

сделано Якутиной Светланой 22215

Синдром длинного интервала QT (Long QT Syndrome)

- **Гены:**
 - **KCNQ1** (LQT1, [OMIM: 607542](#))
 - **KCNH2** (LQT2, [OMIM: 152427](#))
- **Описание:** Нарушение сердечного ритма, риск внезапной смерти.
- **OMIM:** [#192500](#)

1. Фенотип и его описание

Синдром длинного интервала QT — выявляемое на ЭКГ удлинение интервала QT (сердце слишком долго «перезаряжается»). Может приводить к смертельно опасным желудочковым аритмиям и внезапной сердечной смерти как у лиц с наличием структурной патологии сердца, так и с её отсутствием.

Ссылка на OMIM: [#192500](#)

2. Гены, ассоциированные с LQTS:

1. KCNQ1 (LQT1)

- Функция: Кодировать альфа-субъединицу калиевого канала *IKs*.
- NCBI Gene: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/3784>
- OMIM: [607542](#)

2. KCNH2 (LQT2)

- Функция: Кодировать альфа-субъединицу калиевого канала *IKr*.
- NCBI Gene: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/3757>
- OMIM: [152427](#)

3. Последовательности генов

Человек:

- KCNQ1:
 - FASTA: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucleotide/NM_000218.3
- KCNH2:
 - FASTA: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucleotide/NM_000238.4

Модельный организм (Мышь):

- Kcnq1:
 - FASTA: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/NM_008434.3
- Kcnh2:
 - FASTA: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/NM_013569.2

Оценка значений Score для каждого гена

Ген KCNQ1

- Глобальное выравнивание: Score=13941.5
- Локальное выравнивание: Score=14016

Ген KCNH2

- Глобальное выравнивание: Score=23276.5
- Локальное выравнивание: Score=23340.5

Вывод:

- Во всех случаях локальное выравнивание дало немного более высокие оценки, что ожидаемо: алгоритм Smith-Waterman оптимизирует совпадения в наиболее схожем фрагменте.
- Малое различие между глобальным и локальным выравниванием говорит о том, что сравниваемые последовательности очень похожи по всей длине, а не только частично.
- Таким образом, можно сделать вывод, что последовательности обоих генов — высоко гомологичны, и в контексте биоинформатического анализа оба типа выравнивания подтверждают схожесть. Если необходимо выбрать лучшее выравнивание, локальное можно считать чуть более точным, особенно для выявления наиболее консервативных регионов.