

Фенотип FRONTOTEMPORAL DEMENTIA 1 (FTD1) характеризуется прогрессирующей дегенерацией лобных и височных долей головного мозга, что приводит к выраженным изменениям поведения, снижению мотивации, нарушению исполнительных функций, абстрактного мышления и уменьшению речевой активности. На ранних стадиях память обычно сохраняется. Возможны дополнительные симптомы: паркинсонизм, моторные нарушения, напоминающие боковой амиотрофический склероз (БАС), а также амиотрофия.

Связан с мутацией в генах **MAPT** и **PSEN1**.

В качестве модельного организма была выбрана домовая мышь (*Mus musculus*).

MAPT:

- MAPT microtubule associated protein tau [Homo sapiens (human)]
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4137>
- Mapt microtubule-associated protein tau [Mus musculus (house mouse)]
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/17762>

PSEN1:

- PSEN1 presenilin 1 [Homo sapiens (human)]
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5663>
- PSEN1 presenilin 1 [Mus musculus (house mouse)]
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/19164>

Файлы FASTA с генами *Homo sapiens* и *Mus musculus* имеют в конце названия HS и MM соответственно. И находятся в папках с названиями генов MAPT / PSEN1.

Также в папках находятся файлы с выравниваниями с помощью алгоритмов `matcher` и `stretcher`. Так как цепочки генов `MART` и `PSEN1` достаточно длинные, были выбраны именно эти алгоритмы.

Оценка качества выравниваний:

1. `matcher`

Для обоих генов (`MART` и `PSEN1`) `matcher` показывает высокую идентичность (65–66%) и низкий процент пропусков (11–13%).

Длина выравнивания у `matcher` значительно меньше, чем у `stretcher`, что говорит о более локальном выравнивании, фокусирующемся на наиболее схожих фрагментах.

Итоговый балл положительный, что указывает на качественное выравнивание.

2. `stretcher`

Для обоих генов `stretcher` дает значительно более длинные выравнивания, но при этом идентичность падает до 36–45%, а доля пропусков возрастает до 26–47%.

Итоговый балл отрицательный, что свидетельствует о большом числе несовпадений и вставок/удалений.

Такой подход характерен для глобального выравнивания: `stretcher` пытается выровнять всю последовательность целиком, даже если большая ее часть не совпадает.

Краткие выводы

matcher лучше подходит для поиска и анализа схожих регионов между двумя последовательностями, обеспечивая высокую точность на локальных участках.

stretcher полезен для глобального сравнения, но качество выравнивания по всей длине последовательностей ниже — много разрывов, низкая идентичность, отрицательный балл.