

Изучение сходства последовательностей ортологичных генов в различных организмах

Автор

Мазяр Алексей Николаевич, группа 21213

1. Фенотип - Опухоли семейства Юнга

Это редкие раковые опухоли, чаще всего возникающие в костных или мягких тканях, как правило в ребрах, тазу, лопатках, позвоночнике и ключице. Являются одними из самых агрессивных злокачественных опухолей. Так, почти и 90% больных развиваются вторичные очаги опухолей до начала системной терапии.

Ссылка

<https://omim.org/entry/612219>

2. Ассоциированные гены

1. ETS PROTOONCOGENE 1; ETS1 - <https://omim.org/entry/164720>
2. EWING SARCOMA BREAKPOINT REGION 1; EWSR1 - <https://omim.org/entry/133450>

3. Источники последовательностей

- a. ETS1. Взяты полные последовательности
 - i. Человек: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/X55346.1?report=fasta>
 - ii. Дрожжи: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/FN554373.1?report=fasta>
- b. EWSR1. Взяты частично - гены выделены согласно описанию, а также обрезан конец для стабильной работы онлайн выравнивателя
 - i. Человек: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/NG_023240.2?report=fasta
 - ii. Росомаха: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucore/CYRY02005335.1?report=fasta>

4. Оценка качества выравнивания

Score выравниваний можно сравнивать, ведь все они считались с одинаковыми параметрами:

- Matrix: DNAFULL
- Gap_penalty: 10.0
- Extend_penalty: 1.0

ETS1

- Needle хоть и дал хороший score (812), но добавил очень много пропусков (61.2%) и получил низкую долю совпадений (28.8%)

- Stretcher получил более удачную долю совпадений (42.1%), но так же не избавился от пропусков (42.7%). Более того, у него худший score (732)
- Water получил **лучший** результат из трёх выравниваний. Лучший Score (857), лучшую долю совпадений (46.6%), лучшую долю пропусков (38.4%). Надо отметить, что он также выдал самый короткую последовательность: 1696 против 2831 и 2499

По итогу, даже лучшая доля совпадений достаточно низки, чтобы утверждать, что гены не очень ортологичные

EWSR1

- Needle хоть и дал хороший score (25783), но опять допустил больше всех пропусков (38.6%) и получил самую низкую долю совпадений (49.1%)
- Stretcher аналогично прошлому гену получил средний результат по доле совпадений и пропусков и худший по score: 50.1%, 37.9% и 24434 соответственно
- Water как и в первый раз получил **лучший** результат из всех выравниваний. Лучший Score (25791), лучшую долю совпадений (53.4%), лучшую долю пропусков (33.3%).
Более того, он опять выдал самый короткую последовательность: 19688 против 21380 и 21282

В отличие от ETS1 выравнивание для EWSR1 показало долю совпадений > 50%. Хотя в любом случае, это не очень надёжный показатель ортологичных генов.