

Genomsequenzierung - Technische Möglichkeiten und aktuelle Projekte

C. Drögemüller & T. Leeb

Institut für Genetik
Universität Bern

Next Generation Sequencing Platform





Swiss Institute of
Bioinformatics

u^b

UNIVERSITÄT
BERN



UNIVERSITY OF FRIBOURG



Vital-IT

Unil

UNIL | Université de Lausanne



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE



ÉCOLE POLYTECHNIQUE
FÉDÉRALE DE LAUSANNE

www.vital-it.ch

Sequenzierte Genome (Stand 31.05.2013)

46 Pferde

30 Hunde

19 Rinder

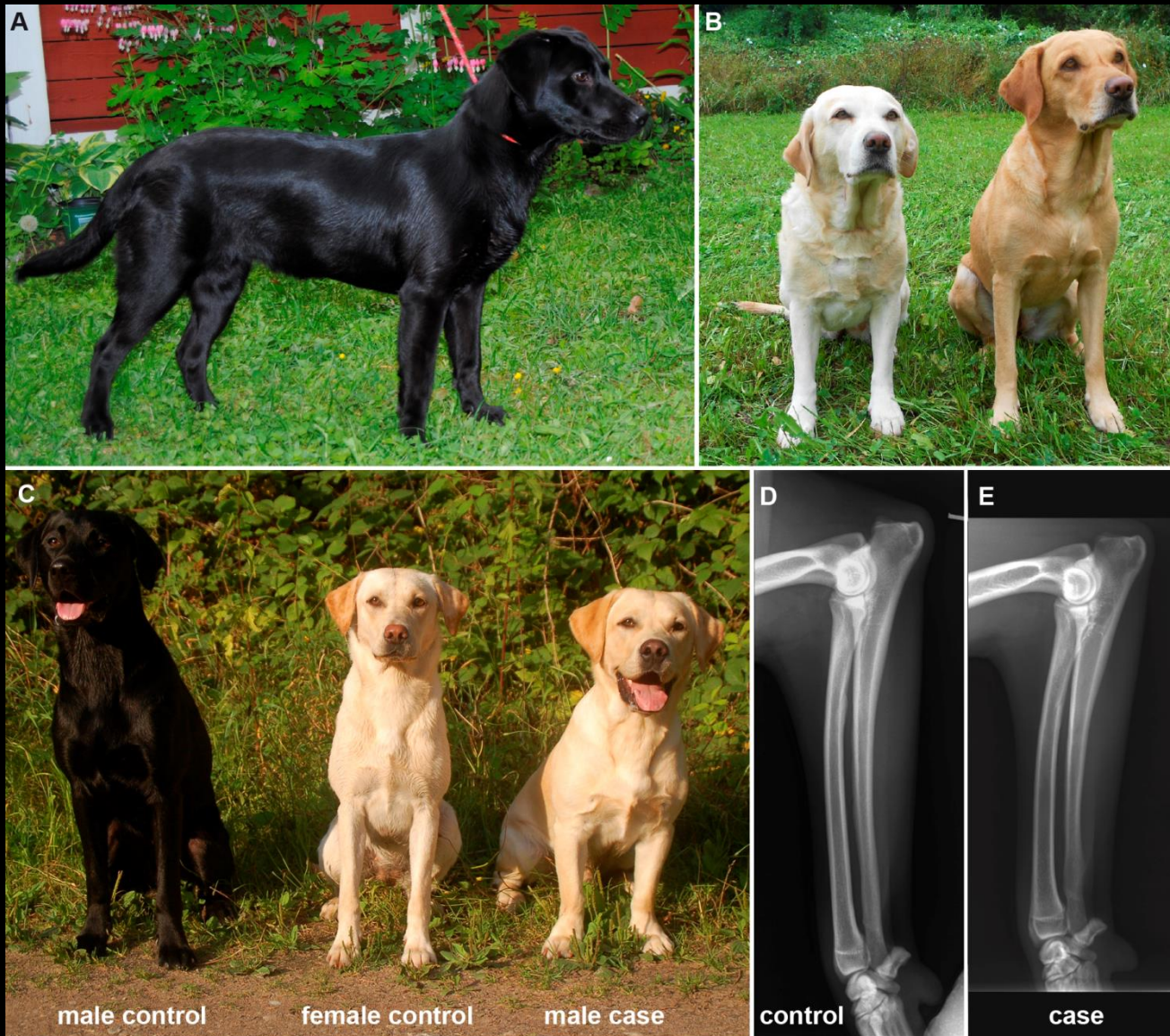
2 Ziegen

1 Büffel

1 Mensch

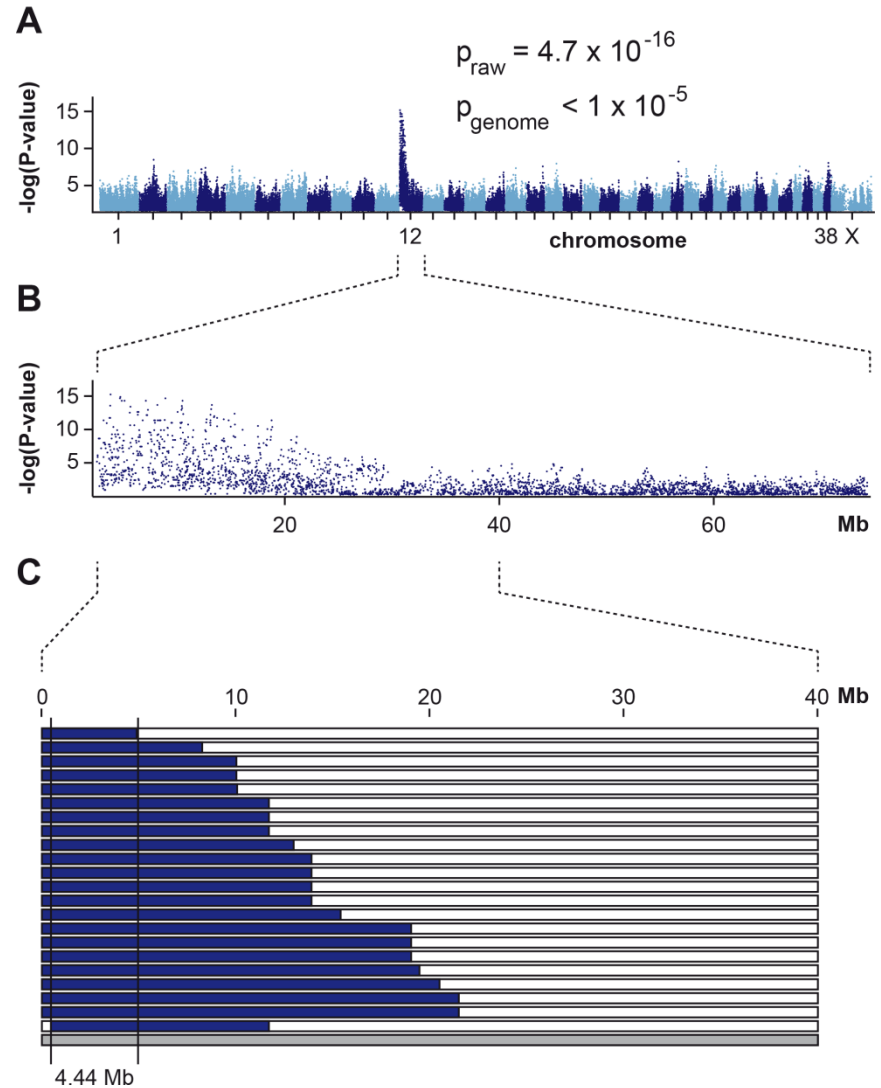
99

Skeletale Dysplasie 2 (SD2) bei Labrador Retrievern



Skeletale Dysplasie 2 (SD2) bei Labrador Retrievern

GWAS - 23 Fälle & 37 Kontrollen



Resequenzierung eines betroffenen Labrador Retrievers

200 bp fragment library

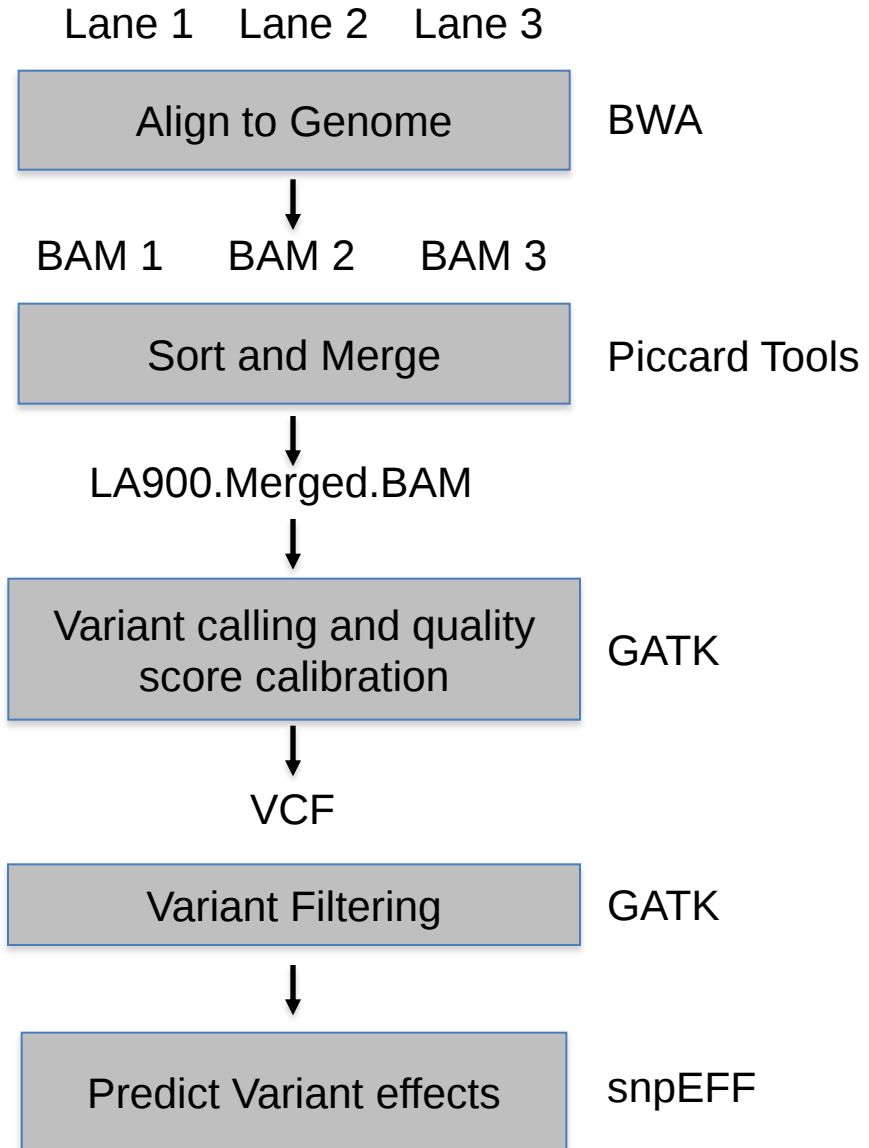
2 x 100 bp sequences (HiSeq2000)



900 million reads

90 Gb raw data

30x genome coverage



Genomsequenzierung



Filtering step

Number of variants

Variants in the whole genome	2,513,422
Variants in the critical 4.44 Mb interval on CFA 12	9,097
Variants in the critical interval that were absent from 13 other dog genomes	762
Non-synonymous variants in the whole genome	8,146
Non-synonymous variants in the critical 4.44 Mb interval on CFA 12	92
Non-synonymous variants in the critical interval that were absent from 13 other dog genomes	5

causative variant: *COL11A2:c.143G>C*

Weitere Projekte



Vitamin B12 Mangel
Mutation identifiziert
Gentest etabliert
PLoS One (2013)



Vitamin B12 Mangel
Mutation identifiziert
Gentest etabliert



Craniomandibuläre Osteopathie
Mutation identifiziert
Gentest etabliert



Nasale Parakeratose
Mutation identifiziert
Gentest etabliert

Weitere Projekte



Leberfibrose (CLF)
nicht-kodierende Mutation vermutet
1 Fall & 29 Kontrollen sequenziert



Tödliche Erbkrankheit
Mutation kartiert
1 Fall sequenziert

Weitere Projekte



Gurt
nicht-kodierende Mutation vermutet
1 homozygote Kuh sequenziert

Weitere Projekte



Paunch Calf Syndrome (PCS)

Mutation identifiziert

Gentest etabliert

PLoS One (2012)

Weitere Projekte



Alopecia areata
in Planung
zu sequenzierendes Tier ausgewählt



Kruppohren
Mutation identifiziert
Gentest etabliert
PLoS One, eingereicht

Weitere Projekte



Tränenfistel



BCSE

Weitere Projekte



Polled

mehrere Tiere sequenziert

mehrere kausale Mutationen identifiziert

Gentest etabliert



Wackelhörner

1 Kuh sequenziert

Probenarchiv



Fragen ?

www.ngs.unibe.ch