

بیوانفورماتیک و ژنومیکس کاربردی

ویرایش سوم

نویسنده:

جانا تان پو سنو

مترجمین:

دکتر سمیه رئیسی

عضو هیئت علمی گروه ژنتیک دانشگاه شهرک

فروغ طاهری

کارشناس ارشد ژنتیک

فهرست مطالب

بخش ۱: آنالیز توالی‌های DNA، RNA و پروتئین

فصل ۱: مقدمه

سازمان‌دهی کتاب.....	۱۷
بیوانفورماتیک: یک تصویر بزرگ.....	۱۸
یک مثال خوب: گلوبین‌ها.....	۲۱
سازمان‌دهی فصل‌ها.....	۲۳
پیشنهادهایی برای دانشجویان و مدرسان: تمرین جست‌وجوی ژن و تعیین ویژگی‌های یک ژنوم.....	۲۴
نرم‌افزارهای بیوانفورماتیک: دو فرهنگ گوناگون.....	۲۸
نرم‌افزارهای مبتنی بر وب.....	۲۵
نرم‌افزارهای خط فرمان.....	۲۷
ایجاد پل ارتباط میان دو فرهنگ.....	۲۹
الگوهای تازه برای یادگیری برنامه‌نویسی در دانش بیوانفورماتیک.....	۳۰
قابلیت تکرار پژوهش‌ها در بیوانفورماتیک.....	۳۱
بیوانفورماتیک و دیگر شاخه‌های انفورماتیک.....	۳۲
پیشنهادهایی برای دانشجویان.....	۳۳
پیشنهاد برای مطالعه.....	۳۴
منابع.....	۳۴

فصل ۲: دسترسی به داده‌های توالی و اطلاعات وابسته

مقدمه‌ای بر پایگاه‌های دادهٔ زیستی.....	۴۰
انبار مرکزی پایگاه داده‌ها و توالی‌های DNA.....	۴۱
محتویات پایگاه داده‌های DNA، RNA و پروتئین.....	۴۶
جانداران در GenBank/EMBL-Bank/DBJ.....	۴۶
انواع داده‌ها در GenBank/EMBL-Bank/DBJ.....	۴۹
پایگاه داده‌های DNA ژنومی.....	۵۰
داده‌ها در سطح DNA: جایگاه‌های برچسب‌گذاری شدهٔ توالی (STS).....	۵۰
داده‌ها در سطح DNA: توالی‌های نقشه‌برداری ژنومی (GSS) (ها).....	۵۱
داده‌ها در سطح DNA: توالی ژنومی پربازده (HTGS).....	۵۱
داده‌های RNA.....	۵۱

داده‌ها در سطح RNA: پایگاه‌های دادهٔ cDNA مربوط به ژن‌های بیان‌شده.....	۵۲
داده‌ها در سطح RNA: برچسب‌های توالی بیان شده (EST).....	۵۲
داده‌های سطح RNA: UniGene.....	۵۲
دسترسی به اطلاعات: پایگاه داده‌های پروتئینی.....	۵۶
UniProt.....	۵۶
منابع مرکزی در بیوانفورماتیک: NCBI و EBI.....	۵۷
معرفی NCBI.....	۵۷
مؤسسه بیوانفورماتیک اروپا (EBI).....	۶۱
Ensembl.....	۶۱
دسترسی به اطلاعات: شماره‌های دسترسی برای ایجاد برچسب‌ها و توالی‌ها.....	۶۲
پروژه ژنومی مرجع (RefSeq).....	۶۴
Re-SeqGene: پروژه ژنومی مکان مرجع.....	۶۶
پروژه توالی‌گذاری دقیق (CCDS).....	۶۶
پروژه حاشیه‌نویسی ژنوم انسان (VEGA).....	۶۷
دسترسی به اطلاعات از راه منابع رسمی در NCBI.....	۶۷
رابطهٔ میان منابع اطلاعات ژن، نوکلئوتید و پروتئین در NCBI.....	۶۹
مقایسهٔ NCBI Gene و UniGene.....	۷۲
NCBI Gene و HomoloGene.....	۷۳
دسترسی به داده‌های NCBI با استفاده از خط فرمان.....	۷۳
کاربرد نرم‌افزار خط فرمان.....	۷۴
دسترسی به پایگاه‌های دادهٔ NCBI با استفاده از EDirect.....	۷۷
مثال ۱ از EDirect.....	۷۹
مثال ۲ از EDirect.....	۷۹
مثال ۳ از EDirect.....	۸۰
مثال ۴ از EDirect.....	۸۱
مثال ۵ از EDirect.....	۸۱
مثال ۶ از EDirect.....	۸۲
مثال ۷ از EDirect.....	۸۲

دسترس‌ی به اطلاعات: مرورگرهای ژنوم.....	۸۳
ساختمان‌های ژنی.....	۸۴
مرورگر ژنوم دانشگاه کالیفرنیا، سانتا کروز (UCSC).....	۸۵
مرورگر ژنوم Ensembl.....	۸۷
مرورگر Map Viewer در NCBI.....	۸۷
نمونه‌هایی از چگونگی دسترسی به داده‌های توالی: تک‌تک ژن‌ها یا پروتئین‌ها.....	۸۸
هیستون‌ها.....	۸۸
HIV-1 pol.....	۸۹
چگونه به مجموعه‌های داده‌ها دسترسی پیدا کنیم: جستجوهای با مقیاس بزرگ برای مناطق و ویژگی‌های آن.....	۹۱
فکر کردن به یک ژن (یا عنصر) در مقایسه با چندین ژن (عناصر).....	۹۱
پروژه BioMart.....	۹۱
کاربرد مرورگر جدول UCSC.....	۹۲
مسیرهای سفارشی: توانایی همه کاره فایل‌های BED.....	۹۴
Galaxy: پژوهش‌های تکرارپذیر، تحت شبکه وب با بازدهی بالا.....	۹۵
دسترس‌ی به مقاله‌ها در زمینه زیست‌پزشکی.....	۹۸
نمونه‌ای از جستجو در PubMed.....	۹۹
چشم‌انداز.....	۹۹
اشتباه‌های رایج.....	۱۰۰
پیشنهادهایی برای دانشجویان.....	۱۰۱
منابع وب.....	۱۰۱
پرسش‌های تشریحی.....	۱۰۱
تمرین‌ها / آزمایشگاه کامپیوتر.....	۱۰۲
آزمون خود-ارزیابی.....	۱۰۷
پیشنهاد برای مطالعه.....	۱۰۸
منابع.....	۱۰۹
فصل ۳: هم‌ردیفی دوتایی توالی‌ها	
مقدمه.....	۱۱۶
هم‌ردیفی پروتئین‌ها: معمولاً اطلاعات بیشتری نسبت به هم‌ردیفی DNA به ما می‌دهد.....	۱۱۶
تعریف‌ها: همولوژی، شباهت و یکسان بودن.....	۱۱۷
شکاف‌ها یا فاصله‌ها.....	۱۲۵
هم‌ردیفی- دوتایی، همولوگ بودن و تکامل زندگی.....	۱۲۸
ماتریس‌های امتیازدهی.....	۱۲۹
گام ۱ (از ۷) در مدل Dayhoff: جهش‌های نقطه‌ای پذیرفته شده.....	۱۳۰
گام ۲ (از ۷) در مدل Dayhoff: فراوانی اسیدهای آمینه.....	۱۳۱
گام ۳ (از ۷) در مدل Dayhoff: جهش‌پذیری نسبی اسیدهای آمینه.....	۱۳۲
گام ۴ (از ۷) در مدل Dayhoff: "ماتریس احتمال جهش" برای فاصله تکاملی PAM ۱.....	۱۳۶
گام ۵ (از ۷) در مدل Dayhoff: PAM250 و دیگر ماتریس‌های PAM.....	۱۳۸
گام ۶ (از ۷) در مدل Dayhoff: از ماتریس احتمال جهش تا «ماتریس احتمال ارتباط».....	۱۴۳
گام ۷ (از ۷) در مدل Dayhoff: ماتریس امتیازدهی لگاریتم-احتمال.....	۱۴۴
سودمندی عملی ماتریس‌های PAM در هم‌ردیفی دوتایی توالی‌ها.....	۱۴۶
گزینه‌های جایگزین مهم دیگر برای PAM: ماتریس‌های امتیازدهی BLOSUM.....	۱۴۸
هم‌ردیفی دوتایی و محدودیت‌های آشکارسازی: منطقه مبهم.....	۱۵۰
الگوریتم‌های هم‌ردیفی: سراسری و محلی.....	۱۵۲
هم‌ردیفی سراسری توالی‌ها: الگوریتم Wunsch و Needleman.....	۱۵۴
گام ۱: ساخت ماتریس.....	۱۵۴
گام ۲: امتیازدهی به ماتریس.....	۱۵۵
گام ۳: شناسایی هم‌ردیفی بهینه.....	۱۵۸
هم‌ردیفی محلی توالی‌ها: الگوریتم Smith و Waterman.....	۱۶۰
نسخه‌های سریع و ابتکاری الگوریتم FASTA: Smith-Waterman و BLAST.....	۱۶۴
ابزار جستجوی پایه برای هم‌ردیفی محلی (BLAST).....	۱۶۵
هم‌ردیفی دوتایی با استفاده از نمودارهای نقطه‌ای (Dotplots).....	۱۶۶
اهمیت آماری هم‌ردیفی دوتایی.....	۱۶۸
اهمیت آماری هم‌ردیفی‌های سراسری.....	۱۶۹
اهمیت آماری هم‌ردیفی محلی.....	۱۷۲
رصد یکسانی و آنتروپی نسبی.....	۱۷۲
چشم‌انداز.....	۱۷۶
اشتباه‌های رایج.....	۱۷۶
پیشنهاد برای دانشجویان.....	۱۷۸
منابع وب.....	۱۷۹
پرسش‌های تشریحی.....	۱۷۹
تمرین‌ها / آزمون: کامپیوتر.....	۱۸۰
آزمون خود-ارزیابی.....	۱۸۳
پیشنهاد برای مطالعه.....	۱۸۵
منابع.....	۱۸۶
فصل ۴: ابزار جستجوی پایه برای هم‌ردیفی محلی (BLAST)	
مقدمه.....	۱۹۴
گام‌های جستجوی BLAST.....	۱۹۷
گام ۱: تعیین توالی موردنظر.....	۱۹۷
گام ۲: گزینش برنامه BLAST.....	۱۹۸
گام ۳: گزینش یک پایگاه داده.....	۲۰۰
گام ۴ الف: گزینش پارامترهای اختیاری جستجو.....	۲۰۲
گام ۴ ب: گزینش پارامترهای الگوی نمایش.....	۲۱۰
BLAST مستقل.....	۲۱۴
الگوریتم BLAST از راهبرد جستجوی هم‌ردیفی محلی استفاده می‌کند.....	۲۱۷
بخش‌های الگوریتم BLAST: فهرست، اسکن، گسترش.....	۲۱۸
الگوریتم BLAST: آماره جستجوی هم‌ردیفی محلی و مقدار E.....	۲۲۲

۲۸۹	افزایش دهند.....
۲۹۰	BLASTZ.....
۲۹۳	Pecan و Enredo.....
۲۹۳	MegaBLAST و MegaBLAST ناپیوسته.....
۲۹۴	ابزار همانند BLAST (BLAT).....
۲۹۷	LAGAN.....
۲۹۷	SSAHA2.....
۲۹۸	اجرای روش هم‌ردیفی برای خوانش‌های توالی.....
۲۹۸	نسل بعدی (NGS) با یک ژنوم مورد توافق.....
۳۰۰	هم‌ردیفی بر پایه جدول‌های درهم‌سازی (Hash Tables).....
۳۰۰	هم‌ردیفی بر پایه تبدیل Burrows-Wheeler.....
۳۰۲	چشم‌انداز.....
۳۰۳	اشتباه‌های رایج.....
۳۰۴	پیشنهادهایی برای دانشجویان.....
۳۰۴	منابع وب.....
۳۰۴	پرسش‌های تشریحی.....
۳۰۴	تمرین‌ها / آزمایشگاه کامپیوتر.....
۳۰۶	آزمون خود-ارزیابی.....
۳۰۸	پیشنهاد برای مطالعه.....
۳۰۸	منابع.....

فصل ۶: هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها

۳۱۶	مقدمه.....
۳۱۷	تاریخ روش هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها.....
۳۱۸	کارهای رایج معمول و راهبردها در هم‌ردیفی چندگانه پروتئین‌ها.....
۳۱۸	سنجش مقایسه‌ای: ارزیابی الگوریتم‌های هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها.....
۳۱۹	توالی‌ها.....
۳۲۰	پنج روش اصلی برای هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها.....
۳۲۱	روش‌های دقیق برای هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها.....
۳۲۱	هم‌ردیفی توالی‌های چندگانه.....
۳۲۹	رویکردهای تکرار شونده.....
۳۳۵	رویکردهایی بر پایه سازگاری.....
۳۳۸	روش‌های مبتنی بر ساختار.....
۳۳۹	بررسی‌های سنجش مقایسه‌ای: رویکردها، یافته‌ها و چالش‌ها.....
۳۴۳	پایگاه‌های داده هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها.....
۳۴۳	Pfam: پایگاه داده‌های پروتئین برای HMM‌های پروفایل.....
۳۴۵	SMART.....
۳۴۵	پایگاه داده‌های ژن‌های حفاظت شده.....
۳۴۷	منابع یکپارچه هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها: iProClass و InterPro.....
۳۴۸	پیرایش پایگاه‌های داده هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها: روش پیرایش دستی در مقایسه با پیرایش خودکار.....
۳۴۹	هم‌ردیفی چندگانه توالی‌ها برای منطقه‌های ژنومی.....
۳۵۱	بررسی هم‌ردیفی‌های DNA ژنومی با UCSC.....
۳۵۴	بررسی هم‌ردیفی‌های DNA ژنومی با Galaxy.....

۲۲۵	درک معنای امتیازهای خام با استفاده از امتیازهای bit.....
۲۲۵	الگوریتم BLAST: رابطه میان مقدارهای E و p.....
۲۲۷	راهبردهای جستجوی BLAST.....
۲۲۷	مفاهیم کلی.....
۲۲۸	پایه‌های جستجوی BLAST.....
۲۲۸	معنی‌داری آماری نتایج را چگونه ارزیابی کنیم.....
۲۳۴	چگونه تعداد زیادی از یافته‌ها را مدیریت کنیم.....
۲۳۴	با کمبود تعداد نتایج چگونه برخورد کنیم.....
۲۳۵	جستجوی BLAST با پروتئین چند-ذمی: HIV-1 Pol.....
۲۴۰	استفاده از BLAST برای شناسایی ژن‌ها: Find-A-Gene.....
۲۴۶	چشم‌انداز.....
۲۴۶	اشتباه‌های رایج.....
۲۴۷	پیشنهادهایی برای دانشجویان.....
۲۴۷	منابع وب.....
۲۴۸	پرسش‌های تشریحی.....
۲۴۸	تمرین‌ها / آزمایشگاه کامپیوتر.....
۲۵۰	آزمون خود-ارزیابی.....
۲۵۲	پیشنهاد برای مطالعه.....
۲۵۳	منابع.....

فصل ۵: جستجوی پیشرفته در پایگاه‌های داده

۲۵۸	مقدمه.....
۲۵۸	سایت‌های اینترنتی تخصصی برای BLAST.....
۲۶۰	سایت‌های BLAST ویژه جانداران مشخص.....
۲۶۰	Ensembl BLAST.....
۲۶۱	مؤسسه Wellcome Trust Sanger.....
۲۶۱	الگوریتم‌های ویژه مربوط به BLAST.....
۲۶۲	WU BLAST 2.0.....
۲۶۲	مؤسسه بیوانفورماتیک اروپا (EBI).....
۲۶۲	سایت‌های تخصصی NCBI BLAST.....
۲۶۲	BLAST برای داده‌های توالی نسل بعدی.....
۲۶۲	یافتن پروتئین‌هایی که رابطه دور با یکدیگر دارند: BLAST تکرار شونده مختص به مکان (PSI-BLAST) و DELTA-BLAST.....
۲۶۳	DELTA-BLAST.....
۲۷۲	اشتباه‌های PSI-BLAST: مشکل خرابی ماتریس.....
۲۷۳	BLAST معکوس مختص به مکان.....
۲۷۳	BLAST با ژن‌های بهبود یافته و زمان جستجوی سریع (BLAST-DELTA).....
۲۷۳	ارزیابی کارایی PSI-BLAST و DELTA-BLAST.....
۲۷۶	BLAST آغاز شونده با شناسایی الگو (BLAST-PHI).....
۲۷۹	جستجوی پروفایل‌ها: مدل‌های پنهان Markov.....
۲۸۴	نرم‌افزار HMMER: نرم‌افزار خط فرمان و نرم‌افزار وب.....
۲۸۴	ابزارهای هم‌ردیفی همانند BLAST برای جستجوی سریع DNA ژنومی.....
۲۸۶	ژنومی.....
۲۸۸	روش سنجش مقایسه‌ای برای ارزیابی کارایی هم‌ردیفی ژنومی.....

پیشگفتار ویرایش سوم

هنگامی که نخستین ویرایش از این کتاب درسی در سال ۲۰۰۳ به چاپ رسید، پروژه ژنوم انسان به تازگی و با هزینه نزدیک به ۳ میلیارد دلار تکمیل شده بود. وقتی که ویرایش دوم در سال ۲۰۰۹ چاپ شد، اولین توالی ژنوم کامل از یک فرد مشخص (J. Craig Venter) به تازگی با هزینه ۸۰ میلیون دلار منتشر شده بود.

بگذارید یک داستان جالب توجه را برای شما بگویم. حالا سال ۲۰۱۵ است و برای به دست آوردن توالی کامل ژنوم یک انسان فقط چند صد هزار دلار هزینه می شود. سندروم Sturge-Weber یک ناهنجاری نادر پوستی عصبی^۱ است (که مغز و پوست را درگیر می کند) و گاهی موجب ناتوانی فرد می شود؛ برخی از بیماران مجبور هستند عمل جراحی «برداشتن یک نیمکره مغز»^۲ را انجام دهند تا از حمله های شدید صرع جلوگیری شود. ما نمونه های جفتی را فقط از سه نفر که دارای سندروم Sturge-Weber بودند دریافت کردیم؛ نمونه های بیو سی از قسمت های درگیر بیماری (مانند لکه های شراب پورت که در صورت، گردن و شانه ظاهر می شوند) یا از مناطقی که در ضلوع تحت تأثیر بیماری قرار ندارند گرفته شد. ما DNA را تخلیص نمودیم و این شش مورد ژنوم کامل را توالی یابی کردیم. سلسله جفت های مورد نظر را با هم مقایسه نمودیم و تنها یک جهش در یک جفت باز در ژن *GNAQ* را شناسایی کردیم که به همان دلیل سندروم Sturge-Weber شناخته شد؛ این جهش از نوع سوماتیک، موزائیکی و فعال کننده بود؛ سوماتیک از این جهت که در ضلوع ساخته شدن ژن ایجاد می شود اما از سلول های والد به فرزند منتقل نمی شود؛ موزائیکی از این لحاظ که فقط برخی بخش های بدن را درگیر می کند؛ و فعال کننده به این دلیل که *GNAQ* یک پروتئین را کدگذاری می کند که در حالت جهش یافته منجر به آغاز یک آتش پيامرسانی سلولی می شود. ما دریافتیم که جهش در این ژن همچنین موجب ماه گرفتگی های مادرزادی به رنگ شراب پورت می شود (که در حدود ۱ در هر ۳۰۰ نفر را تحت تأثیر قرار می دهد یا در حدود ۲۳ میلیون نفر در سراسر جهان). Matt Shirley که در آن زمان یکی از دانشجویان کارشناسی ارشد در آزمایشگاه من بود، آنالیزهای بیوانفورماتیک را انجام داد که منجر به این کشف شدند. او نزدیک به ۷۰۰ میلیارد جفت باز DNA را بررسی نمود و پس از یافتن این جهش، آن را با تعیین توالی دوباره^۳ نمونه ها که معمولاً تا عمق ۱۰،۰۰۰ برابری را پوشش می دادند تأیید کرد. ما این یافته ها را در «ژورنال پزشکی New England» در ۲۰۱۱ گزارش کردیم.

این داستان چندین جنبه از زمینه بیوانفورماتیک و ژنومیکس را نشان می دهد. نکته، ما در دورانی قرار داریم که رشد انفجاری در زمینه توالی های DNA در دسترس ما ایجاد شده است. این به ما امکان می دهد تا با روش های بی سابقه ای به بررسی پرسش های زیست شناسی بپردازیم. دوم اینکه، اگرچه هزینه زیادی برای به دست آوردن توالی های DNA لازم نیست، اما اهمیت اساسی دارد که بدانیم چگونه آنها را آنالیز کنیم. یکی از هدف های این کتاب معرفی روش آنالیز توالی هاست. سوم اینکه، بیوانفورماتیک در خدمت زیست شناسی قرار دارد؛ ما تنها می توانیم اهمیت تغییرات در توالی های DNA را در درون برخی فرایندهای زیستی (مانند حالت بیماری) تفسیر کنیم. در مورد جهش *GNAQ*، ژن یک پروتئین را کد می کند (به نام Gαq) که می توانیم آن را با جزئیات بسیار زیاد با استفاده از ابزارهای بیوانفورماتیکی بررسی کنیم؛ می توانیم ساختار سه بعدی، پروتئین ها و پیام رسان های شیمیایی که با آنها میانگشش دارند و همچنین مسیرهای سلولی که در آنها شرکت دارد را ارزیابی نماییم. چهارم اینکه، بیوانفورماتیک و ژنومیکس به ما امید می دهند. در مورد بیماران با سندروم Sturge-Weber و افرادی که دارای لکه های ماه گرفتگی مادرزادی شراب پورت هستند، امیدواریم که شناخت مولکولی این شرایط منجر به درمان آنها گردد.

این کتاب به وسیله یک زیست شناس نوشته شده که از ابزارهای بیوانفورماتیک برای کمک به فهم پرسش های پژوهشی در زمینه زیست شناسی استفاده نموده است. من مفاهیمی را در زمینه حل مسائل زیست شناسی معرفی نموده ام. این ویرایش تازه در

^۱ Neurocutaneous

^۲ Hemispherectomy

مقایسه با ویرایش‌های پیش از خود، بیشتر بر نرم‌افزارهای کامپیوتری «خط فرمان» در پلت‌فرم نرم‌افزاری لینوکس (یا Mac) تأکید دارد که با رویکردهای مبتنی بر شبکه (web-based) تکمیل شده‌اند.

در عصر «داده‌های بزرگ» (Big Data) شکاف بزرگی میان افرادی که هسته تفکر آنها بر محور علوم زیست‌پزشکی قرار دارد و افرادی که بر دانش کامپیوتر تمرکز دارند وجود دارد. من امیدوار هستم که این کتاب پلی باشد میان این دو گونه تفکر. نوشتن کتابی مانند این، یک تجربه فوق‌العاده و همراه با یادگیری دائمی است. من از اعضای پیشین و کنونی آزمایشگاه خودم قدردانی می‌کنم که چیزهایی را به من آموختند؛ از جمله Shruthi Bandyatka (برای راهنمایی در مورد نرم‌افزار R)، Christopher Bouton، Carlo Colantuoni، Donald Freed (برای راهنمایی‌های گسترده در مورد تعیین توالی نسل آینده یا NGS)، Laurence Frelin، Mari Kondo، Sarah McClymont، Nathaniel Miller، Alicia Rizzo، Eli Roberson، Matt Shirley (که همچنین راهنمایی‌های گسترده‌ای در مورد NGS ارائه نمود)، Eric Stevens و Jamie Wangen. به خاطر راهنمایی در رابطه با برخی از بخش‌ها، از Ben Busby از مرکز ملی اطلاعات زیست‌فناوری (NCBI) برای راهنمایی در مورد بخش‌های ۱، ۲ و ۵ و نظرات دقیقی در مورد بخش‌های ۹ و ۱۰، از Eric Sayers و Jonathan Kans از NCBI به خاطر راهنمایی در زمینه EDirect در بخش ۲، از Heiko Schmidt برای راهنمایی در مورد «پازل درخت» و MrBayes در بخش ۷؛ از Joe Benington به خاطر نظرات دقیقی در بخش‌های ۸ و ۱۵ تا ۱۹ و بحث‌های سودمند درباره تدریس؛ از Harold Lehmann برای راهنمایی در مورد زمینه‌های گوناگون دانش اطلاعات و از N. Varg برای نظرات سودمندش در مورد همه بخش‌ها قدردانی می‌کنم. از همکاران خودم که در طول سال‌ها در تدریس دوره‌های بیوانفورماتیک و ژنومیکس شرکت داشته‌اند. من از همه این مدرسان از جمله Dimin Avramopoulos، Jeff Boeke، Kyle Cunningham، George Garry Cutting، Alan F.، Alan Scott، Ingo Ruczinski، Sean Prigge، Akhilesh Pandey، Rafael Izarray، Egert Hoiczky، Dimopoulos، Sarah Wheelan و David Valle، David Sullivan، Kirby D. Smith، Scott، Loris Mulroni، John McGready، Luigi Marchionni، Elana Feingold، Federick Tan و Sarah Wheelan قدردانی می‌کنم. در این کتاب بیش از ۱۰۰۰ مقاله وجود دارد، اما من از تعداد بسیار بیشتری از همکاران که به کارهای ایشان در اینجا ارجاع داده‌ام عذرخواهی می‌کنم. همچنین به ۹۰۰ وب‌سایت نیز ارجاع داده‌ام و باز هم از پدیدآورندگان دیگر سایت‌ها که نام آنها در اینجا نبوده عذرخواهی می‌کنم.

همچنین از حمایت‌های دکتر Gary W. Goldstein، رئیس و مدیر بخش استیته‌ی Kennedy Krieger که در آنجا کار می‌کنم قدردانی می‌نمایم. انستیتوی Kennedy Krieger سالانه به ۲۲،۰۰۰ دلار کمک می‌دهد که بیشتر آنها کودکان دارای ناهنجاری‌های اعصاب و رشد هستند که از شرایط معمول (مانند طیف ناهنجاری‌های اوتیسم و ناتوانی‌های ذهنی) گرفته تا بیماری‌های ژنتیکی نادر را شامل می‌شوند. این انگیزه برای من ایجاد شده که کاربر برارهای بیوانفورماتیک و ژنومیکس را برای کمک به این کودکان به کار بگیرم. این دیدگاه راهنمای من در نوشتن کتاب حاضر بود. من تأکید بر اهمیت همه موضوعات بیوانفورماتیک و ژنومیکس با بیماری‌های انسانی به‌طور کلی نوشته شده است. ما امیدواریم که ژنومیکس ما را به شناخت بیشتر پایه‌های مولکولی این همه بیماری‌های مخرب راهنمایی کند و این نیز به نوبه خود می‌تواند روزی به روش‌های بهتر برای تشخیص، پیشگیری، درمان و شاید درمان قطعی آنها منجر شود.

با کمال خوشحالی از ویراستاران کتاب در Wiley-Blackwell یعنی Beth Dufour، Celia Carden، Laura Bell، Elaine Rowan، Fiona Seymour، Audrie Tan و Rachel Wade به خاطر حمایت سخاوتمندانه از من در طول اجرای این پروژه قدردانی می‌کنم. به خاطر همه فداکاری‌هایی که برای کیفیت این کتاب انجام دادند از آنها ممنونم. به‌عنوان یک یادداشت شخصی از همسر Barbara برای عشق و حمایت در طول فرایند بسیار طولانی نویسنده‌گی این کتاب قدردانی می‌کنم. سرانجام، آن را به دخترانم، Ava و Lillian تقدیم می‌کنم؛ امیدوارم همیشه تحت الهامات و پر از حیرت برای کنجکاوی در برابر جهان پیش روی ما باشید.