

Abstrakt

Cílem této práce je vývoj strategie pro vyhodnocování dat z next-generation sekvenování. Pomocí bioinformatických nástrojů (programu Galaxy, Velvet, Enterovirus genotyping tool) jsme optimalizovali metodu pro zpracování těchto dat. Analyzovali jsme 22 vzorků. Deset z těchto vzorků bylo pěstováno na buněčných kulturách, zbylých dvanáct pochází z reálných vzorků stolic. Všechny vzorky pocházejí od jednotlivců, kteří jsou geneticky predisponováni k diabetu 1. typu a všechny byly pozitivní na enterovirus. Enteroviry a jejich infekce jsou po dlouhou dobu považovány za vážné kandidáty, kteří mohou být zapojeni do etiologie onemocnění diabetu 1. typu, což je onemocnění končící absolutním deficitem inzulínu v důsledku autoimunitní destrukce beta buněk pankreatu. Genetická složka tohoto onemocnění se zdá být poměrně dobře definována (*HLA*, *INS*, *CTLA4*, *PTPN22*, *CTLA4*, *IFIH1* a mnoho dalších genů), environmentální část etiologie zůstává nejasná.

Dokázali jsme sestavit 22 genomů de novo, avšak s četnými mezerami mezi jednotlivými kontigy. U prvních devíti vzorků jsme tyto mezery překlenuli pomocí Sangerova sekvenování. Tímto způsobem jsme sestavili 9 celých virových genomů.

Hlavním přínosem této práce je vytvoření univerzálního postupu analýzy dat z next-generation sekvenování, který se již používá pro další analýzu vzorků, jež jsou podrobeny tomuto typu sekvenování. Pomocí tohoto postupu jsme schopni identifikovat viry ze vzorku, aniž bychom je specificky detekovali.