

Жоба аты: ЖТН AP19678041 «Толық геномдық секвенирлеуде тандемдік қайталануларды идентификациялауға арналған бағдарламалық қамтамасыз етуді әзірлеу»

Өзектілігі:

Соңғы онжылдықтарда геномдағы қайталанатын тізбектердің рөлі туралы идея күрт өзгерді және «қоқыс ДНҚ» санатынан қайталанатын элементтер олардың иелерінің геномдарының жұмыс істеуіне және генетикалық әртүрлілікке және жаңа реттеуші элементтердің пайда болуына ықпал ету арқылы эволюциясына үлкен әсер етеді. Секвенирлеу технологиясының, атап айтқанда, үшінші буынды секвенирлеудің одан әрі дамуы тандемдік қайталануларды зерттеуге айтарлықтай ықпал етеді, бұл егжей-тегжейлі зерттеу үшін жаңа деректердің пайда болуына әкелді. Қысқа тандемді қайталанулар адам геномының шамамен 7% құрайтыны анықталды. Эукариоттар мен прокариоттардың геномдарындағы кең ұсынылуы және олардың өзгергіштігінің жоғары жылдамдығы, геном эволюциясының және генетикалық диверсификациясының негізгі факторларының бірі ретінде қайталанулар олардың рөлі ретінде жүйелі түрде бағаланатын болады. Осы элементтердің көпшілігі ауруларда белсендіретіні белгілі болғандықтан, тандемдік қайталануларды талдау және биомаркерлік ассоциацияларды анықтау және организмдегі биологиялық процестерді реттеу кезінде генетикалық өзгерістерге және күтілетін салдарға қатысты дербестендірілген медицина мен ауруды диагностикалау мүмкіндігі туындайды. Осыған байланысты тандемді қайталанудың әртүрлі формаларын идентификациялауға арналған жетілдірілген және қолдануға оңай биоақпараттық құралдарды әзірлеу кезек күттірмейтін, өзекті міндет болып табылады.

Ұсынылған жобаның мақсаты – тандемдік қайталануларды, оның ішінде үшінші буынның толық геномдық секвенирлеудегі бастапқы деректерді идентификациялау мен вариабельділігін талдауға арналған ашық қол жетімді биоинформатикалық қосымшаны әзірлеу.

Күтілетін және қол жеткізілген нәтижелер:

Жоба аясында әр түрлі деңгейдегі дивергенциясы бар ұқсас тізбектерді идентификациялау үшін биоинформатикалық алгоритмдерді, сондай-ақ қосымшаның құрылымы мен интерфейсін әзірлеу кезінде бағдарламалау тілдері мен құралдары қолданады. Әзірленетін бағдарламалық жасақтамада алынған нәтижелердің дұрыстығын растау стандартты зертханалық молекулалық-генетикалық әдістермен, соның ішінде прокариоттар мен эукариоттардың геномдарының толық геномдық секвенирленуі және капиллярлық электрофорез арқылы тандемдік қайталануларды дифференциациялау әдістерімен жүзеге асырылады. Жүзеге асырылатын жобаның **негізгі нәтижесі** толық геномдық секвенирлеудегі тандемдік қайталануларды идентификациялауға арналған ашық қол жетімді және пайдаланушы интерфейсін бар бағдарламалық қамтама болады.

Бағдарламалық жасақтама тандемдік қайталанулармен мақсатты локустардың әртүрлілігін, соның ішінде толық геномдық секвенирлеудің бастапқы деректерінде идентификациялауға және идентификацияланған нұсқаларға статистикалық талдау жасауға мүмкіндік береді.

Жобаны іске асыру барысында Web of Science базасында импакт-фактор бойынша 1 (бірінші) немесе 2 (екінші) квартильдерге кіретін және (немесе) Scopus базасында CiteScore бойынша кемінде 65 (алпыс бес) проценти бар рецензияланатын ғылыми басылымдарда кемінде 2 (екі) мақала және (немесе) шолулар немесе Web of Science базасындағы 1 (бірінші) квартильге немесе Scopus базасындағы CiteScore бойынша проценти кемінде 95 (тоқсан бес) рецензияланатын ғылыми басылымда 1 (бір) мақала немесе шолу жарияланады. Барлық биоинформатикалық кодтар, скриптар тұрақты, ашық репозиторийлерде орналастырылады және еркін қол жетімді Github-та орналастырылады.

Зерттеу тобының мүшелері:

жоба жетекшісі – Исмаилова Айсулу Абжаппаровна, БҒҚ, PhD,
қауымдастырылған профессор

ORCID: [0000-0002-8958-1846](https://orcid.org/0000-0002-8958-1846)

Scopus/WoS (Hirsch Index = 3): Scopus Author ID: [56145830200](https://scopus.com/authid/detail/authid?https://orcid.org/0000-0002-8958-1846)

зерттеу тобы:

1) **Календарь Руслан Николаевич, БҒҚ, б.ғ.к., биолог-генетик,**
Профессор (Биология), Генетика доценті (Хельсинки университеті)

ORCID: [0000-0003-3986-2460](https://orcid.org/0000-0003-3986-2460)

Scopus/WoS (Hirsch Index = 34): ResearcherID: [D-9751-2012](https://orcid.org/0000-0003-3986-2460)

Scopus ID: [6602789279](https://orcid.org/0000-0003-3986-2460)

2) **Бельдеубаева Жанар Толеубаевна, ЖҒҚ, PhD**

ORCID: [0000-0003-4056-6220](https://orcid.org/0000-0003-4056-6220)

Scopus/WoS (Hirsch Index =2): Scopus Author ID: [56951278600](https://orcid.org/0000-0003-4056-6220)

3) **Сатыбалдиева (Сатекбаева) Айжан Жанабековна, ЖҒҚ, PhD**

ORCID: [0000-0001-5740-7934](https://orcid.org/0000-0001-5740-7934)

Scopus/WoS (Hirsch Index =2): Scopus Author ID: [56145597900](https://orcid.org/0000-0001-5740-7934)

4) **Шевцов Владислав Александрович, АҒҚ, техника ғылымдарының**
магистрі, «С. Сейфуллин атындағы Қазақ агротехникалық университеті»
КеАҚ., «Ақпараттық жүйелер» кафедрасының «Үлкен деректерді талдау» ББ
2 курс докторанты

ORCID: [0000-0001-6202-2123](https://orcid.org/0000-0001-6202-2123)

Scopus/WoS (Hirsch Index =3): Scopus Author ID: [57216896596](https://orcid.org/0000-0001-6202-2123)

5) **Голенко Екатерина Сергеевна, АҒҚ, техника ғылымдарының**
магистрі

ORCID: [0000-0002-4643-4571](https://orcid.org/0000-0002-4643-4571)

6) **Вакансия, ЖҒҚ, IT архитектор, бағдарламашы**

7) **Вакансия, ҒҚ, докторант**

Әлеуетті пайдаланушыларға арналған ақпарат:

Әзірленген бағдарламалық қамтамасыз етуді қолдану саласы: биоинформатика, медициналық және ауылшаруашылық генетика, микроорганизмдердің генетикасы. **Бұл жобаның нәтижелері**, соның ішінде іргелі ғылымдар үшін үлкен маңызға ие. Бағдарламалық жасақтама тандемдік қайталануларды тиімді идентификациялауға және тандемдік қайталанулардың әртүрлілігі арасында адамның генетикалық ауруларымен және микроорганизмдердің генетикалық әртүрлілігімен және олардың патогенділігі арасында ассоциация орнатуға мүмкіндік береді. Жобаны іске асыру еліміздің жетекші ЖОО-да биоинформатика бағытын күшейтуге мүмкіндік береді және білімалушыларды мамандандыру мен кәсіптік бағдарлау үшін платформа әзірленеді.