

## 6. Whole Genome Sequencing (WGS)

Bu hizmet, tüm genom dizileme (WGS) verileri üzerinden varyant çağırımı, anotasyon ve kapsamlı kalite kontrol analizlerinin gerçekleştirilmesini kapsar. Klinik ve araştırma amaçlı projeler için uygun olan analizler, uluslararası kabul görmüş araçlar ve açık erişimli referans veri tabanları kullanılarak yürütülür.

Aşağıda temel hizalama, SNV/indel varyant çağırımı ve genişletilmiş WGS analiz paketleri özetlenmiştir.

Paket	Kapsam	Çıktılar
<b>6.1. Temel Hizalama &amp; QC</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Ham FASTQ kalite kontrolü</li><li>• GRCh38 veya istenen referansa hizalama</li><li>• Sort + duplikat işaretleme</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• BAM/CRAM + index</li><li>• MultiQC + alignment QC raporu</li><li>• Coverage/Depth istatistikleri</li></ul>
<b>6.2. Varyant Çağırımı (SNV + Indel)</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Base Quality Score Recalibration (BQSR)</li><li>• GATK HaplotypeCaller veya DeepVariant ile varyant çağırımı</li><li>• Varyant filtreleme (hard-filtering veya VQSR)</li><li>• Anotasyon: ClinVar, gnomAD, dbSNP, SnpEff / VEP</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• VCF / VCF.gz + index</li><li>• Anotasyonlu VCF</li></ul>
<b>6.3. Genişletilmiş WGS (SV + CNV + Arşivleme)</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Yapısal varyant (SV) analizi</li><li>• CNV analizi</li><li>• Kapsam analizleri,</li><li>• Final CRAM arşivlemesi</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• SV/CNV tabloları ve BED dosyaları</li><li>• Kapsamlı WGS QC raporu (coverage, duplication, insert size, contamination)</li><li>• Sıkıştırılmış CRAM arşiv dosyası</li></ul>