

Поиск и анализ аллелей генов вовлеченных в сердечно-сосудистые заболевания в российских популяциях

Научный руководитель – Комиссаров Алексей Сергеевич

Тотиков А.А.¹, Меньшенина М.Е.², Томаровский А.А.³

1 - Санкт-Петербургский государственный университет, Биологический факультет, Санкт-Петербург, Россия, *E-mail: a.totickov@mail.ru*; 2 - Санкт-Петербургский национальный исследовательский университет информационных технологий, механики и оптики, Санкт-Петербург, Россия, *E-mail: menshenina@scamt-itmo.ru*; 3 - Санкт-Петербургский государственный университет, Биологический факультет, Санкт-Петербург, Россия, *E-mail: etozhetoma@ya.ru*

Сердечно-сосудистые заболевания (CVD) человека являются серьезной проблемой общественного здравоохранения во всем мире, на долю которых приходится больше смертей, чем на любые другие заболевания [1]. С момента появления генетического картирования заболеваний человека, исследования геномных ассоциаций (GWAS) выявили тысячи различных генетических локусов, связанных с заболеваниями сердца [2]. Тем не менее, функциональная и клиническая значимость для большинства результатов GWAS по-прежнему неизвестна, что обосновывает важность понимания причинно-следственного пути от однонуклеотидного полиморфизма (SNP) к развитию заболевания. Поэтому вычислительные инструменты очень важны для предсказания влияния мутаций на функцию белка, а также для анализа вариантов SNP и их приоритизации для экспериментальной характеристики.

Цель исследования заключается в поиске SNP в генах, связанных с сердечно-сосудистыми заболеваниями человека, для использования их в прогнозировании вероятности развития болезней сердца у людей с повышенной предрасположенностью. Для начала исследования, были поставлены следующие задачи:

- 1) Проанализировать имеющиеся литературные данные об исследованиях сердечно-сосудистых заболеваний человека, использующих биоинформатические методы анализа данных.
- 2) Создание базы генов, участвующих в сердечно-сосудистых заболеваниях.

Данные GWAS были взяты из рецензируемых публикаций в виде отдельных исследований или мета-анализов, хранящихся, например, в базе данных Европейского института биоинформатики (EMBL-EBI) [3]. Общедоступный каталог GWAS Национального исследовательского института генома человека (NHGRI) предоставляет коллекцию всех опубликованных GWAS, соответствующих общепризнанным критериям приемлемости, включая количество проанализированных SNP [4]. Извлеченная информация включает в себя публикации, информацию о когорте исследования, а также информацию об SNP с конкретной характеристикой, включая идентификатор кластера SNP (rsid), P-значение, ген и аллель риска. Каждому исследованию также присваивается признак, который наилучшим образом представляет исследуемый фенотип. Помимо этого, также используются следующие базы данных: dbSNP - единая база данных нуклеотидного полиморфизма [5]; ClinVar - общедоступный архив отчетов о взаимосвязи между человеческими вариациями и фенотипами с подтверждающими данными [6].

Проанализированы результаты исследований GWAS по сердечно-сосудистым заболеваниям. Создан список предположительных генов, участвующих в болезнях сердца. Полученные данные в рамках этой работы планируется использовать для написания программного обеспечения, с автоматизацией поиска генетической предрасположенности сердечно-сосудистых заболеваний.

Источники и литература

- 1) World Health Organization. Cardiovascular disease: global atlas on cardiovascular disease prevention and control. Geneva: World Health Organization; 2012.
- 2) Altshuler D., Daly M.J., Lander E. Genetic mapping in human disease. Science (80). 2009; 322:881-8.
- 3) <https://www.ebi.ac.uk/>
- 4) <https://www.genome.gov/27529028/gwas-full-description-of-methods>
- 5) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>
- 6) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>