

ИНСТИТУТ
БИОИНФОРМАТИКИ

NGS в HLA-типировании

Руководители:

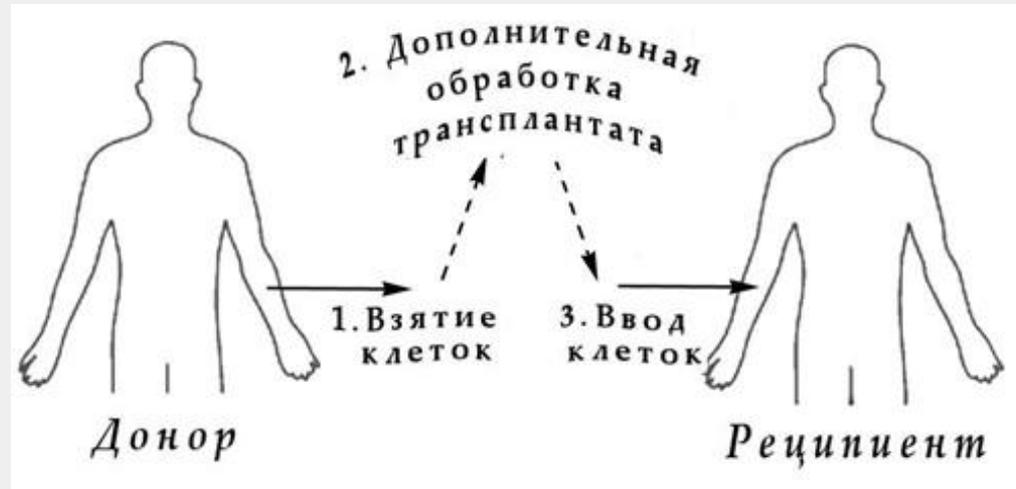
Бархатов Ильдар (НИИ детской онкологии,
гематологии и трансплантологии имени Р. М. Горбачёвой)

Предеус Александр (Институт биоинформатики)

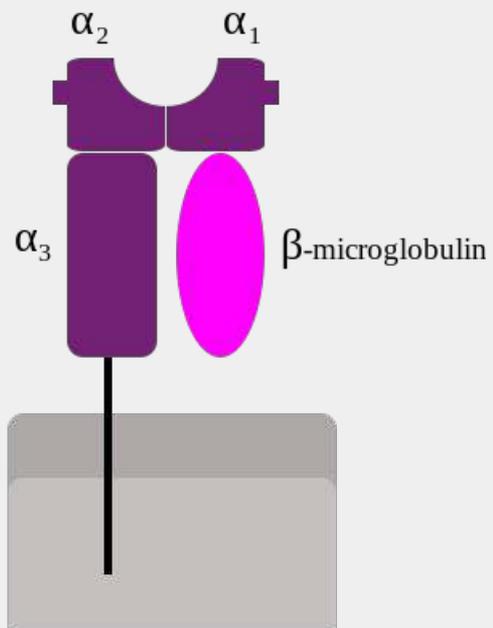
Студент:

Купряшова Екатерина

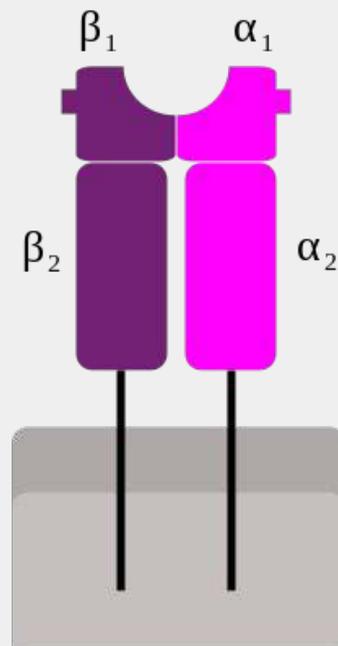
Трансплантация ГСК



Возможная реакция - отторжение донорских клеток



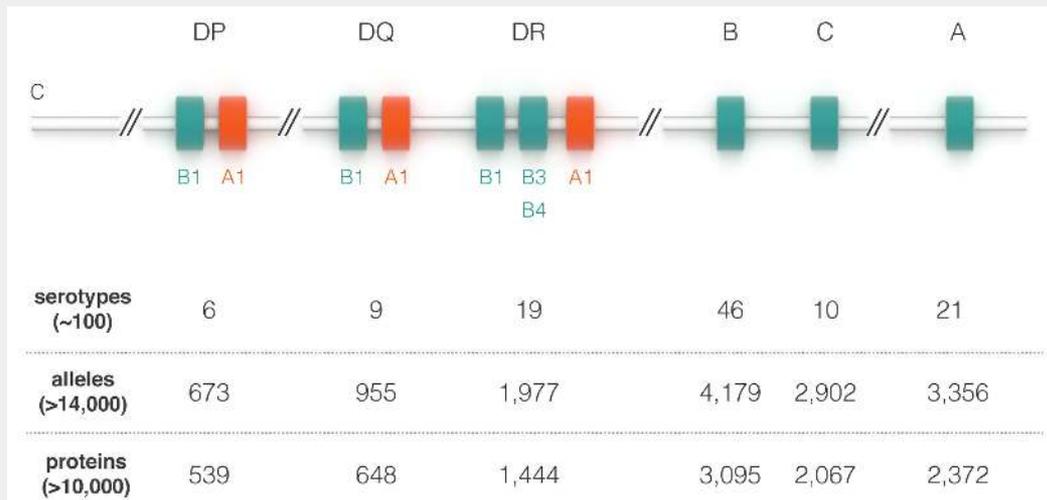
MHC I



MHC II

Major Histocompatibility Complex

- кодируется HLA-комплексом генов на 6p21
- MHC I закодирован в локусах HLA-A, -B, -C
- MHC II закодирован в локусах HLA-DP, -DQ, -DR
- Гены HLA- комплекса имеют **очень много аллелей !**



Исходный план

1. Составить список бесплатных программ для типирования, и охарактеризовать их.
2. Понять, как осуществляется проверка точности типирования.
3. Найти максимальное количество доступных тестовых датасетов для проверки.
4. Понять алгоритмические основы типирования и определить, какие дают более надежный результат.
5. Написать легкую и понятную программу для типирования, с интерфейсом.

Программы для типирования

1. AmpliHLA
 2. PHLAT
 3. BWAKit
 4. HLAmimer
 5. seq2HLA
 6. ATHLATES
 7. HLA-VBSEQ
 8. HLA Typhon
 9. HLA- PRG
 10. HLAforest
 11. HLA reporter
 12. Omixon target HLA typing
 13. HLAassign
 14. Polysolver
- ← запустила

Исходный план

1. Составить список бесплатных программ для типирования, и охарактеризовать их.
2. Понять, как осуществляется проверка точности типирования.
3. Найти максимальное количество доступных тестовых датасетов для проверки.
4. Понять алгоритмические основы типирования и определить, какие дают более надежный результат.
5. Написать легкую и понятную программу для типирования, с интерфейсом.

Точность типирования

- Выше покрытие - выше точность
- Точность определения аллели - на основании метрики выравнивания и частоты встречаемости контигов

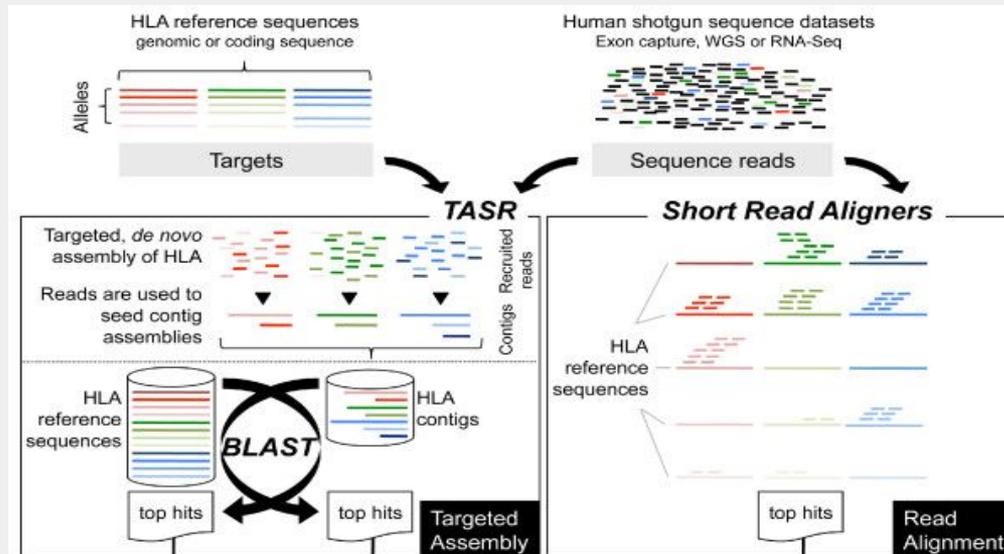
Locus	Allele1	Allele2	LLtot	pval1	pval2
HLA_A	A*03:01:01	A*25:01:01	-2720.16	9.2e-03	3.6e-02
HLA_B	B*08:01:01	B*18:01:01	-2849.06	8.6e-03	1.1e-03
HLA_C	C*07:01	C*12:03	-1820.8	4.2e-02	6.3e-02
HLA_DQA1	DQA1*01:01:01	DQA1*01:01:02	-14.71	1.0e-02	1.0e-02
HLA_DQB1	DQB1*05:01:01	DQB1*05:01:01	-44.03	1.0e-07	1.0e-07
HLA_DRB1	DRB1*01:01:01	DRB1*01:01:01	-78.42	1.1e-02	1.1e-02

Исходный план

1. Составить список бесплатных программ для типирования, и охарактеризовать их.
2. Понять, как осуществляется проверка точности типирования.
3. Найти максимальное количество доступных тестовых датасетов для проверки.
4. Понять алгоритмические основы типирования и определить, какие дают более надежный результат.
5. Написать легкую и понятную программу для типирования, с интерфейсом.

Как это работает

- Alignment-based (PHLAT, BWAKit) - более точные
- De novo assembly (AmpliHLA)



Как это работает

- **Alignment-based** (PHLAT, BWAkit) - более точные

-для клинического применения

- **De novo assembly** (AmpliHLA)

-для подтверждения результатов типирования
-для выявления контаминации
-для выявления новых аллелей

Спасибо за внимание!