

АВТОМАТИЗИРОВАННАЯ ИНФОРМАЦИОННАЯ СИСТЕМА МОДЕЛИРОВАНИЕ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА

Шлихт А.Г., Краморенко Н.В.

Дальневосточный федеральный университет, Школа Биомедицины, Россия, 690091,
г.Владивосток, Океанский пр-т, д.19а, Тел.:(914)974-15-01, E-mail: schliht@mail.ru

Автоматизированная информационная система (АИС) моделирование генома человека предназначена для моделирования структурированных последовательностей генома, транскриптома, метаболома. АИС позволяет с точностью до конкретной координаты нуклеотида (на базе GRCh38 Primary Assembly) генерировать различные модификации нуклеотидов с последующим автоматическим преобразованием в аминокислотные последовательности и далее определять заряд, массу, структуру, аминокислотный состав и другие характеристики белков.

АИС генома человека создана на основе реляционных баз данных (БД) и интегрирована через систему гиперссылок с всемирными порталами (NCBI, EBI, KEGG, OMIM и др.). Такой подход обеспечивает комплексный анализ множества генов человека через систему запросов. В АИС хранится онтологически структурированная информация по геному, транскриптому, экзому, протеому, метаболому, заболеваниям, SNP, ферментам, биомаркерам, праймерам и является основой для создания экспертных систем и моделей динамических процессов.

Данные АИС представлены не в традиционном горизонтальном текстовом формате, а в вертикальном в виде индексированных записей в таблицах БД вплоть до нумерации конкретного нуклеотида в гене и аминокислоты в белке. Метаболиты и ферменты в реакциях представлены в виде многочисленных индексированных записей БД, что позволяет автоматически сформировать выборки и построить корреляции по всему геному, протеому, метаболому. Сочетание автоматического режима работы АИС с интерактивным режимом доступа к всемирным порталам обеспечивает высокое быстродействие и комплексный анализ генов, транскриптов, интронов, экзонов, кодируемых и не кодируемых областей генома средствами технологии баз данных и знаний, статистических методов. Это позволяет эффективно использовать АИС для интерпретации данных и решения задач ГЕНОТИП-СРЕДА-ФЕНОТИП [1]. АИС является портативным программным инструментом (помещаемым в ноутбуке, размер локального индексированного генбанка человека порядка 100 Гб) для специалистов и служит в качестве источника геном-ориентированных данных для проведения исследований в области трансляционной медицины, интерпретации данных, диагностики, филогенеза.

Литература.

1. Шлихт А.Г., Краморенко Н.В. Интегрированная биоинформационная система поддержки постгеномных исследований, мониторинга среды обитания и здоровья человека. / *Биоинформатика и молекулярное моделирование, сб.трудов I международной Интернет-конференции.* - Казань, 2012. - С.69-73.