

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ
Кафедра генетики

СИДОРОВИЧ
Анастасия Дмитриевна

**ИДЕНТИФИКАЦИЯ ИНТРОНОВ, СОХРАНЯЕМЫХ В
ТРАНСКРИПТОМЕ ЛЕЙКОЗНЫХ КЛЕТОК КРОВИ
ЧЕЛОВЕКА**

Аннотация
к дипломной работе

Научный руководитель:
кандидат биологических наук,
доцент В.В. Гринев

Минск, 2020

РЕФЕРАТ

Дипломная работа 30 с., 11 рис., 20 источников.

Ключевые слова: альтернативный сплайсинг, сохранение инtronов, типы инtronов, идентификация инtronов, клетки линии *Kasumi-1*, транскриптом лейкозных клеток пациентов с транслокацией $t(8;21)$ ($q22;q22$).

Объект исследования: сохраняющиеся интроны в лейкозных и нормальных клетках человека.

Цель: идентифицировать интроны, сохраняющиеся в зрелых молекулах РНК лейкозных клеток человека.

Методы исследования: секвенирование, выравнивание чтений, суммаризация.

Актуальность темы: феномен сохранения инtronов является малоизученным и посредству этого является актуальным. В этой работе удалось идентифицировать малое количество сохранных инtronов, а также подсчитать их точное количество и отнести к 4 разным группам в соответствии с их локализацией в гене.

По результатам картирования замечено большое количество общих чтений, в меньшей мере выражены уникально картированные чтения, то есть те чтения которые попадают только на одно место в геноме. Слабее выражено количество уникальных чтений картированных на экзоны – это те чтения которые попадают только на экзоны. Так же присутствуют чтения, картированные на экзон-экзонные стыки и уникальные чтения картированные на интроны, что доказывает существование сохранных инtronов.

Была осуществлена идентификация инtronов, сохранившихся в зрелых молекулах РНК лейкозных клеток человека на основе RNA-seq. Удалось идентифицировать малое количество сохранных инtronов, а также подсчитать их точное количество и отнести к 4 разным группам в соответствии с их локализацией в гене.

Феномен сохранения инtronов является малоизученным и посредству этого актуальным. Результаты картирования, которые показали присутствие чтений картированных на интроны, доказывают факт существования сохранения инtronов. Дальнейшая идентификация показала, что сохранные интроны есть как в здоровых, так и в лейкозных клетках человека.

РЭФЕРАТ

Дыпломная работа 30 с., 11 мал., 20 крыніц.

Ключавыя слова: альтэрнатыўны сплайсинг, захаванне інтронаў, тыпы інтронаў, ідэнтыфікацыя інтронаў, клеткі лініі *Kasumi-1*, транскрыптом лейкозных клетак пацыентаў з транслокацией *t* (8; 21) (*q22; q22*).

Аб'ект даследавання: захоўваюцца інтроны ў лейкозных і нармальных клетках чалавека.

Мэта: ідэнтыфікаваць інтроны, якія захоўваюцца ў спелых малекулах РНК лейкозныя клетак чалавека.

Методы даследавання: секвяніраванне, выраўноўванне чытанняў, суммаризация.

Актуальнасць тэмы: феномен захавання інтронаў з'яўляецца малавывучаным і з дапамогай гэтага з'яўляецца актуальным. У гэтай работе атрымалася ідэнтыфікаваць малую колькасць захаваных інтронаў, а таксама падлічыць іх дакладную колькасць і аднесці да 4 розных груп у адпаведнасці з іх лакалізацыяй у гене.

Па выніках карціравання заўважана вялікая колькасць агульных чытанняў, у меншай меры выяўленыя унікальна карціраваны чытання, гэта значыць тыя чытання якія трапляюць толькі на адно месца ў геноме. Слабым выказана колькасць унікальных чытанняў карціраваны на Экзон - гэта тыя чытання, якія трапляюць толькі на Экзон. Гэтак жа прысутнічаюць чытання, карціраваны на Экзон-Экзон стыкі і ўнікальныя чытання карціраваны на інтроны, што даказвае існаванне захаваных інтронаў.

Была ажыццёўлена ідэнтыфікацыя інтронаў, якія захаваліся ў спелых малекулах РНК лейкозныя клетак чалавека на аснове RNA-seq. Атрымалася ідэнтыфікаваць малая колькасць захаваных інтронаў, а таксама падлічыць іх дакладную колькасць і аднесці да 4 розных групах у адпаведнасці з іх лакалізацыяй у гене.

Феномен захавання інтронаў з'яўляецца малавывучаным і з дапамогай гэтага актуальным. Вынікі карціравання, якія паказалі прысутнасць чытанняў карціраваны на інтроны, даказваюць факт існавання захавання иtronов. Далейшая ідэнтыфікацыя паказала, што захаваныя інтроны ёсць як у здаровых, так і ў лейкозныя клетках чалавека.

ABSTRACT

Thesis 30 p., 11 fig., 20 references.

Key words: alternative splicing, intron retention, intron types, intron identification, Kasumi-1 cell line, transcript of leukemia cells of patients with translocation $t(8; 21)(q22; q22)$.

Object of study: persisting introns in leukemia and normal human cells.

Purpose: to identify the introns that persist in mature RNA molecules of human leukemia cells.

Methods: sequencing, read alignment, summarization.

Issues: the phenomenon of intron retention is poorly understood and, through this, is relevant. In this work, it was possible to identify a small number of stored introns, as well as calculate their exact number and assign them to 4 different groups in accordance with their localization in the gene.

According to the results of mapping, a large number of general readings were noticed, uniquely mapped readings were expressed to a lesser extent, that is, those readings that fall only on one place in the genome. The number of unique readings mapped to exons is less pronounced - these are readings that fall only on exons. There are also readings mapped to exon-exon joints and unique readings mapped to introns, which proves the existence of stored introns.

The identification of introns preserved in mature RNA molecules of human leukemia cells based on RNA-seq was carried out. It was possible to identify a small number of stored introns, as well as calculate their exact number and assign them to 4 different groups in accordance with their localization in the gene.

The phenomenon of intron conservation is poorly understood and relevant. Mapping results, which showed the presence of readings mapped to introns, prove the existence of intron conservation. Further identification showed that introns are stored in both healthy and human leukemia cells.