

Разработка биоинформатической платформы для анализа молекулярного профиля опухоли

Горохов Н.С.

научный руководитель:
Пятницкий Михаил Алексеевич

11 мая 2020 г.

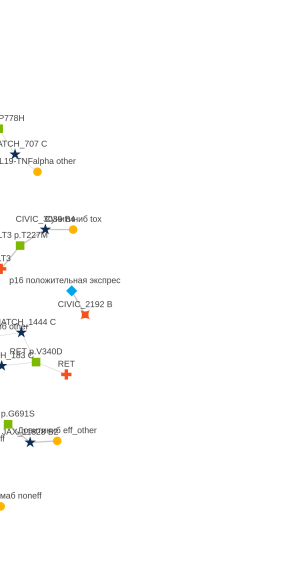
Цель

Разработка ряда программных компонент биоинформатической платформы предназначенной для анализа молекулярного профиля опухоли

- Реализовать контроль качества результатов NGS для проверки пригодности уровня покрытия интересующих нас участков ДНК (с известной клинической значимостью)
- Разработка ПО для визуализации внутреннего представления результатов обработки молекулярного профиля опухоли
- Разработка ПО для автоматического формирования печатного представления итогового заключения
- Сравнительный анализ ручной и автоматической обработки молекулярного профиля опухоли путем сравнения списков потенциально эффективных препаратов

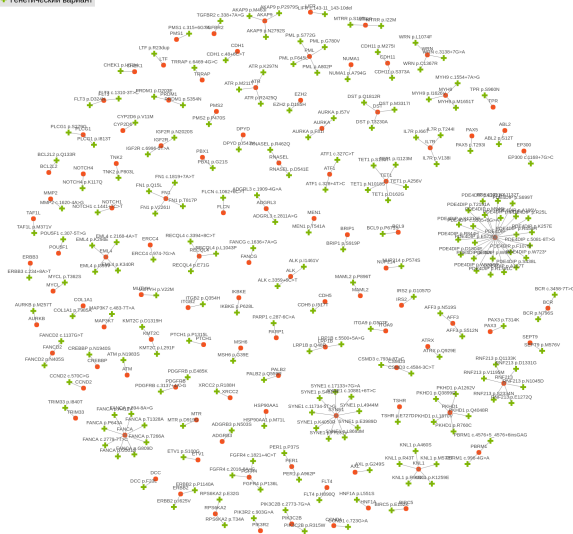
- Литературный обзор
 - ▶ Прецизионная онкология
 - ▶ NGS (панели)
 - ▶ Обзор других платформ
- Описание платформы
 - ▶ Пайплайн
 - ▶ Внутренняя структура (json)
 - ▶ База данных эвиденсов
- Задачи
 - ▶ сделать CACAO quality control
 - ▶ сделать GALAXY
 - ▶ генерация заключения
 - ▶ сравнительный анализ
- Результаты
 - ▶ Реализация написанных утилит

- Литературный обзор
 - ▶ Прецизионная онкология
 - ▶ NGS (панели)
 - ▶ Обзор других платформ
- Описание платформы
 - ▶ Пайплайн
 - ▶ Внутренняя структура (json)
 - ▶ База данных эвиденсов
- Задачи
 - ▶ сделать CACAO quality control
 - ▶ сделать GALAXY
 - ▶ генерация заключения
 - ▶ сравнительный анализ
- Результаты
 - ▶ Реализация написанных утилит

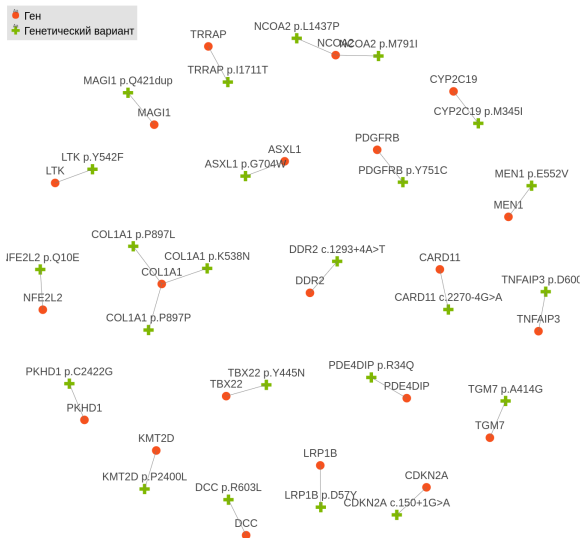


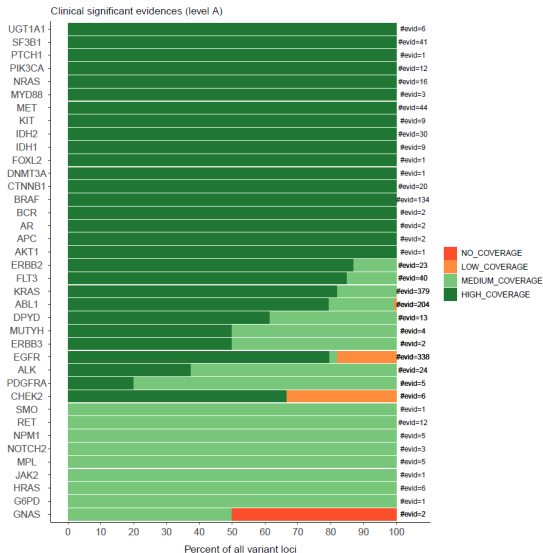
Полиморфизмы

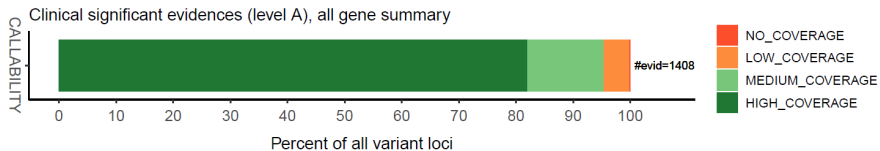
- Ген
- Генетический вариант

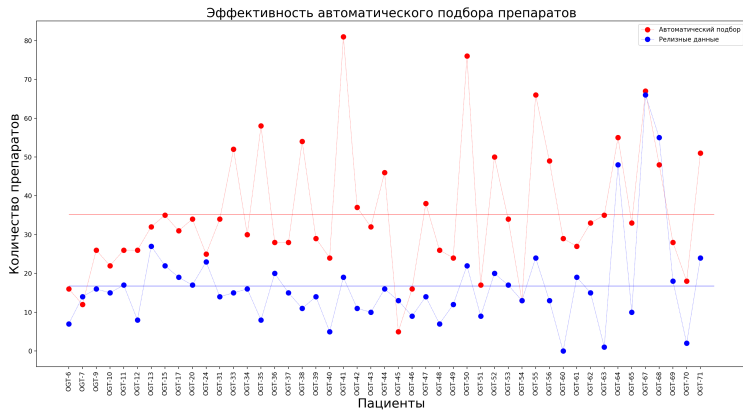


Варианты с неизвестной значимостью



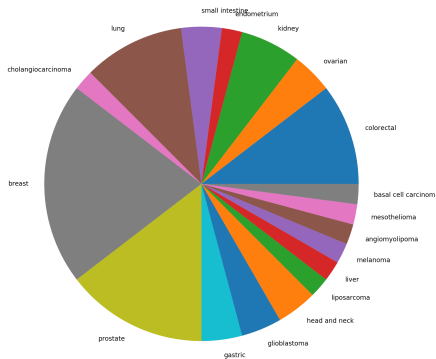






Эффективность автоматической аннотации

Распределение заболеваний



Распределение заболеваний