

МОЛБА
ЗА ОДОБРАВАЊЕ ТЕМЕ МАСТЕР РАДА

Молим да се одобри израда мастер рада под насловом:

„Имплементација додатка за софтвер *Annovar* за приказ функције и фенотипа гена”

Значај теме и области:

Брзи развој технологија за секвенцирање генома довео је до могућности да се секвенцирају геноми појединачних организама. Поред тога, за неке врсте, постоје такозвани референтни геноми који представљају геноме настале комбиновањем генома одређеног броја узорака те врсте. У генима код различитих јединки исте врсте, на нивоу популације, може доћи до разлика у нуклеотидима на истим позицијама. Ове разлике се називају генетске варијације. Научницима који се баве овом облашћу од значаја су различите информације о генетским варијацијама као што су позиција на хромозому на којој се налази варијација, ком гену припада, какви су њени предвиђени функционални ефекти итд. Ове информације се налазе расуте по разним базама података а за неке од њих је потребно покренути и различите алате. Један начин за ефикасно добијање ових информација је употреба софтвера *Annovar*.

Специфични циљ рада:

Циљ овог рада је имплементација додатка за софтвер *Annovar* који би омогућио приказ додатних информација које *Annovar* не укључује, конкретно информације о функцији и фенотипу гена. Улазни подаци за *Annovar* су .vcf датотеке у којима се налазе информације о варијацијама гена. Додатак креира документ који прегледно приказује поједине информације из *Annovar*-а заједно са информацијама о функцији и фенотипу гена које проналази из две јавно доступне базе података организоване у облику онтологија - *Gene Ontology (GO)* и *Human Phenotype Ontology (HPO)*. Како се ове онтологије редовно ажурирају, биће омогућено аутоматско преузимање најсвежијих верзија. Апликација је тестирана над подацима *Ашкенази отац-мајка-син* трија из пројекта „Геном у боци”. Апликација ће бити развијана у програмском језику *Python* и биће покретана из командне линије.

Литература:

1. Wing-Kin Sung, *Algorithms for Next-Generation Sequencing*, CRC Press, Taylor and Francis Group, 2017.
2. <http://annovar.openbioinformatics.org>
3. <ftp://ftp-trace.ncbi.nlm.nih.gov/giab/ftp/release/AshkenazimTrio>

Анђела Мијаиловић, 1050/2017, МР

(име и презиме студента, бр. индекса, смер и модул)

Сагласан ментор др Јована Ковачевић, доцент

(својеручни потпис студента)

(својеручни потпис ментора)

(датум подношења молбе)

Чланови комисије

1. др Гордана Павловић-Лажетић,
редовни професор
2. др Невена Вељковић,
научни саветник, ИНН „Винча”

Катедра _____ је сагласна са предложеном темом.

(шеф катедре)

(датум одобравања молбе)