

Домашнее задание по мотивам семинара

Каждому из вас выдан файл, содержащий некоторое количество генов, обнаруженных у пациента с диагнозом СГХС (семейная гиперхолестеринемия).

Бархатов Эдуард	Var1
Бежко Глеб	Var4
Белозёров Платон	Var7
Богданов Данила	Var10
Богоева Валерия	Var13
Бугалдай Намзырай	Var2
Василенко Алексей	Var16
Гиндуллин Александр	Var19
Грек Дарья	Var22
Деменева Ульяна	Var25
Зюбина Елизавета	Var8
Каримова Карина	Var28
Кисиев Тимур	Var31
Киселев Матвей	Var34
Клещенко Мария	Var11
Коваленко Ксения	Var20
Козин Иван	Var26
Корноухова Анастасия	Var29
Коробицын Яков	Var3
Куркина Екатерина	Var35
Лиференко Анастасия	Var17
Лияскина Ирина	Var23
Медведев Кирилл	Var14
Мидакова Кристина	Var27
Милейко Пётр	Var37
Мироненко Юлия	Var5
Музалевская Юлия	Var21
Никишина Елизавета	Var40
Падарян Петрос	Var42
Пепеляева Екатерина	Var15
Плешко Елизавета	Var24
Романова Александра	Var39
Селифонов Игорь	Var6
Степанова Софья	Var41
Суворова Александра	Var12
Тимошкова Александра	Var32
Тумбинский Роман	Var43
Тюкаев Артём	Var18
Уразов Денис	Var30
Шахова Дарья	Var33
Шубина Анастасия	Var38
Шулц Елизавета	Var36
Ястребова Дарья	Var9

Воспользуйтесь возможностями сервиса VEP (https://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Tools/VEP) и проаннотируйте ваш файл с вариантами.

Для вашего удобства можете сохранить результат аннотации для дальнейшего анализа.

По итогу домашнего задания вам необходимо создать отчет, содержащий результаты ваших исследований, а также ваши интерпретацию и обсуждение полученных результатов.

Отчет создавайте в свободной форме, но старайтесь не превышать 5 страниц.

Имейте в виду, что в многих базах данных есть удобные таблицы и иллюстрации, которые украсили бы ваш отчет и могли бы сделать его более наглядным и понятным, не пренебрегайте этим.

Не забывайте указывать все источники, которые были использованы при подготовке отчета.

Назовите ваш файл: Фамилия_Имя_Медгеномика_ФББ_2025.pdf (и только так, пожалуйста!).

Файл с отчетом вышлите письмом на обе почты преподавателей: ramensky@gmail.com, azharikova89@gmail.com

Укажите тему письма: Медгеномика_ФББ_2025 (и только так, пожалуйста!)

Любые вопросы до домашнему заданию задавайте Анастасии Жариковой.

Ниже приведен ряд пунктов и вопросов, ответы и комментарии, к которым необходимо включить в отчет:

- 1) Кратко опишите заболевание, которым страдает ваш пациент (воспользуйтесь базой данных OMIM и/или другими источниками).
- 2) Укажите ID заболевания в OMIM и тип наследования заболевания. Прокомментируйте варианты этого заболевания.
- 3) Какова распространенность заболевания (уточните, о какой популяции идет речь)
- 4) Опишите количество вариантов в вашем файле и результат аннотации с помощью VEP.
- 5) В какое количество генов попали ваши варианты?
- 6) Сколько новых вариантов было обнаружено?
- 7) Прокомментируйте распределение ваших вариантов по классам поля IMPACT
- 8) Выделите потенциально болезнетворные варианты, приведите их статистику. Опишите критерии, которые вы использовали для приоритизации вариантов.
- 9) Есть ли среди ваших вариантов тот (те), который(ые) мог(ли) бы служить причиной вышеописанного фенотипа вашего пациента? На основании чего вы это решили?
- 10) Выберите ген, содержащий потенциально болезнетворный(ые) вариант(ы), если вы затрудняетесь с выбором такого гена – выберите любой. Опишите транскрипты в выбранном вами гене (структура, количество).
- 11) Краткое описание и функции белка, закодированного вышеупомянутым геном.
- 12) На основании базы OMIM опишите молекулярный механизм патогенеза нашего заболевания, в том числе роль выбранного гена при возможности.
- 13) Для гена, выбранного в пункте 10, прокомментируйте наличие болезнетворных вариантов, воспользовавшись информацией из gnomAD.
- 14) Выберите вариант из пункта 9, при отсутствии – любой вариант с импактом HIGH, при отсутствии – любой вариант. Опишите этот вариант, используя информацию из базы данных gnomAD. Обратите внимание на частоты, потенциальную болезнетворность и пр.