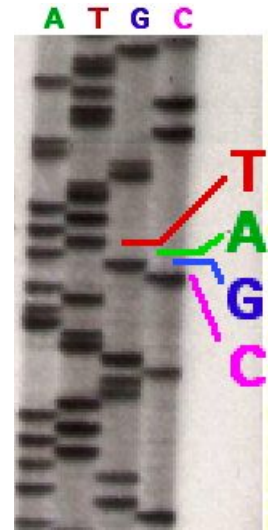


# Генетический анализ

Певзнер Катарина

# Секвенирование генома

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



Референсная последовательность ДНК

короткие прочтения

```

AAACGTGAACTCGTCGCAGAAAGCAGCATTTCCTCAAGCCCATAGCGCTTGCAATTGTAATTGTTGCCACAAGCAGGCCAGCCAAATC
ACGTGAACTCGTCGAGAGAAGCAGCA TTCCAAGCCCATAGCGCTTGTAAATTG TGTGGCACAAGCAGGCCAGCCAAA
CGTGAACCTCGTCGCAGAAAGCAGCAT TCCAAGCCCATAGCGCTTGTAAATTGT GTTGGCACAAGCAGGCCAGCCTAAT
GTGAACTCGTCGCAGAAAGCAGCATT CCAAGCCCATAGCGCTTGTAAATTGTA TTGGCACAAGCAGGCCAGCCTAATC
TGAACCTCGTCGCAGAAAGCAGCATT CCAAGCCCATAGCGCTTGTAAATTGTA
TGAACCTCGTCGAGAGAAGCAGCATT CAAGCCCATAGCGCTTGTAAATTGTA
TGAACCTCGTCGAGAGAAGCAGCATT CGCTTGTAAATTGTAATTGTTGGCAC
TGAACCTCGTCGAGAGAAGCAGCATT GCTTGTAAATTGTAATTGTTGGCACA
GAACTCGTCGCAGAAAGCAGCATT GCTTGTAAATTGTAATTGTTGGCACA
AACTCGTCGAGAGAAGCAGCATTCC GCTTGTAAATTGTAATTGTTGGCACA
ACTCGTCGCAGAAAGCAGCATTTCCT CTTGTAAATTGTAATTGTTGGCACAA
CTCGTCGAGAGAAGCAGCATTACCA TTGTAAATTGTAATTGTTGGCACAAAG
    
```

↑  
SNP  
(гетерозиготный)

↑  
ошибка  
секвенирования

↑  
SNP  
(гомозиготные)

↑  
ошибка  
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 неблагоприятного аллеля)
<i>F5</i>	1691G>A, Лейден	G/A	+
<i>F2</i>	20210G>A	G/G	–
<i>FGB</i>	–455G>A	A/A	+
<i>PA11</i>	–675 5G>4G	<b>4G/4G</b>	+
<i>ITGB3</i>	1565T>C,	T/C	+
<i>MTHFR</i>	PLA1/PLA2 677C>T	C/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 помощью 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

