

## **TD4 : Séquençage haut débit (HTS)**

Les techniques de séquençage haut débit permettent de déterminer chaque nucléotide et donc d'identifier chaque mutation et chaque variation du nombre de copies d'un gène du génome en un seul test.

Le séquençage haut débit permet de séquencer simultanément de très nombreuses régions du génome de façon rapide et économique.

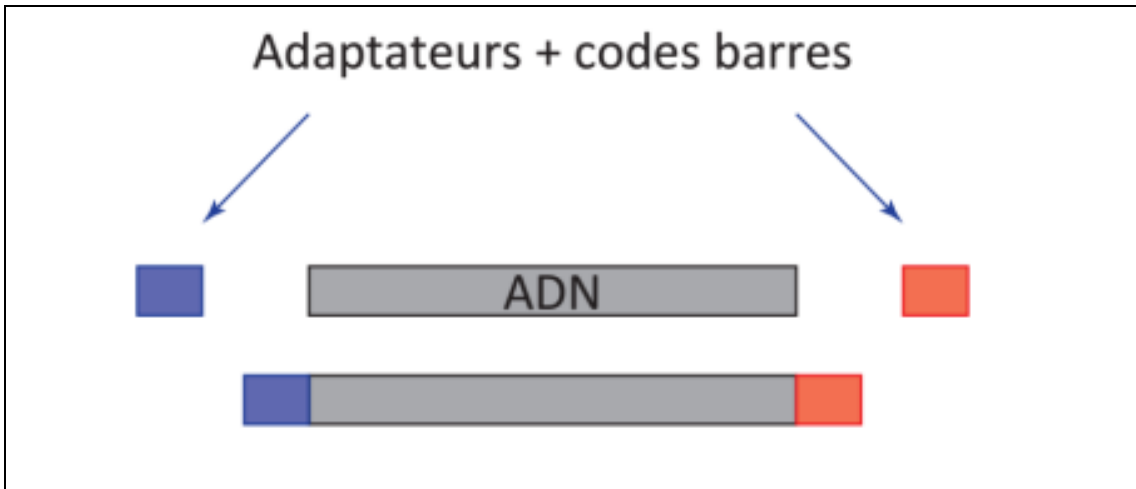
### **Types de prélèvements**

Les analyses S'effectuent sur les échantillons suivants:

- Une ponction de moelle osseuse sur héparinate de lithium (environ 5 ml)
- Du sang si la moelle est inaspirable sur héparinate de lithium (environ 10 ml)
- Une biopsie médullaire
- Des tissus frais.

### **Principe des librairies**

- Permet de cibler des régions spécifiques du génome
- Possibilité de cibler certains gènes, l'ensemble des gènes (exome ou WES whole Exome sequencing) ou l'ensemble du génome (WGS whole genome sequencing).
- Permet de combiner plusieurs séquences et plusieurs patients dans une analyse de séquençage grâce aux index (ou codes barres) qui sont des séquences nucléotidiques synthétiques ajoutées au fragment.
- Des adaptateurs sont également ajoutés au fragment pour la suite de la technique.

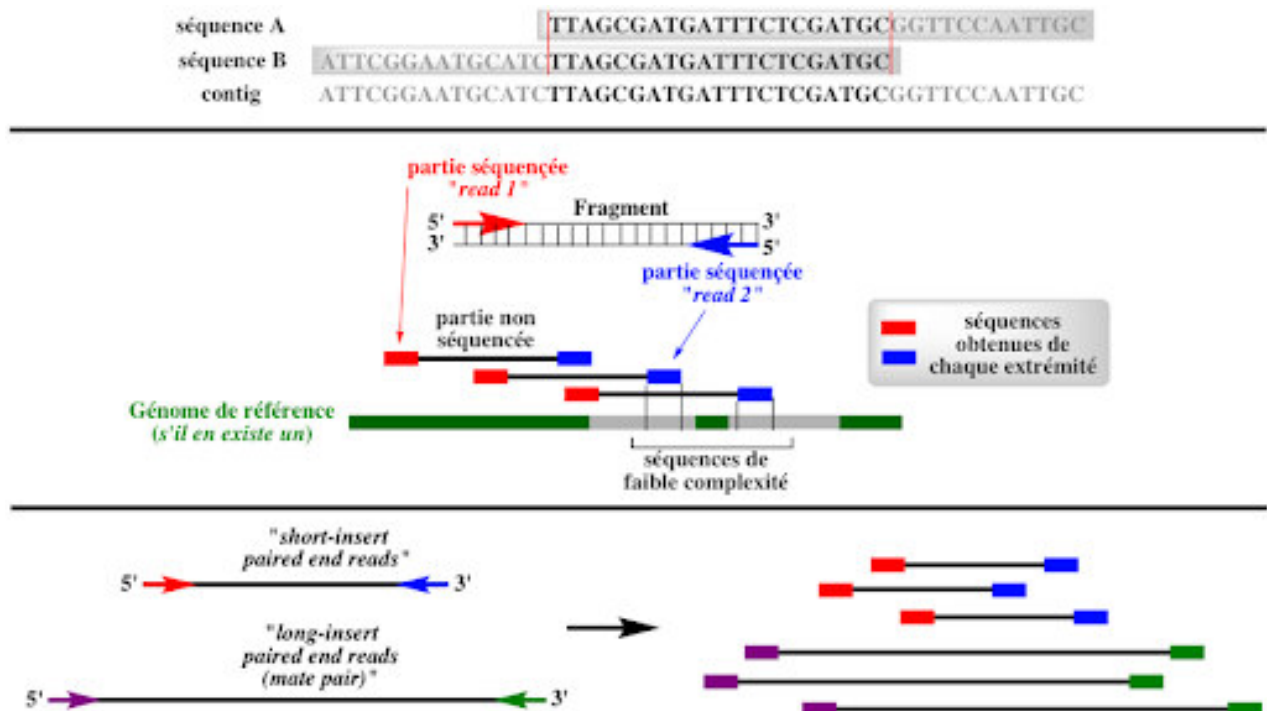


### Amplification clonale

L'étape d'amplification clonale permet d'obtenir un plus grand nombre de séquences que l'on souhaite analyser, ceci afin d'augmenter la qualité des signaux qui vont servir au séquençage.

### Le séquençage parallèle

Les fragments d'ADN sont lus et traduits en séquences de nucléotides



**TD de génétique de la 2<sup>ème</sup> Année de Médecine**

**Applications courantes**

- Détection d'agents pathogènes
- Étude des pathogènes émergents
- Classification moléculaire des cancers
- Étude des microbiotes
- le séquençage d'un génome inconnu (séquençage de novo) ou le re-séquençage d'un génome connu
- l'annotation (ou la ré-annotation) de plus en plus précise et exhaustive d'un génome
- l'étude de la variabilité génétique et du polymorphisme de nucléotide simple (SNP)