

Sekvenování DNA je molekulárně genetická metoda, jejímž výstupem je údaj o pořadí a druhu nukleotidů ve vzorku deoxyribonukleové kyseliny (DNA), molekuly nesoucí genetickou informaci. Tento údaj má často klíčovou hodnotu pro mnoho odvětví; výzkum, zdravotnictví, průmysl, kriminalistiku a další. Dlouhou dobu byla k sekvenování používána téměř výhradně metoda vynalezená Frederickem Sangerem v 70. letech minulého století, která využívá upravené nukleotidy, jejichž zařazení do řetězce DNA brání jeho dalšímu prodloužení. Syntéza DNA v jejich přítomnosti dá vznik směsi různě dlouhých fragmentů, které jsou elektroforeticky rozděleny podle délky a z výsledného gelu je odečtena sekvence. Protože s sebou princip této metody nese jistá omezení (m.j. nízký výkon a malé pokrytí cílové oblasti), je v poslední době vynakládáno značné úsilí na vývoj alternativních metod sekvenování. Tyto metody, souhrnně nazývané sekvenování nové generace ("next-generation sequencing" - NGS), využívají rozličné technologie k překonání limitů Sangerova sekvenování. Tato práce pojednává o nejvýznamějších NGS metodách a zaměřuje se na možnosti jejich využití při sekvenování přestaveb genů pro imunoglobuliny a T-buněčné receptory, což je oblast se značnou klinickou relevancí v oborech jako je imunologie či hematologie.