

pathomuta

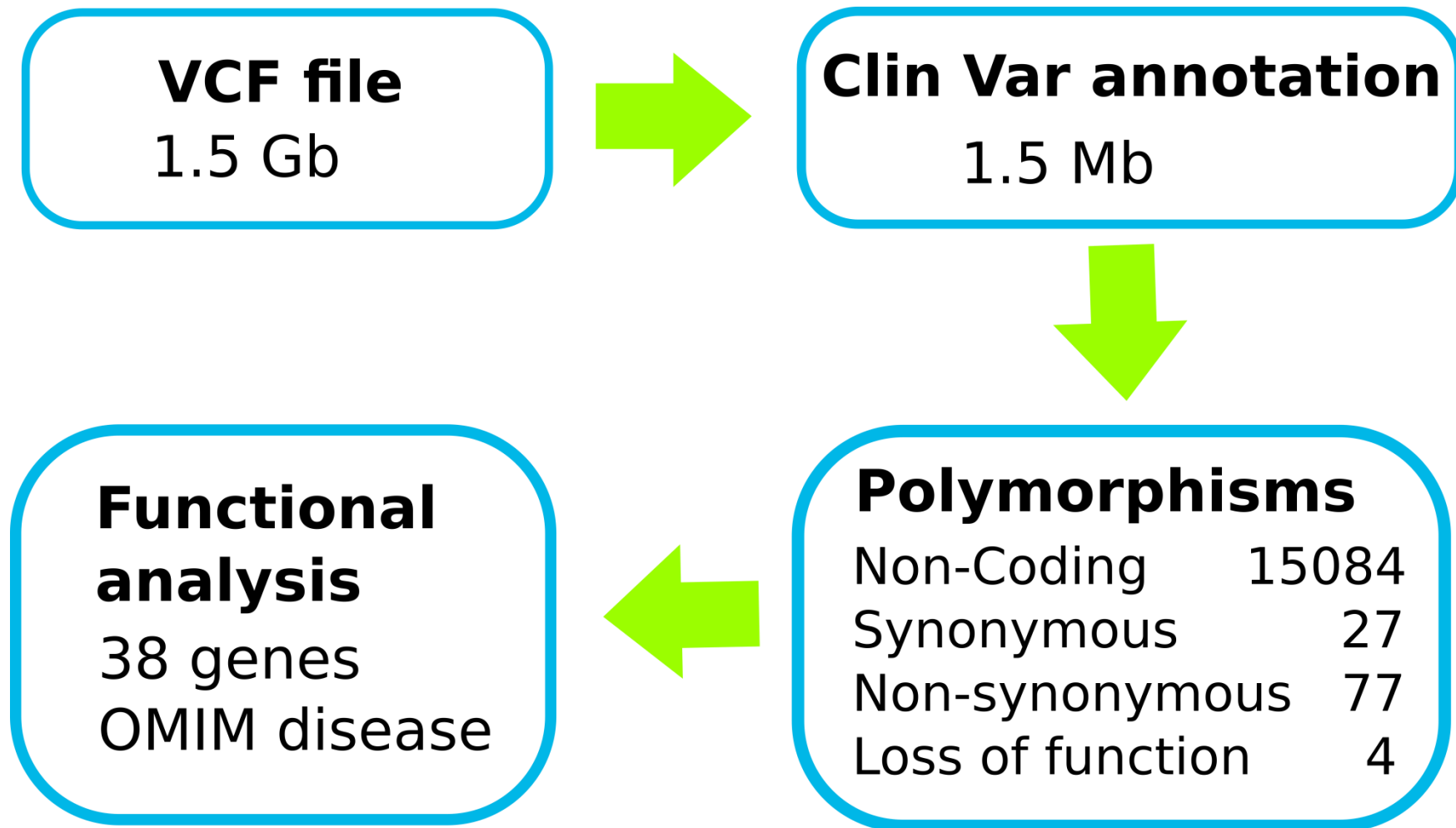
{pathologic
mutations

2015 для genehack.ru

Проблема

- Отличие генома человека от референса – миллионы полиморфизмов
- Изучать эти отличия «вручную» невозможно
- Нужны инструменты, позволяющие фокусироваться на значимых полиморфизмах

Схема процесса



Обработка данных

- Наша программа фильтрует и аннотирует VCF-файлы
- Происходит подготовка базы данных для оперативной работы специалиста

Проект запущен

<http://srv6.crec.mipt.ru:8089/kappa/>



Как с этим работать

Пациенты: (выбор) ▾ О проекте

data/vcfBeta-NA12881-200-37-ASM.vcf.bgrep.joined.out.nohead

PLG	rs73015965
TF	rs1049296
CYP4V2,FLJ38576	rs1055138
SLC6A20	rs17279437
CBS	rs5742905
IL1B	rs1143627
OR2J3	rs3749977
PRRT2	rs76335820
MCM6	rs4988235
FGFR4	rs351855
COL18A1	rs12483377
FMO3	rs1736557
PRODH	rs450046
PLG	rs73015965

rs17279437

Гены

[SLC6A20](#) ↗

Тип

missense intron

Болезни

Hyperglycinuria

Iminoglycinuria/x2c_digenic

Ссылки

[medgen](#) ↗

[PubMed](#) ↗

[Clinvar](#) ↗

[dbSNP](#) ↗

Характеристики полиморфизмов



CLNORIGIN	1
CLNREVSTAT	single
CLNSIG	5
CLNSRC	OMIM_Allelic_Variant
CLNSRCID	124030.0007
COMMON	1
Count in processed	25
Frequency	0.3592
G5	1
G5A	1
GENEINFO	LOC102723722:102723722 CYP2D6:1565
GNO	1
HD	1
INT	1

Перспективы развития

Наш проект



```
graph TD; A[Наш проект] --> B[Возможность анализа мутаций с неизвестным клиническим значением.]; A --> C[Анализ влияния каждой мутации на отдельные ткани и органы. Составление индивидуальной программы профилактики и диспансеризации.]
```

Возможность
анализа мутаций
с неизвестным
клиническим
значением.

Анализ влияния каждой
мутации на отдельные
ткани и органы.
Составление
индивидуальной
программы профилактики
и диспансеризации.

Участники проекта

Алексей Капранов, Яндекс, Москва

Анна Ершова, НИИФ ХБ им. А.Н. Белозерского, МГУ

Дмитрий Никогосов, Atlas Biomed Group, Москва

Михаил Васильев, МФТИ

Наталия Никитина, ИПМИ Карельского Научного центра РАН

Софья Буянова, ФББ МГУ

Татьяна Мараховская, АБиБ ЮФУ, Ростов-на-Дону

Татьяна Дубровина, ФГБНУ РОНЦ им. Н.Н. Блохина