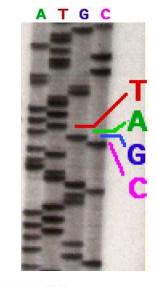
Генетический анализ

Секвенирование генома

- □ Базы данных ДНК по всему миру значительно выросли.
- Па данный момент секвенировано более 400 миллионов последовательностей ДНК.



Референсная последовательность ДНК

короткие прочтения

ACGTGAACTCGTCGGAGAAGCAGCA TTCCAAGCCCATAGCGCTTGTAATTG TGTTGGCACAAGCAGGCCAGCCAAA CGTGAACTCGTCGCAGAAGCAGCAT TCCAAGCCCATAGCGCTTGTAATTGT GTTGGCACAAGCAGGCCAGCCTAAT GTGAACTCGTCGCAGAAGCAGCATT CCAAGCCCATAGCGCTTGTAATTGTA TTGGCACAAGCAGGCCAGCCTAATC TGAACTCGTCGCAGAAGCAGCATTT CCAAGCCCATAGCGCTTGTAATTGTA TGAACTCGTCGGAGAAGCAGCATTT CAAGCCCATAGCGCTTGTAATTGTAA TGAACTCGTCGGAGAAGCAGCATTT CGCTTGTAATTGTAATTGTTGGCAC TGAACTCGTCGGAGAAGCAGCATTT GCTTGTAATTGTAATTGTTGGCACA GAACTCGTCGCAGAAGCAGCATTTT GCTTGTAATTGTAATTGTTGGCACA AACTCGTCGGAGAAGCAGCATTTCC GCTTGTAATTGTAATTGTTGGCACA ACTCGTCGCAGAAGCAGCATTTTCC CTTGTAATTGTAATTGTTGGCACAA CTCGTCGGAGAAGCAGCATTTACCA TTGTAATTGTAATTGTTGGCACAAG SNP ошибка (гетерозиготный) секвенирования (гомозиготные) секвенирования

Генетическое тестирование

- Диагностика и лечение заболеваний
- □ Предиктивная медицина
- □ Фармакогенетика
- Планирование семьи
- ☐ Исследование личной генетической истории
- Профессиональная ориентация детей



Предрасположенности к заболеваниям

Таблица 1. Результат генетического тестирования образца **ДНК** пациентки *К.*

Ген	Мутация/Полиморфизм	Генотип	Риск (наличие/отсутствие
		Теногип	неблагоприятного аллеля)
F5	1691G>A, Лейден	G/A	+
F2	20210G>A	G/G	_
FGB	−455G>A	A/A	+
PAI1	−675 5G> 4G	4G/4G	+
ITGB3	1565T>C,	T/C	+
MTHFR	PLA1/PLA2	C/T	+
è-	677C>T		

Примечание. Здесь и в табл. 2, 3: жирным шрифтом отмечены функционально «неблагоприятные аллели».

Таблица 2. Пример исследования наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников с помошью пиросеквенаторов серии PyroMark с использованием наборов реагентов BRCA-скрин — профиль «Рак молочной железы и/или яичников»

Локус	Продукт	Полиморфизм	rs	Аллель риска	Генотип
BRCA1	Breast cancer gene 1	185delAG	rs80357713	delAG	Мутация не обнаружена
BRCA1	Breast cancer gene 1	300T>G (C61G)	rs28897672	G	Мутация не обнаружена
BRCA1	Breast cancer gene 1	2080delA	rs80357522	delA	Мутация не обнаружена
BRCA1	Breast cancer gene 1	4153delA	rs80357711	delA	Мутация не обнаружена
BRCA1	Breast cancer gene 1	5382insC	rs80357906	insC	Мутация не обнаружена
BRCA1	Breast cancer gene 2	6174delT	rs80359550	delT	Мутация не обнаружена

Перспективы направления

- □ Создание медицинских карт с генетическим анализом, где будут указаны все потенциальные риски, которые можно распознать по геному
- Использование технологии секвенирования для идентификации мишеней для лекарственной терапии онкологических больных
- Восстановление хода эволюции и получение важной информации для определения происхождения биологических видов, изучения и мониторинга их генетической изменчивости
- Прогресс в селекционных областях (животноводство, лесоводство и другие) благодаря возможности с наибольшей вероятностью закрепить необходимый при выведении признак

