

**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:

У генима код различитих јединки исте врсте, на нивоу популације, може доћи до разлика у нуклеотидима на истим позицијама. Ове разлике се називају генетске варијације. Софтвер Annovar аотира генетске варијације. Под аотацијом се подразумева придруживање релевантних информација свакој варијацији 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.

Специфични циљ рада:

Циљ овог рада је имплементација додатка за софтвер Annovar који би омогућио приказ информација о функцији и фенотипу гена. Улазни подаци за Annovar су .vcf датотеке у којима се налазе информације о варијацијама гена. Конкретно, у раду користимо датотеке са подацима *Ашкенази отац-мајка-син* трија из пројекта „Лични геном”. Излазни подаци су придружене информације, заправо датотеке са аотацијама. Из излазне датотеке Annovar-а се узима информација о гену на којој се налази одговарајућа варијација. Циљ плугин-а је да се, поред информација које се добијају коришћењем Annovar-а, прикажу и функција 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 њихово аутоматско преузимање са одговарајућих локација на вебу.

Литература:

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/AshkenazimTrio>

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, 1050/2017, МР

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

Сагласан ментор

др Јована Ковачевић, доцент

(својеручни потпис студента)

(својеручни потпис ментора)

(датум подношења молбе)

Чланови комисије

1. др Гордана Павловић-Лажетић
2. др Невена Вељковић

Катедра _____

је сагласна са предложеном темом.

(шеф катедре)

(датум одобравања молбе)