

SEKUENCIMI I PLOTË I GJENOMIT ME LEXIM TË GJATË LRS



Testet gjenetike tradicionale (për shembull ekzomi ose gjenomi me lexim të shkurtër) e lexojnë ADN-në në pjesë të vogla dhe më pas e bashkojnë. Në fazën e parë për këto teste, ADN-ja ndahet në fragmente të vogla. Këto fragmente lexohen një e nga një me pajisje të posaçme dhe programet kompjuterike i bashkojnë këto të dhëna, duke e vendosur secilin fragment në vendin e duhur. Pastaj krahasohen me të dhënat e një njeriu normal dhe identifikohen ndryshimet që lidhen me sëmundjet. Kjo metodë na lejon të arrijmë në mënyrë të sigurt të shumica e informacionit. Të gjitha këto studime, veçanërisht sekuencimi i ekzomit, u kanë dhënë mundësi diagnoze miliona njerëzve në botë. Megjithatë, këto teste mund të mos i tregojnë plotësisht ndryshimet e mëdha në ADN, rajonet e përsëritura ose variantet komplekse. Pikërisht për këtë arsye, për pacientët tek të cilët nuk mund të vendoset diagnozë me metoda të tjera, ka filluar të përdoret **“Sekuencimi i Plotë i Gjenomit me Lexim të Gjatë”**.

Një kontribut tjetër i kësaj teknologjie në diagnostikim është se ajo mund të zbulojë edhe disa sëmundje epigjenetike dhe çrregullime të metilimit. Përveç të gjitha të dhënave që përfton sekuencimi i plotë i gjenomit me lexim të shkurtër, ajo mund të zbulojë edhe ndryshimet kromozomale (si translokacioni, inversioni, delecioni), sëmundjet e sekuencave të përsëritura, interpretimin e saktë të HLA-ve, të gjitha rastet ku duhet bërë analizë haplotipi (pra shfaqjen veçmas të gjeneve që na kalojnë nga nëna dhe nga babai) dhe çrregullimet e metilimit. Është e sigurt se në vitet e ardhshme, kur qasja në këtë teknologji të rritet, ajo do të zëvendësojë të gjitha teknologjitë e tjera.

Për informacion të
detajuar rreth
Sekuencimit të Plotë të
Gjenomit me Lexim të
Gjatë, skanoni kodin QR.

