

# Биоинформатика Семестр 2 Домашнее задание 2

Русанов Андрей

Отчёт

## Задание 1:

1. Найти выбранный ген в базе данных [IntOGen](#). Типы рака, в которых он мутировал? Определить их типы – точечные или структурные (вставки, делеции, транслокации)? Включить скриншот с графическим поиском в отчет.
2. Произвести поиск выбранного гена на портале [ICGC](#): В каких типах рака выбранный ген мутирует?

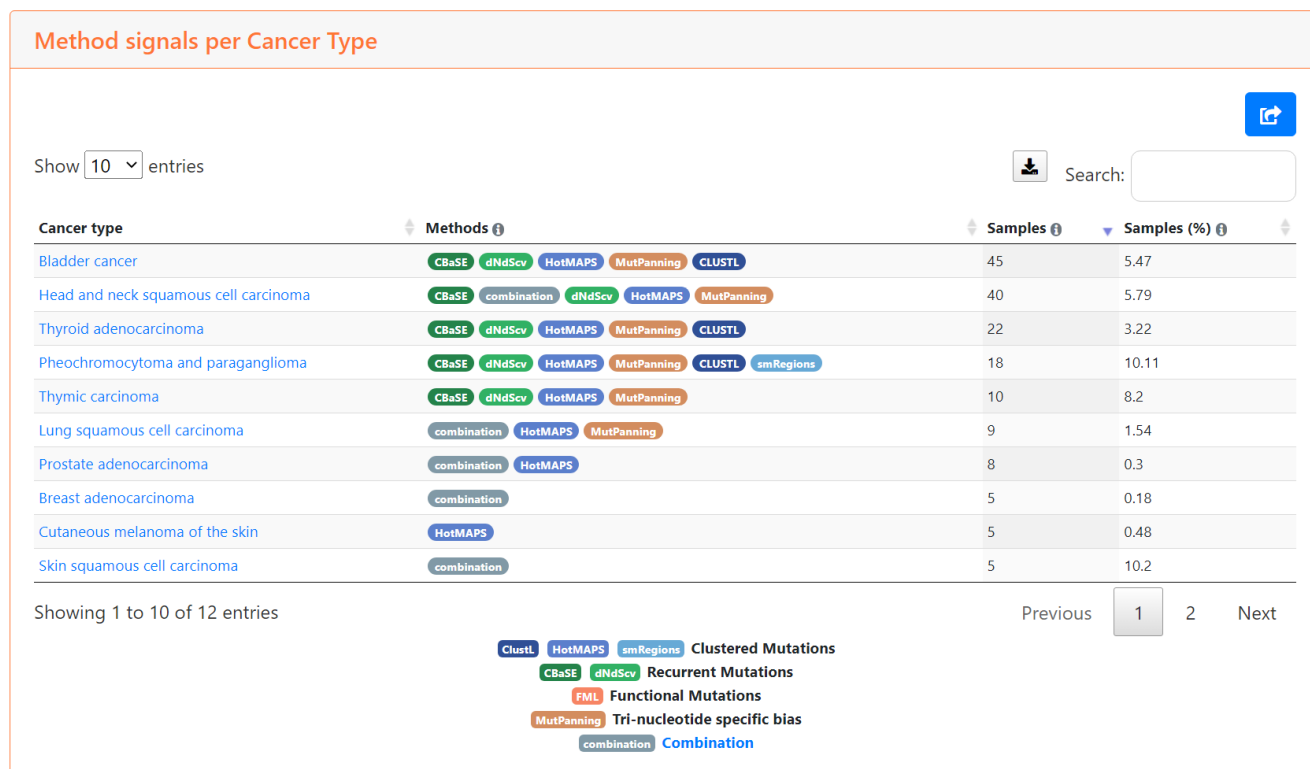
## Задание 2:

1. Скачать с [ICGC](#) индивидуальный геном с мутациями
2. В Data Repository выбрать SSM и рассмотреть координаты одноточечных мутаций для выбранного образца, проверить наличие мутаций в выбранном гене, приложить скриншот.
3. Рассмотреть 2 пункт еще для 4 генов

## 1. Анализ ракового гена

Рассмотрим ген [HRAS](#)

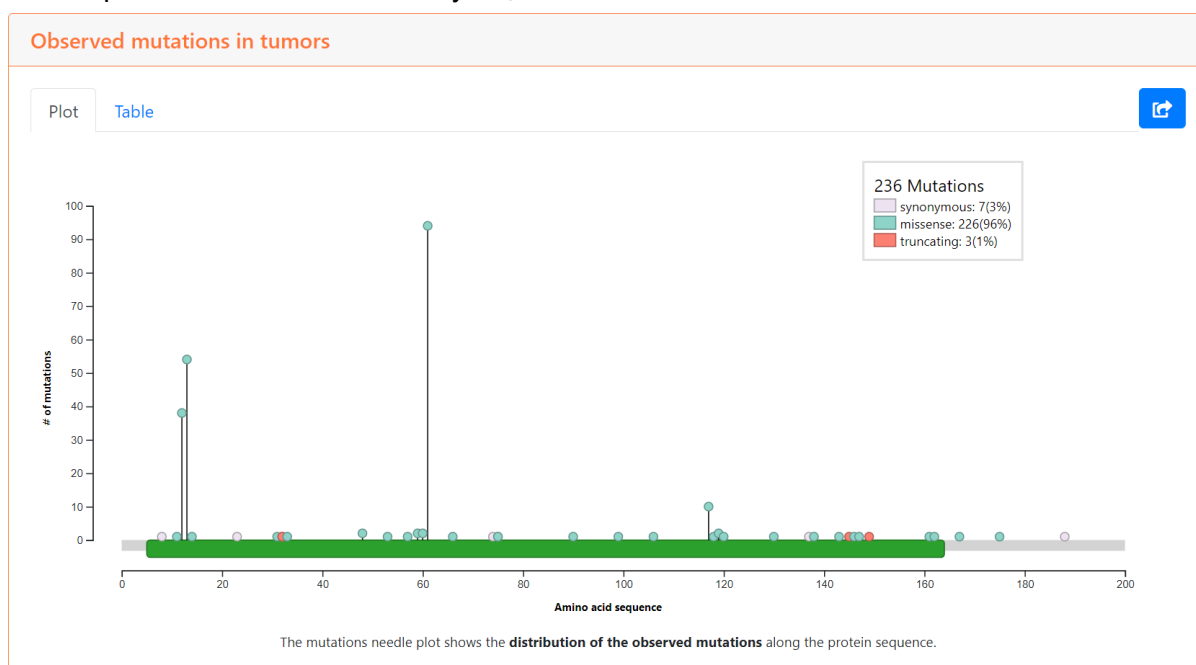
- 1) Посмотрим с какими типами рака ассоциируются мутации в этом гене:



Таким образом, мутации в гене HRAS ассоциируются со следующими типами рака:

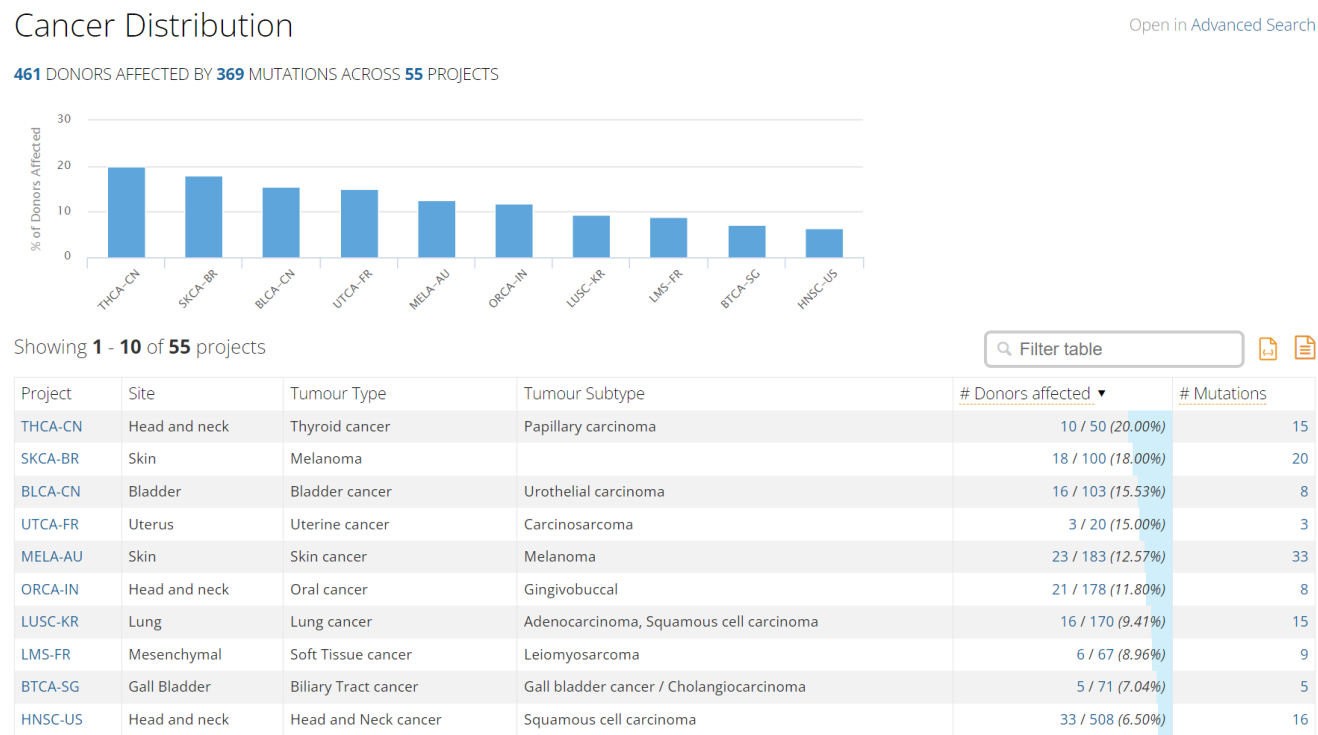
- Bladder cancer - Рак мочевого пузыря
- Head and neck squamous cell carcinoma - Плоскоклеточный рак головы и шеи
- Thyroid adenocarcinoma - Аденокарцинома щитовидной железы
- Pheochromocytoma and paraganglioma - Феохромоцитома и параганглиома
- Thymic carcinoma - Рак тимуса
- Lung squamous cell carcinoma - Плоскоклеточный рак легкого
- Prostate adenocarcinoma - Аденокарцинома простаты
- Lung squamous cell carcinoma - Плоскоклеточный рак легкого
- Breast adenocarcinoma - Аденокарцинома молочной железы
- Cutaneous melanoma of the skin - Меланома кожи
- Skin squamous cell carcinoma - Плоскоклеточный рак кожи

Посмотрим на известные типы мутаций:



Видим, что подавляющее большинство мутаций точечные (missense - 96%).

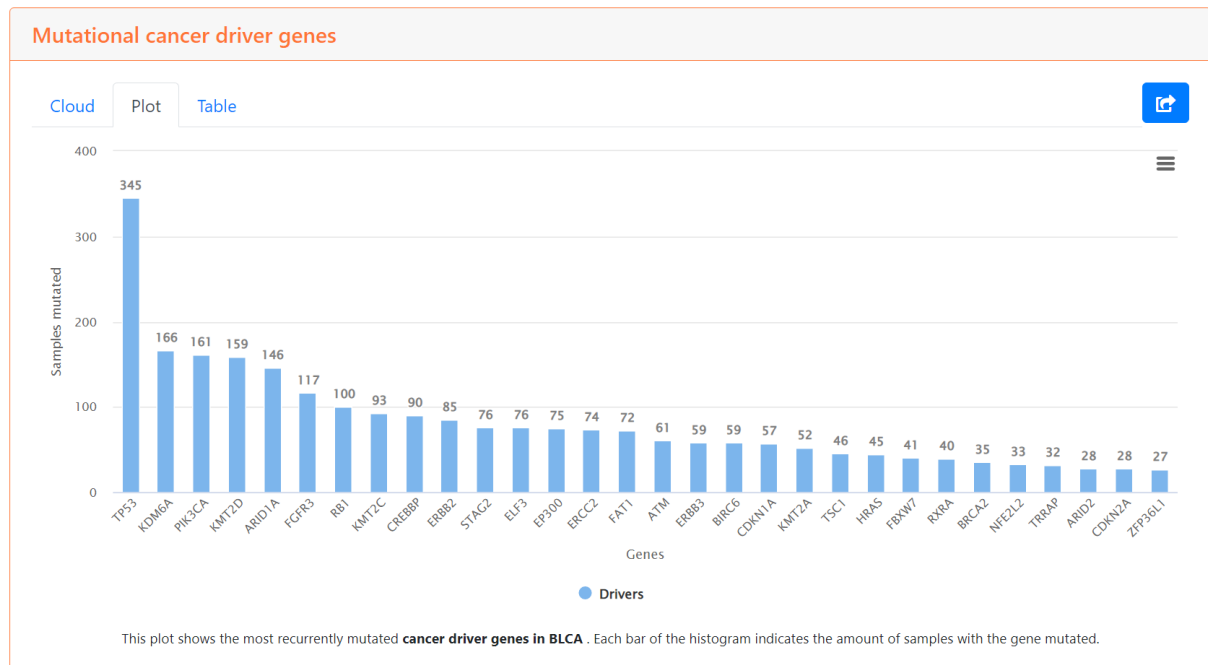
2) Посмотрим ассоциируемые типы рака на портале ICGC (и проекты их изучающие):



Мутации гена HRAS чаще всего обнаруживают при раке щитовидной железы, меланоме кожи и раке мочевого пузыря.

## 2. Анализ индивидуального генома

Выберем донора [DO555](#), участвовавшего в проекте Bladder Urothelial Cancer - TCGA, US. Цель этого проекта - исследование рака мочевого пузыря. Посмотрим [сводку](#) по раку мочевого пузыря на сайте IntOGen :



Возьмем ген HRAS, который мы выбрали ранее, и первые четыре гена из этой сводки и выпишем их Ensembl ID для поиска по загруженному файлу:

Name	Ensembl ID
HRAS	ENSG00000174775
TP53	ENSG00000141510
KDMA6	ENSG00000147050
PIK3CA	ENSG00000121879
KMT2D	ENSG00000167548

Найдем количество мутаций в каждом выбранном гене в файле [simple\\_somatic\\_mutation.open.tsv.gz](#) генома донора DO555 с помощью программы [find\\_mutations.py](#).

Вывод программы:

```
Mutations in HRAS gene: 0
Mutations in TP53 gene: 34
Mutations in KDM6A gene: 0
Mutations in PIK3CA gene: 0
Mutations in KMT2D gene: 0
```

Таким образом, у донора DO555 оказались мутации только в гене TP53.