N1-EXP-02 · Struttura N1 (Svizzera) · 2023 · in corso · Protocollo H

Archivio di riferimento genomico multispecie

Dr.ssa Ursula Brunner, Dr. Matthias Vogel, Dr.ssa Helena Roth

Biobanca N.1 — Basilea, Svizzera

ABSTRACT

Contesto: Il tracciamento delle linee potenziate tra le facility richiede genomi di riferimento completi e verificabili. Metodo: Abbiamo sequenziato 214 campioni multispecie con tecnologia a lettura lunga Oxford Nanopore, eseguendo assemblaggio de novo (rilevamento e correzione degli overlap, assemblaggio e lucidatura del consenso) e annotazione strutturale e funzionale; ogni genoma è stato indicizzato con hash crittografici per garantire integrità e non ripudio dei depositi. Risultati: Sono stati depositati 214 genomi annotati con continuità a livello cromosomico. L'analisi comparativa ha evidenziato in alcune linee della facility N6 varianti strutturali e a singolo nucleotide assenti nei registri di origine, compatibili con eventi di editing o di ricombinazione non documentati. Conclusioni: L'archivio fornisce un riferimento condiviso e a prova di manomissione per la sorveglianza genomica; le discrepanze rilevate nelle linee N6 richiedono verifica incrociata con la catena di custodia e con i registri sperimentali.

OBIETTIVO

Costruire una banca di genomi di riferimento condivisa fra tutte le facility per tracciare le linee potenziate.

METODO

Sequenziamento a lettura lunga (Oxford Nanopore) con assemblaggio de novo e indicizzazione crittografica dei campioni.

RISULTATI E CONCLUSIONI

Depositati 214 genomi annotati; alcune linee N6 mostrano varianti non presenti nei registri di origine.

BIBLIOGRAFIA

[1] Loman N.J., Quick J., Simpson J.T. (2015). A complete bacterial genome assembled de novo using only nanopore sequencing data. Nature Methods 12(8):733-735. https://doi.org/10.1038/nmeth.3444

[2] Koren S., Walenz B.P., Berlin K., Miller J.R., Bergman N.H., Phillippy A.M. (2017). Canu: scalable and accurate long-read assembly via adaptive k-mer weighting and repeat separation. Genome Research 27(5):722-736. https://doi.org/10.1101/gr.215087.116

[3] Wang Y., Zhao Y., Bollas A., Wang Y., Au K.F. (2021). Nanopore sequencing technology, bioinformatics and applications. Nature Biotechnology 39(11):1348-1365. https://doi.org/10.1038/s41587-021-01108-x

[4] Ozercan H.I., Ileri A.M., Ayday E., Alkan C. (2018). Realizing the potential of blockchain technologies in genomics. Genome Research 28(9):1255-1263. https://doi.org/10.1101/gr.207464.116

Opera di finzione. Autori e risultati sono immaginari; la bibliografia elenca opere reali a solo scopo di contesto scientifico. © Eden Exotic — universo 47B1