

Введение в биоинформатику: области применения

CNE 8972 Биоинформатика · 6B05105 Биотехнология

Неделя 1 · Жаниязов Ж.А., старший преподаватель

План лекции

- Что такое биоинформатика
- Зачем она нужна и откуда взялась
- Основные задачи и ресурсы
- Применение в медицине, микробиологии, генетике
- Структура курса

1 / 15

неделя • введение

Что такое биоинформатика

- Междисциплинарная наука: биология, информатика, статистика
- Хранение, анализ и интерпретация биологических данных
- Данные: последовательности ДНК, РНК, белков, структуры, экспрессия генов
- Результат: новые знания о генах, белках, организмах

Bio + IT

междисциплинарная наука

Почему без компьютера не обойтись

3,1 млрд

пар оснований в
геноме человека

≈20 тыс.

белок-кодирующих
генов

4

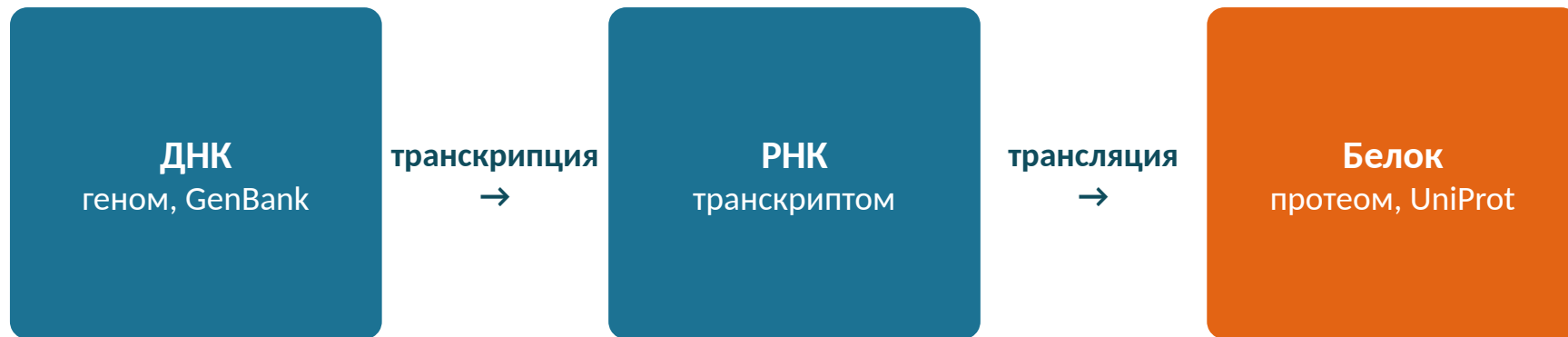
буквы «алфавита»
ДНК: А, Т, G, С

20

аминокислот в белках

Объём данных секвенирования слишком велик для ручного анализа.

Центральная догма и данные



Для каждого уровня есть свои данные, базы и методы анализа.

Краткая история

Год	Событие
1970	Нидлман и Вунш: алгоритм выравнивания последовательностей
1977	Сэнгер: секвенирование ДНК
1981	Смит и Уотерман: локальное выравнивание
1990	BLAST: быстрый поиск сходства
1990–2003	Проект «Геном человека»
2005 и далее	Секвенирование нового поколения (NGS)

Основные задачи

Хранение и поиск

Базы данных и доступ к ним

Анализ последовательностей

Выравнивание, поиск генов и вариантов

Структура и функция белков

Предсказание структуры, функциональная аннотация

Геномика и транскриптомика

Обработка данных NGS, экспрессия генов

Применение в медицине

Диагностика

Поиск мутаций при наследственных болезнях

Онкогеномика

Профиль мутаций опухоли

Персонализированная медицина

Лечение с учётом генотипа

Фармакогеномика

Подбор доз и препаратов

Применение в микробиологии

Идентификация

Определение видов по 16S рРНК и геному

Эпидемиология

Отслеживание вспышек по геномам возбудителей

Устойчивость к антибиотикам

Поиск генов резистентности

Метагеномика

Анализ микробных сообществ

Применение в генетике

Популяционная генетика

Данные 1000 Genomes и gnomAD

GWAS

Поиск вариантов, связанных с признаками

Филогенетика

Реконструкция родства и эволюции

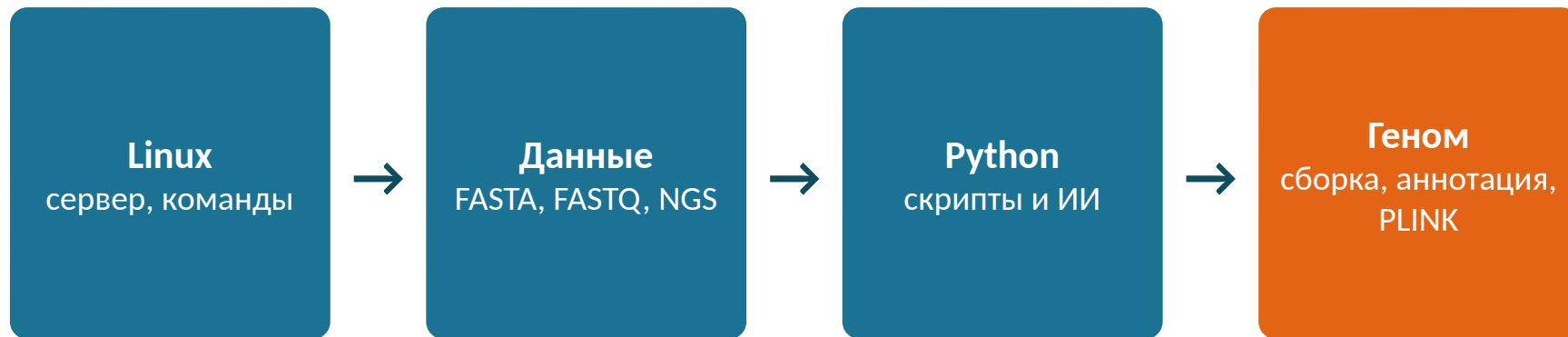
Аннотация вариантов

Оценка влияния SNP и INDEL

Основные ресурсы и базы

Ресурс	Назначение
NCBI GenBank	Нуклеотидные последовательности
Ensembl	Геномы и их аннотация
UniProt	Белки и их функции
1000 Genomes, gnomAD	Генетические вариации человека
PDB	Трёхмерные структуры белков

Структура курса



Оценка: 2 промежуточные аттестации по 10 баллов, итоговый экзамен 40 баллов.

Итоги и контрольные вопросы

- Что изучает биоинформатика?
- Назовите три области применения
- Какие базы данных вы знаете?
- Практика: обсуждение примеров применения

1–20

стр. · [1] Lesk