



## بخشی از ترجمه مقاله

عنوان فارسی مقاله :

آنالیز توالی ژنتیکی بیماری های خون ریزی دهنده ارثی

عنوان انگلیسی مقاله :

Genetic sequence analysis of inherited bleeding diseases



توجه !

این فایل تنها قسمتی از ترجمه میباشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل با فرمت ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.



# بخشی از ترجمه مقاله

## Future genomic strategies for the characterization of inherited bleeding disorders

As genomic technologies continue to advance, the potential for incorporating these strategies into diagnostic algorithms will inevitably increase. However, before this can happen, a number of critical additions to our current diagnostic infrastructure must be developed.

Carefully curated databases, such as Reactome ([www.reactome.org](http://www.reactome.org)), provide key information that will enable physicians and scientists to access relevant information on cellular pathways and to visualize the relationships between rare sequence variants and clinical phenotypes. The GEN2PHEN database ([www.gen2phen.org](http://www.gen2phen.org)), created through a collaboration between the National Center for Bioinformatics and European Bioinformatics Institute, and other efforts have resulted in the establishment of the Locus Reference Genome ([www.lrg-sequence.org](http://www.lrg-sequence.org)), a system that provides a genomic DNA sequence representing a single gene, whose core content never changes, with an updateable annotation layer that includes sequence variants.

## استراتژی‌های ژنومی آینده برای تعیین خصوصیت اختلالات خون ریزی دهنده‌ی ارثی

همانطور که تکنولوژی‌های ژنومی به پیشرفت خود ادامه می‌دهند، پتانسیل این استراتژی‌ها برای الحاق به درون الگوریتم‌های تشخیصی نیز قطعاً افزایش پیدا می‌کند. به هر حال، قبل از اینکه این امر بتواند انجام شود، یک تعدادی از ضمیمه‌های مهم به فراساختار تشخیصی اخیر ما باید اضافه شود.

پایگاه داده‌هایی که به دقت برگزیده شده‌اند، مانند Reactome ([www.reactome.org](http://www.reactome.org))، اطلاعات مهمی را فراهم می‌کنند که پزشکان و دانشمندان را قادر می‌سازد تا به اطلاعات درستی در مورد مسیرهای سلولی و تجسم روابط بین واریانت‌های توالی نادر و فنوتیپ‌های بالینی دست پیدا کنند. پایگاه داده‌ی GEN2PHEN ([www.gen2phen.org](http://www.gen2phen.org)) از طریق یک همکاری بین مرکز ملی برای بیوانفورماتیک و موسسه‌ی بیوانفورماتیک اروپا ایجاد شده است و سایر تلاش‌ها منجر به ایجاد سایت لوکوس ژنوم مرجع ([www.lrg-sequence.org](http://www.lrg-sequence.org)) شده‌اند، این سیستم، یک توالی DNA ژنومی را ارائه می‌کند که نماینده‌ی یک ژن منفرد است که محتوای مرکزی آن هرگز تغییر نمی‌کند و یک لایه‌ی حاشیه‌ای قابل به روز رسانی دارد که شامل واریانت‌های توالی است.



## توجه!

این فایل تنها قسمتی از ترجمه می‌باشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل با فرمت

ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.

برای جستجوی جدیدترین مقالات ترجمه شده، [اینجا](#) کلیک نمایید.