

Whole human genome sequencing for \$100**Devin Coldewey**

June 10, 2022

توالی‌یابی کل ژنگان انسان با ۱۰۰ دلار

ترجمه: نازنین عندلیب

تهران، دانشگاه تهران، دانشکده زیست شناسی

* مترجم مسئول، پست الکترونیکی: Andalib2727@ut.ac.ir

۱۰۰۰ دلار و در سال ۲۰۲۱ به ۵۶۲ دلار کاهش یافته که بسیار خبر ساز بود. شرکت اولتیمای ژنومیکس از این راز پرده برداشت و ادعا می‌کند که تنها با ۱۰۰ دلار به نقطه عطف اصلی توالی‌یابی کل ژنگان دست یافته است. این شرکت هدف خود را "راه‌اندازی یک دوره جدید در تحقیقات در زمینه ژنگان‌شناسی و مراقبت‌های بهداشتی" توصیف می‌کند و از طرفی این شرکت، دانشمندان پیشرو در این زمینه را ۶۰۰ میلیون دلار حمایت مالی می‌کند.

در کنفرانس پیشرفت در زیست‌شناسی و فناوری ژنگان^۱ که در این هفته در فلوریدا برگزار شد. اولین نتایج علمی مؤسسات تحقیقاتی پیشرو که از برنامه‌ی برای توالی‌یابی کل ژنگان، توالی‌یابی تک‌سلولی و اپی‌ژنتیک سرطان استفاده کردند، ارائه شد. علاوه‌براین، یک مطالعه چهار میلیون سلولی در سطح ژنگانی در مؤسسه وایتهد^۲ (بخشی از MIT) انجام شد و نشان داد که این برنامه را می‌توان برای مطالعات تک‌سلولی در مقیاس بزرگ هم انجام داد. داده‌های اولیه ارزیابی بالینی و همچنین داده‌های ساختار ژنگان Hi-C به‌صورت قطعنامه در این کنفرانس (AGBT) بیان شد.

پیچیدگی و ماهیت پویای زیست‌شناسی نیاز به اطلاعات ژنگانی را کمابیش نامحدود کرده است. در حال حاضر، توالی‌یابی معمولی برای تحقیقات و تشخیص به دلیل هزینه بالا به شدت محدود است. در طول پنج سال گذشته، شرکت اولتیمای رویکرد جدیدی به نام "معماری توالی‌یابی اساساً جدید" را توسعه داد که فراتر از رویکردهای مرسوم بود و

یک شرکت زیست‌فناوری به نام اولتیمای ژنومیکس^۱ مستقر در کالیفرنیا از یک راز پرده برداشت و ادعا کرد، یک برنامه جدید توالی‌یابی کم‌هزینه و توان‌بالا را ارائه می‌دهد که طبق این برنامه می‌توان کل ژنگان را با ۱۰۰ دلار توالی‌یابی کرد.

زمانی که طرح ژنگان انسان در سال ۱۹۹۰ آغاز شد، بودجه پیش‌بینی شده برای آن ۳ میلیارد دلار بود. برخی از محققان براین باور بودند که نقشه‌برداری از تمام حدود بیش از ۲۰۰۰۰ ژن و تعیین توالی جفت بازهای شیمیایی سازنده DNA قرن‌ها زمان لازم دارد، اگرچه در نهایت ۱۳ سال زمان صرف انجام این طرح شد. از آن زمان، توالی‌یابی ژنگان دست‌خوش پیشرفت‌های فناوری با شرایط اقتصادی مناسب با سرعتی سریع‌تر از قانون مور^۲ (یک روند بلندمدت در صنعت رایانه است که شامل دوبرابر شدن عملکرد، هر دو سال یک‌بار) انجام شد. آنچه قبلاً به میلیارد دلار هزینه و سال‌ها زمان نیاز داشت اکنون چندین مرتبه ارزان‌تر و در عرض چندساعت امکان‌پذیر است.

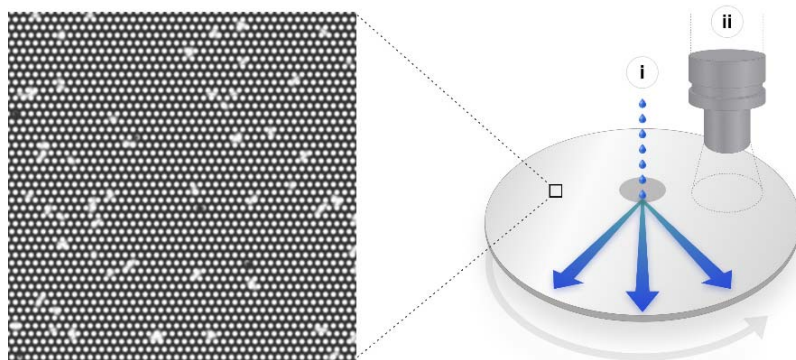
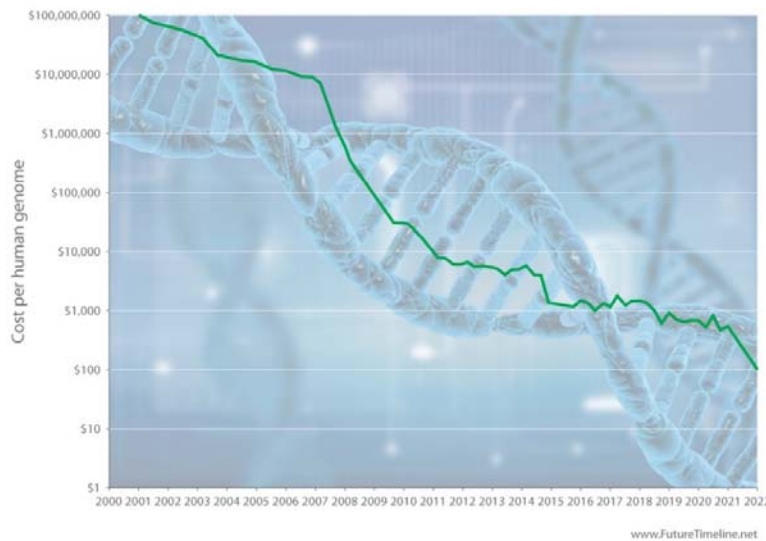
شرکت‌هایی مانند 23andMe و Ancestry.com کیت‌های آزمایش DNA را در سطح مصرف‌کننده ارائه دادند. این کیت‌ها می‌توانند اطلاعاتی در مورد نیای مصرف‌کننده و استعدادهای ژنتیکی مرتبط با سلامت فرد را گزارش دهند. اکثر مردم ترجیح می‌دهند، روش‌های بر اساس توالی‌یابی جزئی (ناقص) را انتخاب کنند، در حالی که اکنون هزینه‌ها به شدت کاهش یافته به طوری که توالی‌یابی کل ژنگان ممکن است به زودی مقرون به صرفه باشد. هزینه لازم برای توالی‌یابی در سال ۲۰۱۶ توسط شرکت وریتاس ژنتیک^۳ به

¹ Ultima Genomics² Moor's Law³ Veritas Genetics⁴ Advances in genome biology and technology (AGBT)⁵ Whitehead

درک واقعی پیچیدگی‌های زیست‌شناسی لازم است دست‌پیداکنیم". برنامه ژنگان ۱۰۰ دلاری اولین نمونه‌ی است که با استفاده از رویکرد مقیاس رادیکال انجام می‌شود. ما متعهد هستیم، به‌صورت پیوسته هزینه اطلاعات ژنگانی را کاهش دهیم تا زمانی که این آزمایش‌ها به‌صورت آزمایش‌های معمول در سیستم مراقبت بهداشتی قرار گیرد.

از جمله تفاوت‌های آن در زمینه مهندسی flow cellها، تفاوت در شیمی توالی‌یابی و تفاوت در نرم‌افزارهاست.

گیلاد آلموگی^۱ بنیان‌گذار و مدیرعامل شرکت اولتیما ژنومیکس گفت: "DNA به‌عنوان منبع طبیعی و مجموعه‌ی از دستورالعمل‌ها برای موجودات زنده است، اما با فناوری‌های کنونی ما نمی‌توانیم به تمام اطلاعاتی که برای



خواهد رساند. توانایی تعیین توالی هزاران ژنگان و اپی‌ژنگان، تشخیص و پیش‌بینی خطر بیماری را دگرگون خواهد کرد".

مایکل اشنایدر^۲، مدیر مرکز ژنگان‌شناسی و پزشکی شخصی در دانشگاه استنفورد گفت: "رویکردی که شرکت اولتیما ژنومیکس ارائه داد، توالی‌یابی را متحول خواهد کرد و آنچه را که ما می‌توانیم انجام دهیم را به سطح کاملاً جدیدی

¹ Gilad Almogy
² Michael Snyder

جاناتان وایزمن، استاد مؤسسه وایتهد گفت: "آخرین پیشرفت‌ها در تحقیقات زیست‌پزشکی نیاز مبرم به توالی‌یابی دارد. ما کیفیت توالی‌یابی شرکت اولتیما را در میلیون‌ها سلول منفرد بررسی کردیم و اکنون در حال شروع آزمایش‌های بزرگ‌تری هستیم که قبلاً امکان‌پذیر نبودند".

دورون لپسون، مدیرارشد علمی شرکت اولتیما ژنومیکس گفت: "دانشمندان و پزشکان به‌صورت پیوسته در زمینه وسعت، عمق و فراوانی اطلاعات ژنگانی باهم تبادل نظر می‌کنند. با غلبه بر محدودیت‌های فناوری‌های متداول توالی‌یابی نسل‌بعدهی، اکنون محققان می‌توانند آزمایش‌ها و سنجش‌های بالینی را طراحی کنند که قبلاً غیرممکن بود".

¹ Jonathan weissman

² Doron lipson