

# Snabbare DNA-sekvensering ger nya möjligheter

Marcus Danielsson

**Utvecklingen inom DNA-sekvenseringsbranschen har på senare år gått i en rasande takt.** Det första mänskliga genomet (kompleta DNA-sekvensen) tog över 10 år att avläsa och blev färdigt år 2003 till en kostnad av ca 100 000 000 \$. Med dagens teknik kan man göra samma sak på en vecka och det kostar inte mer än 4000 \$ (april 2012). Med hjälp av *targeted resequencing* (riktad om-sekvensering) kan man få fram den information man vill ha ännu snabbare. Tekniken riktar sekvenseringen mot DNA-regioner som innehåller de genregionerna man vet har koppling till sjukdomar. En sådan teknik har utvecklats av företaget Halo Genomics och saluförs som HaloPlex PCR. Huvudprincipen bakom metoden är att selektivt fiska ut DNA-fragment från den region man är intresserad av med hjälp av unika specialdesignade sonder. Metoden gör det möjligt att kopiera upp till 250 000 olika fragment samtidigt i en enda polymeras-kedjereaktion (PCR).

**I detta masterarbete minskades tiden för HaloPlex PCR protokollet från två arbetsdagar till sex timmar.** Fragmenteringsreaktionen förkortades med nästan 90 % och tidsåtgången för hybridiseringen minskades med 75 %. Förutom tidsoptimeringen blev metoden också enklare att utföra och gav bättre sekvenseringskvalitet än tidigare. Med det nya, snabba, HaloPlex PCR-protokollet går det att få ett färdigt sekvenseringsresultat på endast tre dagar, en dag mindre än vad som tidigare var möjligt. Den här typen av tidsbesparing är mycket viktig i kliniska applikationer eftersom de behövs för diagnos av sjukdomar där snabba testresultat är viktiga för att patienter ska kunna få korrekt diagnos och medicinering.

Examensarbete i biologi, 30 hp, vt 2012

Institutionen för biologisk grundutbildning Uppsala Universitet och Halo Genomics (numera Agilent Technologies, Dag Hammarskjölds väg 54A, Uppsala, Sverige)

Handledare: Fredrik Roos