

**МОЛБА
ЗА ОДОБРАВАЊЕ ТЕМЕ МАСТЕР РАДА**

Молим да се одобри израда мастер рада под насловом:

„Имплементација додатка за софтвер *Annovar* за приказ функције и фенотипа гена”

Значај теме и области:

Софтвер *Annovar* аотира генетске варијације. Под аотацијом се подразумева придруживање релевантних информација свакој варијанти на основу различитих база података и на основу различитих алата, на пример на којој се позицији на хромозому налази варијација у односу на референтни геном, у ком је гену, какви су њени предвиђени функционални ефекти итд. Улазни подаци су .vcf датотеке у којима се налазе информације о генецим варијацијама. Излазни подаци су придружене информације, заправо датотеке са аотацијама.

Специфични циљ рада:

Циљ овог рада је имплементација додатка за софтвер *Annovar* који би омогућио приказ информација о функцији и фенотипу гена. За улазне датотеке би се узели подаци *Ашкенази отац-мајка-син* трија из пројекта „Лични геном”. Из излазне датотеке *Annovar*-а се узима информација о гену на којој се налази одговарајућа варијација. Како радимо са генима, предмет анализе су само егзони (варијанти има и у некодирајућим регионима). Поред информација које се добијају циљ је приказати и функцију и фенотип и то на основу две базе знања тј. онтологије - *Gene Ontology (GO)* и *Human Phenotype Ontology (HPO)*. Како се датотеке за аотације редовно ажурирају, циљ је и уграђивање опције за преузимање истих.

Остале битне информације:

Књига у којој су дати појмови везани за варијације

Wing-Kin Sung, *Algorithms for Next-Generation Sequencing*, CRC Press, Taylor and Francis Group, 2017.

Званична страна софтвера *Annovar* - <http://annovar.openbioinformatics.org>

Улазне .vcf датотеке - <ftp://ftp-trace.ncbi.nlm.nih.gov/giab/ftp/release/AshkenaziTrio>

Онтологија *Gene ontology* - http://geneontology.org/gene-associations/goa_human.gaf.gz

Онтологија *Human Phenotype Ontology* http://compbio.charite.de/jenkins/job/hpo.annotations.monthly/lastSuccessfulBuild/artifact/annotation/ALL_SOURCES_ALL_FREQUENCIES_genes_to_phenotype.txt

Анђела Мијаиловић, 1020/2017, МР

(име и презиме студента, бр. индекса, смер и модул)

Сагласан ментор **др Јована Ковачевић**

(својеручни потпис студента)

(својеручни потпис ментора)

(датум подношења молбе)

Чланови комисије

- 1.
- 2.

Катедра _____ је сагласна са предложеном темом.

(шеф катедре)

(датум одобравања молбе)