TRƯỜNG ĐẠI HỌC BÁCH KHOA HÀ NỘI

ĐỒ ÁN TỐT NGHIỆP

Xây dựng hệ thống phát hiện và chú giải đột biến gen của bệnh nhân ung thư

ĐỖ XUÂN TÙNG
tung.dx183851@sis.hust.edu.vn

Ngành Kỹ thuật máy tính

Giảng viên hướng dẫn: TS. Nguyễn Hồng Quang _____

Chữ kí GVHD

Khoa: Kỹ thuật máy tính

Trường: Công nghệ thông tin và Truyền thông

HÀ NỘI, 02/2023

LỜI CẢM ƠN

Lời đầu tiên, em xin chân thành cảm ơn và biết ơn sâu sắc đến nhà trường, các thầy cô giảng viên của Đại học Bách Khoa Hà Nội đã tận tình giảng dạy, truyền đạt những kiến thức quý báu trong suốt 5 năm học tập và nghiên cứu tại trường, giúp em có nền tảng kiến thức vững chắc trước khi bước ra khỏi cánh cổng trường Đại học Bách Khoa Hà Nội và bước tiếp chặng đường tương lai phía trước.

Đặc biệt, em xin chân thành cảm ơn thầy giáo, TS. Nguyễn Hồng Quang, giảng viên Trường Công nghệ Thông tin và Truyền thông, Đại học Bách Khoa Hà Nội đã trực tiếp định hướng, hướng dẫn, hỗ trợ và động viên em trong suốt quá trình thực hiện đồ án tốt nghiệp, giúp em hoàn thành đồ án một cách tốt nhất.

Em cũng xin gửi lời cảm ơn tới anh Vũ Trung Dũng và bạn Phan Thị Lệ Hằng đã hỗ trợ em trong quá trình nghiên cứu và xử lý dữ liệu trong đồ án. Cũng nhân dịp này, em xin cảm ơn tới gia đình, người thân và bạn bè đã luôn giúp đỡ, động viên em trong suốt quá trình học tập và hoàn thành đồ án tốt nghiệp.

Em xin chân thành cảm ơn!

TÓM TẮT NỘI DUNG ĐỒ ÁN

Ung thư là nguyên nhân gây gây tử vong xếp thứ hai trên thế giới dù là bệnh không lây nhiễm. Ở Việt Nam, phần lớn các bệnh nhân ung thư được phát hiện ở giai đoạn muộn, không có nhiều cơ hội chữa trị dẫn tới tử vong. Do đó, việc tầm soát, sớm phát hiện ung thư là chìa khóa giúp cho việc điều trị ung thư có hiệu quả cao, giảm gánh nặng đối với xã hội. Với sự phát triển của khoa học kỹ thuật, các công cụ giải trình tự bộ và phát hiện biến thể gen ra đời. Cùng với đó, nguồn dữ liệu khổng lồ về ung thư do các tổ chức uy tín trên thế giới phát triển công khai đã hỗ trợ các bác sĩ chuẩn đoán, tìm kiếm thuốc điều trị chính xác bệnh ung thư, tăng cơ hội khỏi bệnh.

Ở Việt Nam, việc phát hiện và hỗ trợ bác sĩ tìm kiếm thông tin liên quan đến bệnh ung thư ngày càng trở nên tương đối phổ biến trong các cơ sở y tế trên cả nước. Tuy nhiên, các trang thiết bị phát hiện đột biến thường có chi phí cao, độ chính xác của các phương pháp phát hiện đột biến và công cụ hỗ trợ các bác sĩ tìm kiếm thông tin thuốc điều trị liên quan là những rào cản có thể nhắc tới.

Vì vậy, mục tiêu của đồ án là nghiên cứu, ứng dụng và xây dựng hệ thống phát hiện và chú thích biến thể gen liên quan tới 50 gen gây bệnh ung thư từ dữ liệu giải trình tự gen cung cấp bởi Đại học Y Hà Nội. Dựa trên nền tảng lý thuyết, các kỹ thuật, công cụ phát hiện đột biến với độ chính xác cao và tập dữ liệu ung thư uy tín, đã được kiểm chứng và công bố trên các trang web của COSMIC và NCBI. Hệ thống là công cụ hỗ trợ các bác sỹ chuẩn đoán và tìm thuốc chính xác trong điều trị bệnh ung thư.

MỤC LỤC

DANH MỤC HÌNH VẼ

DANH MỤC BẢNG BIỂU