

АКТУАЛЬНОСТЬ БИОИНФОРМАТИКИ В МЕДИЦИНСКИХ ВУЗАХ

Содикова Дилнавоз Камбаралиевна

Ассистент кафедры «Инновационные,
информационные технологии в медицине, Биофизика»

Становление челюстно-лицевого аппарата (ч.-л.а.) человека сопровождается значительными цито- и гистохимическими перестройками, нарушение которых может приводить к формированию различного рода аномалий развития.

Ключевые слова: биоинформатика, медицина, человек, геном, компьютерные технологии, базы данных, ДНК, секвенирование, персонализированная медицина.

Стимулом для развития биоинформатики и персонализированной медицины явился Международный проект по секвенированию генома человека в начатый в конце прошлого века (1998-2003) в США. Биоинформатика - это дисциплина, которая формируется на основе биологических данных с использованием информатики и компьютерных технологий. В ней применяются математические, статистические и вычислительные методы, и программы, которые направлены на решение проблем с использованием биологической информации: ДНК, аминокислотных последовательностей и баз данных. После определения последовательности ДНК человека возникла необходимость идентификации генов в ДНК человека, обеспечения хранения этой информации в базах данных, совершенствования и развития средств для анализа данных, нового дизайна генетических исследований. В настоящее время очевидна важность изучения генетических факторов в развитии заболеваний и сохранении здоровья человека, поэтому усилия генетики и медицины направлены на то, чтобы понять структуру и изменчивость генома человека. Было подсчитано, что проект секвенирования генома человека стоил более 3 миллиардов долларов. За прошедшие после окончания проекта 12 лет технологии анализа генетической информации настолько прогрессировали и упростились в применении, что это вызвало снижение стоимости



секвенирования генома человека в 2014 году до \$1000.

Технология секвенирования следующего поколения (next generation sequencing, NGS) была разработана фирмами 454 Life Sciences и Illumina (ранее Solexa) в 2005 году. Она позволяет не только анализировать состав и структуру генома, но и динамику его функционирования – транскриптом с использованием методов РНК секвенирования (RNA seq) (Baker M, 2012; Parkinson DR, et al., 2012). Наряду с биологическими, активное развитие получили компьютерные технологии и методы информатики, что способствует попыткам применять эти технологии во многих аспектах медицины: оценке рисков, диагностике, прогнозе заболеваний и терапевтическом мониторинге лечения.

Принципы персонализированной медицины и то как они влияют на жизнь людей не признают национальных границ. Хотя есть вариабельность между различными категориями населения во всем мире с точки зрения их генетической изменчивости, общие принципы персонализированной медицины применяются единообразно во многих популяций. В настоящее время развитие получил проект по секвенированию различных рас и народностей нашей планеты под названием 1000 геномов <http://www.1000genomes.org>.

В течение последнего десятилетия в связи с развитием биоинформатики произошло удивительное превращение в нашем понимании молекулярно-генетических основ рака и других заболеваний, и их лечении. В 20 столетии были выяснены причины рака. Было показано, что рак возникает на основе ряда генетических и эпигенетических изменений в так называемых генах-драйверах, следующих друг за другом, на протяжении продолжительного периода времени от нескольких лет до нескольких десятков лет. С использованием последних достижений разработаны методы секвенирования геномов единичных клеток и показано, что каждый тип рака может быть подразделен на множество групп, основанных на генетических профилях клеток. В результате секвенирования генома человека и развития методов биоинформатики, впервые появилась возможность системного изучения раковых заболеваний на основе большого количества пациентов и широкомасштабного скрининга геномов (Brunham LR, Hayden MR, 2012).



Поэтому расширение применения методов биоинформатики по характеристике генома и транскриптома клеток в нормальном и патологических состояниях является приоритетным направлением в области онкологии для целей персонализированной медицины (Personal Genomics http://en.wikipedia.org/wiki/Personal_genomics). Эта информация была использована для разработки новых более специфичных (таргетных) препаратов и методов лечения для больных раком. В 2010 году для характеристики мутационных и эпигенетических изменений генов в различных видах рака создан Международный консорциум по изучению генома злокачественных опухолей (Hudson TJ et al., 2010), целью которого является координация крупных международных исследований по изучению генома 50 наиболее распространенных форм злокачественных опухолей. Под руководством Национального института здоровья США <http://cgar.nci.nih.gov/> организованы крупномасштабные проекты: The Cancer Genome Atlas Network (CGAN), Cancer Genome Anatomy Project (CGAP), Cancer Genome Characterization Initiative (CGCI). елью данных проектов является определение профилей экспрессии генов нормальными, предраковыми и раковыми клетками, что приведет в конечном итоге к улучшению диагностики и лечения пациентов Golden F: Cancer Data and the Fallacy of the \$1000 Genome. Forbes 2012; <http://www.forbes.com/sites/jimgolden/2012/06/21/cancer-data-and-the-fallacy-of-the-1000-genome/>. CGCI в дополнение к геному включает характеристику экзома и транскриптома с использованием NGS, чтобы лучше понять основные генетические изменения, приводящие к раку. Ресурсы, созданные по этим проектами свободно доступны на интернете. Взаимосвязанные базы данных обеспечивают доступ к литературе, программам, биоинформатическому анализу и биологическим данным. В перспективе анализ и решение этических, правовых и социальных вопросов, которые могут возникнуть.

Литература

1. Brunham LR, Hayden MR: Medicine. Whole-genome sequencing: the new standard of care? Science 2012, 336: 1112-1113.
2. Baker M: Functional genomics: The changes that count. Nature 2012, 482:257,



Proceedings of International Scientific Conference on Multidisciplinary Studies

Hosted online from Moscow, Russia

Date: 11th April, 2023

ISSN: 2835-5733

Website: econferenceseries.com

259-262.

3. Corless CL: Medicine. Personalized cancer diagnostics. Science 2011, 334:1217-1218.

4. Hudson TJ et al., Nature, 464, 993-998, 2010

5. Golden F: Cancer Data and the Fallacy of the \$1000 Genome. Forbes 2012
<http://www.forbes.com/sites/jimgolden/2012/06/21/cancer-data-and-the-fallacy-of-the-1000-genome/>



E- Conference Series

Open Access | Peer Reviewed | Conference Proceedings



E-CONFERENCE
SERIES