Секция «Биоинформатика»

Идентификация редких аллелей, определяющих предрасположенность к раку почек

Научный руководитель – Серебрийский Илья Генрихович

Власенкова Рамиля Ахметовна
Аспирант
Казанский (Приволжский) федеральный университет, Институт фундаментальной медицины и биологии, Казань, Россия
E-mail: rama173@yandex.ru

Определение аллелей, определяющих предрасположенность к спорадическому раку почек, является важной задачей [1]. Причиной образование рака в подобных случаях может быть сочетание факторов риска с неизвестными нам на данный момент генетическими изменениями. Для определения функциональной важности подобных генетических изменений уже разработан обширный программный инструментарий [2]. В связи с этим целью работы являлась выработка четкого технологического процесса идентификации редких вредоносных аллелей, предположительно определяющих предрасположенность к раку почек, и их описания с помощью биоинформатических инструментов.

В ходе работы мы составили предварительный список генов-кандидатов, функционально связанных с раком почек, на основе интеграции данных литературного поиска и поиска по базам данных, доступным онлайн. После дальнейшего отбора и приоритизации с помощью построения сетей взаимодействия [3] был составлен общий список генов-кандидатов. На основе анализа последовательности экзома 6 пациентов с помощью биоинформатических инструментов предсказания функциональной значимости мутаций *in silico* выявлены редкие вредоносные аллели, предположительно определяющие предрасположенность к раку почек. В процессе работы выработан четкий технологический процесс первичного анализа и идентификации редких вредоносных аллелей, включающий в себя определение списка генов-кандидатов, экзомное секвенирование и анализ с помощью биоинформатических инструментов предсказания функциональной значимости мутаций *in silico*.

Источники и литература

1) Choi, Y. Predicting the functional effect of amino acid substitutions and indels / Choi Y, Sims GE , Murphy S, Miller JR, Chan AP // PLoS One - 2012 - V.7 - P.2907–2916
2) Grimm, D. G. The evaluation of tools used to predict the impact of missense variants is hindered by two types of circularity / Grimm DM, Azencott C-A, Aicheler F, Gieraths U, MacArthur DG, Samocha KE, Cooper DN, Stenson PD, Daly MJ, Smoller JW, Duncan LE, Borgwardt KM // Hum Mutat. - 2015 - V.36(5) - P.513-523
3) Shannon, P. Cytoscape: a software environment for integrated models of biomolecular interaction networks / Shannon P, Markiel A, Ozier O, Baliga NS, Wang JT, Ramage D, Amin N, Schwikowski B, Ideker T // Genome Research - 2003 - V.13 - P.2498–2504