

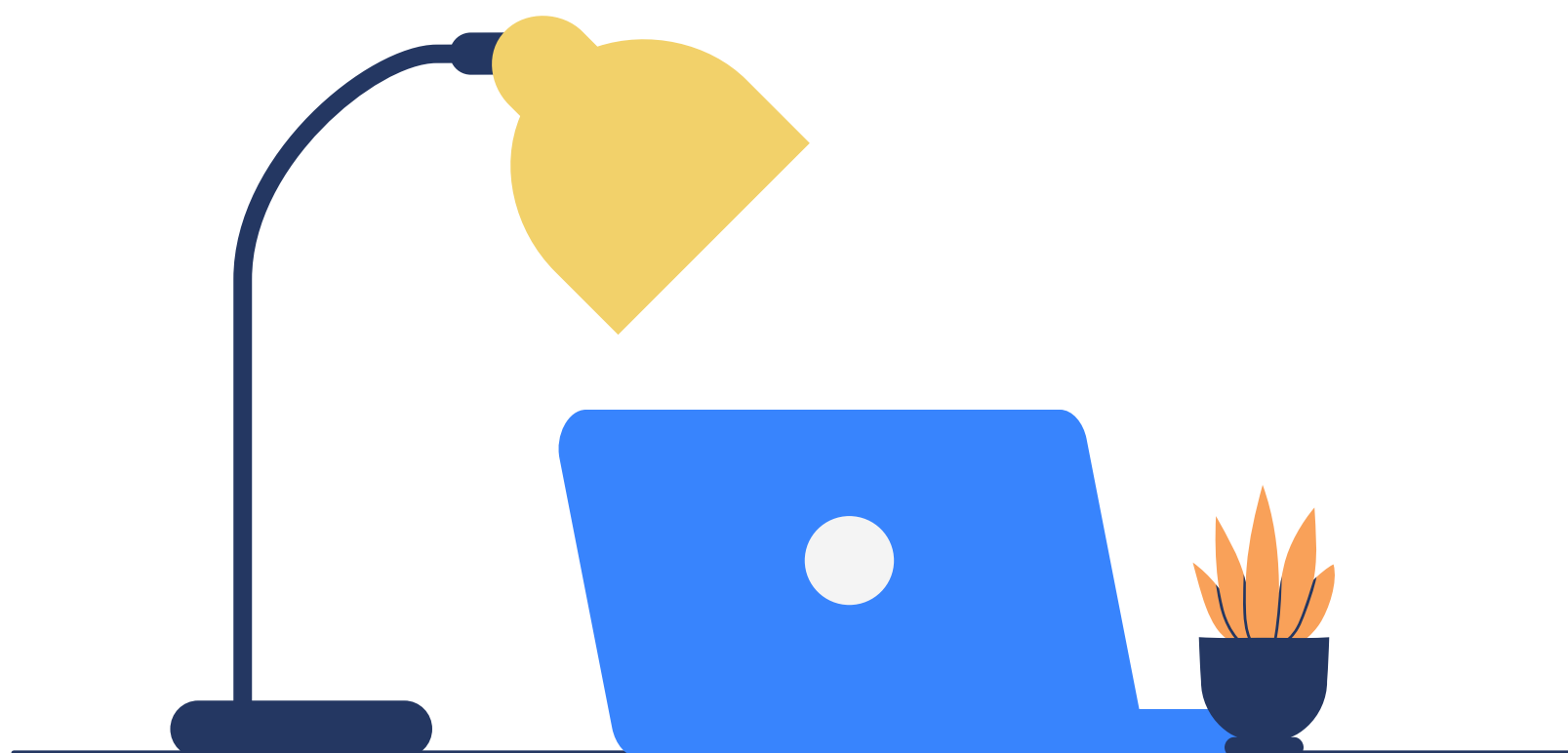
# Реконструкция генной сети синдрома Ангельмана

Карпын Анна Богдановна

Руководитель - Рожнова Татьяна Михайловна



# Синдром Ангельмана



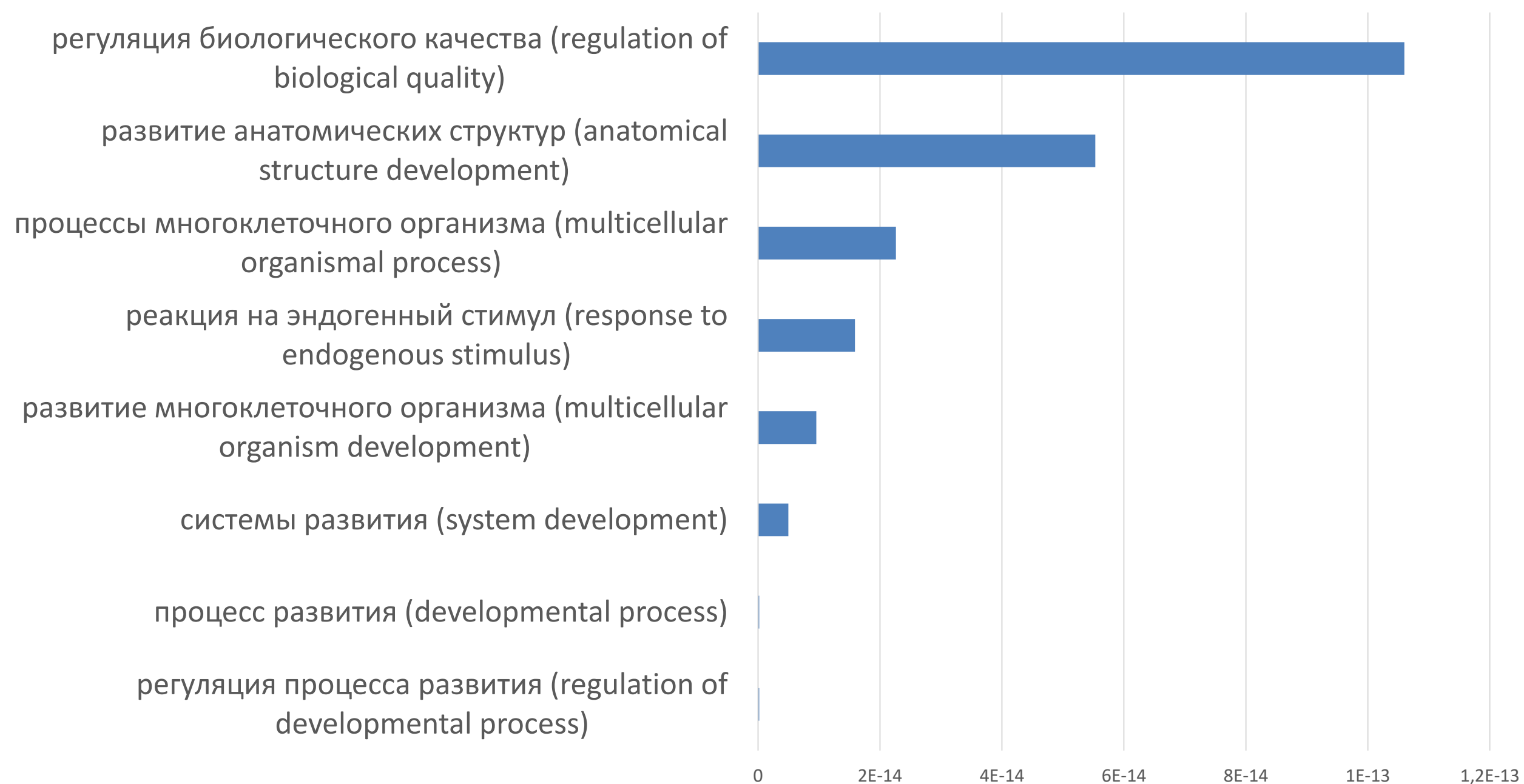
- Синдром Ангельмана относится к редким заболеваниям и встречается с частотой 1 случай на 12 000 – 20 000 человек
- В практике встречаются семейные случаи, связанные с мутациями гена UBE3A
- Генетические механизмы обнаруживаются у 85-90% пациентов с клиническим фенотипом, и все они влияют на экспрессию UBE3A

# Составление списка генов

	A	B	C	D	E	F	G
	Cytogene	Genomic coordinates			Gene/Locus	Approved	Entrez
5	tic	(From NCBI/GRCh38)	Gene/Locus	Gene/Locus name	MIM number	Symbol	Gene ID
6	1q42.3	1:235166901-235328178	ARID4B, SAP180, RBP1L1, RBBP1L1, BRCA1	AT-rich interactive domain-containing protein 4B	609696	ARID4B	51742
7	2q23.1	2:148020926-148516970	MBD5, KIAA1461, MRD1	Methyl-CpG-binding domain protein 5	611472	MBD5	55777
8	5q14.3	5:88717116-88904104	MEF2C, C5DELq14.3, DEL5q14.3, NEDHSIL	MADS box transcription enhancer factor 2, polypeptide C (myocyte enhancer factor 2C)	600662	MEF2C	4208
9	5q14.3	5:88717116-88904104	MEF2C, C5DELq14.3, DEL5q14.3, NEDHSIL	MADS box transcription enhancer factor 2, polypeptide C (myocyte enhancer factor 2C)	600662	MEF2C	4208
10	7q22	7:104900000-107800000	AUTS1	Autism, susceptibility to, 1	209850		100188832
11	8q24.3	8:142611048-142614478	ARC, KIAA0278	Activity-regulated cytoskeleton-associated protein	612461	ARC	23237
12	11p15.5	11:1998744-2003508	ICR1, BWS, WT2, SRS1	H19-IGF2-imprinting control region	616186		105259599
13	11p15.5	11:1998744-2003508	ICR1, BWS, WT2, SRS1	H19-IGF2-imprinting control region	616186		105259599
14	11p15.5	11:1998744-2003508	ICR1, BWS, WT2, SRS1	H19-IGF2-imprinting control region	616186		105259599
15	11p15.5	11:2302012-2318203	TSPAN32, PHEMX, TSSC6	Tetraspanin 32	603853	TSPAN32	10077
16	11p15.5	11:2400749-2403875	TSSC4	Tumor-suppressing subchromosomal transferable fragment cDNA 4	603852	TSSC4	10078
17	11p15.5	11:2608327-2699997	KCNQ1OT1, LIT1	KCNQ1-overlapping transcript 1	604115	KCNQ1OT1	10984
18	11p15.4	11:2883217-2885774	CDKN1C, KIP2, BWS, IMAGE	Cyclin-dependent kinase inhibitor 1C (p57, Kip2)	600856	CDKN1C	1028
19	11p15.4	11:2883217-2885774	CDKN1C, KIP2, BWS, IMAGE	Cyclin-dependent kinase inhibitor 1C (p57, Kip2)	600856	CDKN1C	1028
20	11p15.4	11:2928272-2929419	PHLDA2, TSSC3, IPL, BRW1C	Pleckstrin homology-like domain, family A, member 2	602131	PHLDA2	7262
21	11q14.3	11:89177874-89295758	TYR, SHEP3, CMM8, OCA1A, ATN	Tyrosinase	606933	TYR	7299
22	11q14.3	11:89177874-89295758	TYR, SHEP3, CMM8, OCA1A, ATN	Tyrosinase	606933	TYR	7299

# PANTHER

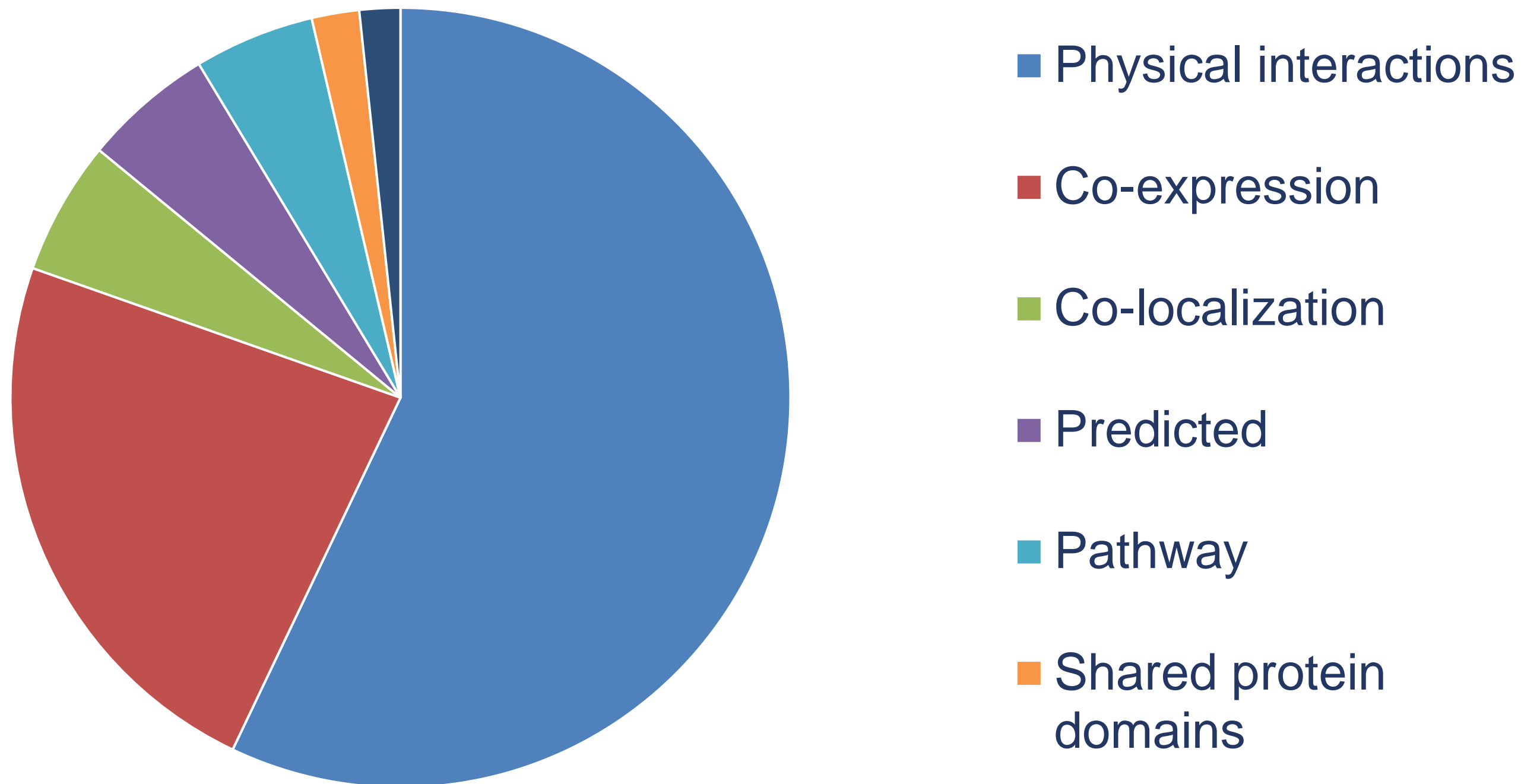
## Таблица онтологий для категорий биологических процессов







## Представленность различных типов взаимодействий при построении сети



# Выводы

- 01 Обнаружение функциональных связей будет иметь жизненно важное значение для разработки эффективных подходов к лечению.
- 02 Обнаружение функциональных связей значит многое при разработке эффективных подходов к лечению.





# Спасибо за внимание!



[karpyn\\_a\\_b@student.sechenov.ru](mailto:karpyn_a_b@student.sechenov.ru)