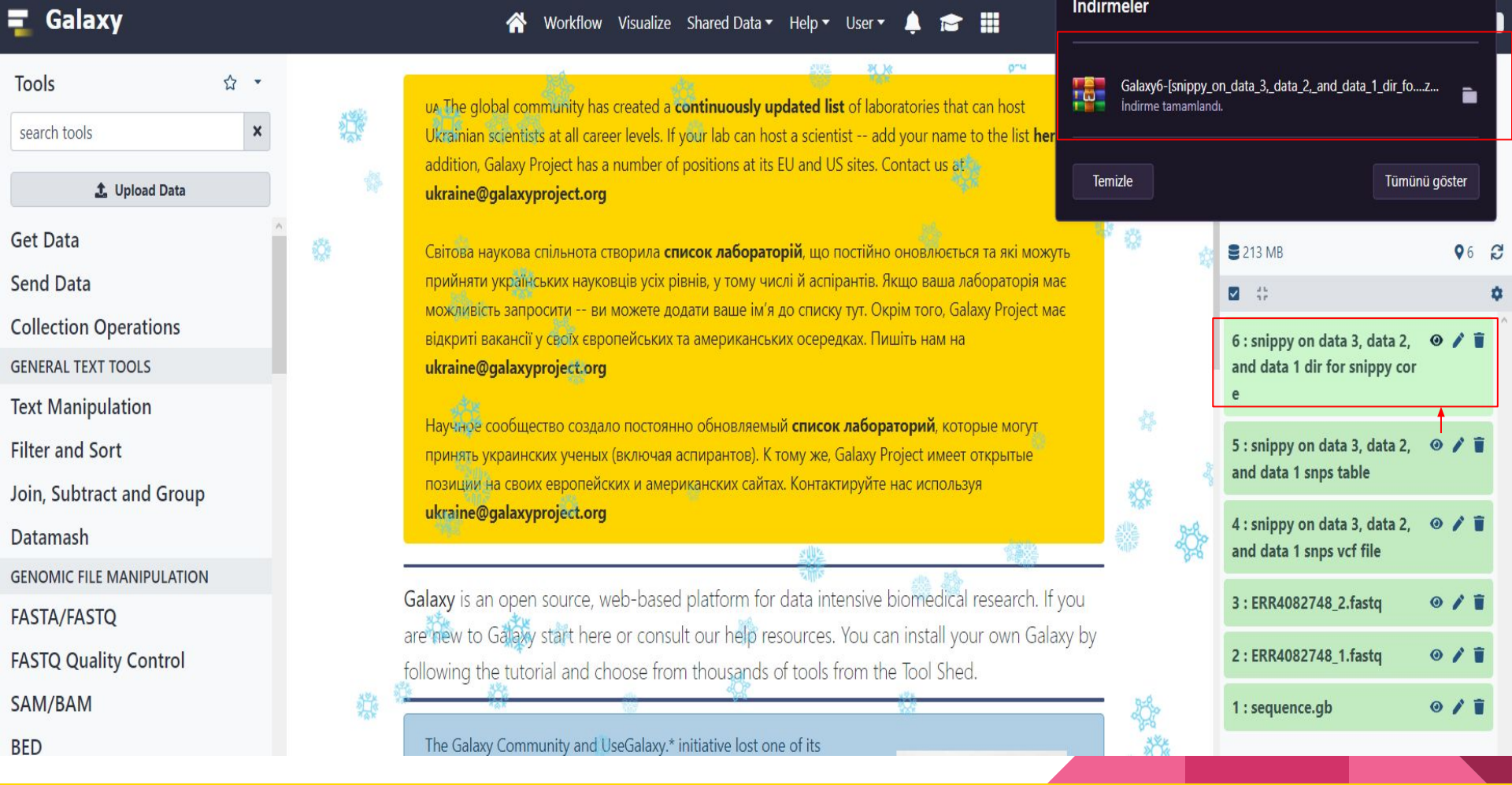
- CHROME: Varyantın bulunduğu kromozomu tanımlar.
- POS: Varyantın bulunduğu kromozom pozisyonunu tanımlar.
- REF: Referans genomda bulunan nükleotidi tanımlar.
- ALT: Hizalanan genomdaki nükleotidi tanımlar.
- EVİDENCE: Hizalanan fragmentlerdeki nükleotitlerin kaçının referans genomla eşleştiğini veya kaçının farklı eşleştiğini ifade eder.
- FTYPE: Hizalanan fragment tipini belirtir.
- NT_POS: Nükleotit pozisyonunu belirtir.
- AA_POS: Aminoasit pozisyonunu belirtir.
- EFFECT: Genomdaki varyantın ne olduğunu ifade eder.



Elde ettiğimiz “VCF” dosyasında referans genomda olan ve hizalanan DNA’da karşısına gelen nükleotitleri gözlemleyerek varyant analizimizi yapabiliriz.



Bu dosyamızda da aynı şekilde referans genomda yer alan ve hizalanan DNA'da karşısına gelen nükleotitleri gözlemleyerek varyant analizimizi yapabiliriz.



Bu işlemler sonucunda “Snippy-core” aracında kullanabileceğimiz sıkıştırılmış dosyayı da elde etmiş olduk.