



Vilnius
universitetas

Ligų prognozavimo algoritmai panaudojant naujos kartos sekoskaitos duomenis

2020 – 2025

Ramunė Vaišnorė, Informatikos inžinerijos III kurso doktorantė

Vadovė – prof. dr. Audronė Jakaitienė

Visų studijų plano santrauka

Studijų metai	Egzaminai	
	Planas	Įvykdyta
I (2020/2021)	1	2
II (2021/2022)	1	0
III (2022/2023)	1	1
IV (2023/2024)	1	
Iš viso:	4	3

Studijų metai	Dalyvavimas konferencijose				Publikacijos					
	Tarptautinėse		Nacionalinėse		Su citav. rodikliu			Be citav. rodiklio		
	Planas	Įvykdyta	Planas	Įvykdyta	Planas	Įvykdyta	Būklė	Planas	Įvykdyta	Būklė
I (2020/2021)	0	0	0	1				0	1	Publikuotas LMD darbai
II (2021/2022)	1	1						0	1	Publikuotas BJMC
III (2022/2023)	1	1			1	1	Publikuota			
IV (2023/2024)	1				1					
Iš viso:	3	2	0	1	2	1		0	2	

Ataskaitinių studijų metų darbo planas

Egzaminai 2022/2023 (I pusmetis)		
Planas	Įvykdyta	Būklė
Fundamentalieji informatikos ir informatikos inžinerijos metodai	Fundamentalieji informatikos ir informatikos inžinerijos metodai, egzaminas 2023-01-24	Egzaminas išlaikytas, 8 ECTS, įvertinimas 8.

Dalyvavimas konferencijose 2022/2023 (I pusmetis)		
Planas	Įvykdyta	Konferencijos tipas
Pranešimas tarptautinėje mokslinėje konferencijoje (XXXI Tarptautinėje Biometrijos Konferencijoje (IBC 2022) ar panašioje)	Ramunė Vaišnorė, Audronė Jakaitienė, Violeta Mikštienė, Gabija Mazur – „Initial analysis of COVID-19 Lithuanian case-control genomic study data“, Tarptautinė Biometrijos Konferencija – IBC2022, 2022 m. liepos 10-15, Ryga	Tarptautinė konferencija

Ataskaitinių studijų metų darbo planas

Publikacijos 2022/2023 (I pusmetis)			
Planas	Ivykdyta	Būklė	Publikacijos tipas
Straipsnis recenzuojamame periodiniame mokslo leidinyje (Informatica ar panašiam) apie pasiūlytą naują metodą	Ramunė Vaišnorė, Gabija Mazur, Violeta Mikštienė, Audronė Jakaitienė, Systematic review of functional pathways and methods for COVID-19 modelling, Baltic J. Modern Computing, Vol.10 (2022), No. 4, 574-610, http://dx.doi.org/10.22364/bjmc.2022.10.4.01	Publikuota 2022 m. gruodžio mėn.	WoS, be cituojamumo rodiklio
	Jelena Rascon, Ramune Vaisnore, Ramune Pasauliene, Zanna Kovalova, Audrone Jakaitiene, Goda Vaitkeviciene, Pediatric Hematopoietic Stem Cell Transplantation: Challenges in Small European Countries, Transplantation and Cellular Therapy, 2023, ISSN 2666-6367, https://doi.org/10.1016/j.jtct.2023.01.006 .	Publikuota 2023-01-12	WoS, Impact Factor 5.609 (2021), 7.8 CiteScore

Doktorantūros studijų pasiekimai

Dalyvavimas tarptautinėse konferencijose	
	Aprašas
1.	Ramunė Vaišnorė, Audronė Jakaitienė, Violeta Mikštienė, Gabija Mozur, „Functional pathways analysis for COVID-19 modeling: exploring Lithuanian data“, 8th Nordic-Baltic Biometrics Virtual Conference, 2021 m. birželio 7-10, Helsinkis
2.	Ramunė Vaišnorė, Audronė Jakaitienė, Violeta Mikštienė, Gabija Mazur – „Initial analysis of COVID-19 Lithuanian case-control genomic study data“, Tarptautinė Biometrijos Konferencija – IBC2022, 2022 m. liepos 10-15, Ryga

Publikacijos (tik su citavimo rodikliu)		
	Bibliografinis aprašas	Būklė
1.	Jelena Rascon, Ramune Vaisnore, Ramune Pasauliene, Zanna Kovalova, Audrone Jakaitiene, Goda Vaitkeviciene, Pediatric Hematopoietic Stem Cell Transplantation: Challenges in Small European Countries, Transplantation and Cellular Therapy, 2023, ISSN 2666-6367, https://doi.org/10.1016/j.jtct.2023.01.006 .	Publikuota

Mokslinių tyrimų ir disertacijos rengimo etapai

	Darbo pavadinimas	Atlikimo terminai	Pastabos
2	<p>AKADEMINĖS ATOSTOGOS (2021-10-15 – 2022-01-31)</p> <p>2.2. <u>Teorinis tyrimas:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Matematinio modelio sudarymas. 2. Algoritmų konstravimas ir tobulinimas. <p>2.3. <u>Empirinis tyrimas:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Siūlomų algoritmų pritaikymas naujos kartos sekoskaitos duomenims. 2. Siūlomų algoritmų tobulinimas, atsižvelgiant į gautus rezultatus. 	<p>2022 m. vasario mėn. – 2022 m. spalio mėn.</p> <p>2022 m. spalio mėn. – 2022 m. gruodžio mėn.</p> <p>2023 m. sausio mėn. – 2023 m. gegužės mėn.</p>	<p>Apžvelgti naujos kartos sekoskaitos duomenų apdorojimo metodai, sukurta schema.</p> <p>Išanalizuoti ligų prognozavimo algoritmai, naudojantys naujos kartos sekoskaitos duomenis.</p> <p>Pradėta kurti sistema onkohematologinėmis ligomis sergančių pacientų genetinių variantų identifikavimui bei anotavimui.</p> <p>Papildyta literatūros analizė apie germinacinių variantų identifikavimo ir anotavimo sistemas, jų palyginimą.</p>

Tyrimo objektai:

- ❖ Naujos kartos sekoskaitos genominiai duomenys;
- ❖ Svarbių genetinių pokyčių identifikavimo sistema, leidžianti prognozuoti/patvirtinti onkohematologines ligas.

Tyrimo tikslas:

- Sukurti onkohematologinėmis ligomis sergančių pacientų genetinių pokyčių identifikavimui pritaikytą sistemą panaudojant naujos kartos sekoskaitos duomenis.

Tyrimo uždaviniai

- Atlikti panašių jau egzistuojančių algoritmų bei sistemų analizę;
- Atlikti bioinformatikos duomenų bazių panaudojimo ir pritaikymo su onkohematologinėmis ligomis susijusių genetinių variantų anotavimui analizę;
- Apjungti bioinformatikos algoritmus ir duomenų bazių informaciją į vientisą genetinių variantų identifikavimo ir anotavimo sistemą;
- Testuoti sistemos veikimą įvertinant įrankių tikslumą naudojant onkohematologinėmis ligomis sergančių pacientų naujos kartos sekoskaitos tyrimų duomenis;
- Palyginti sukurtos sistemos veikimą su jau egzistuojančiomis sistemomis;
- Tobulinti sukurtą sistemą atsižvelgiant į testavimo rezultatus;
- Validuoti sukurtą sistemą su naujais naujos kartos sekoskaitos duomenimis.

Per metus gauti moksliniai rezultatai (I)

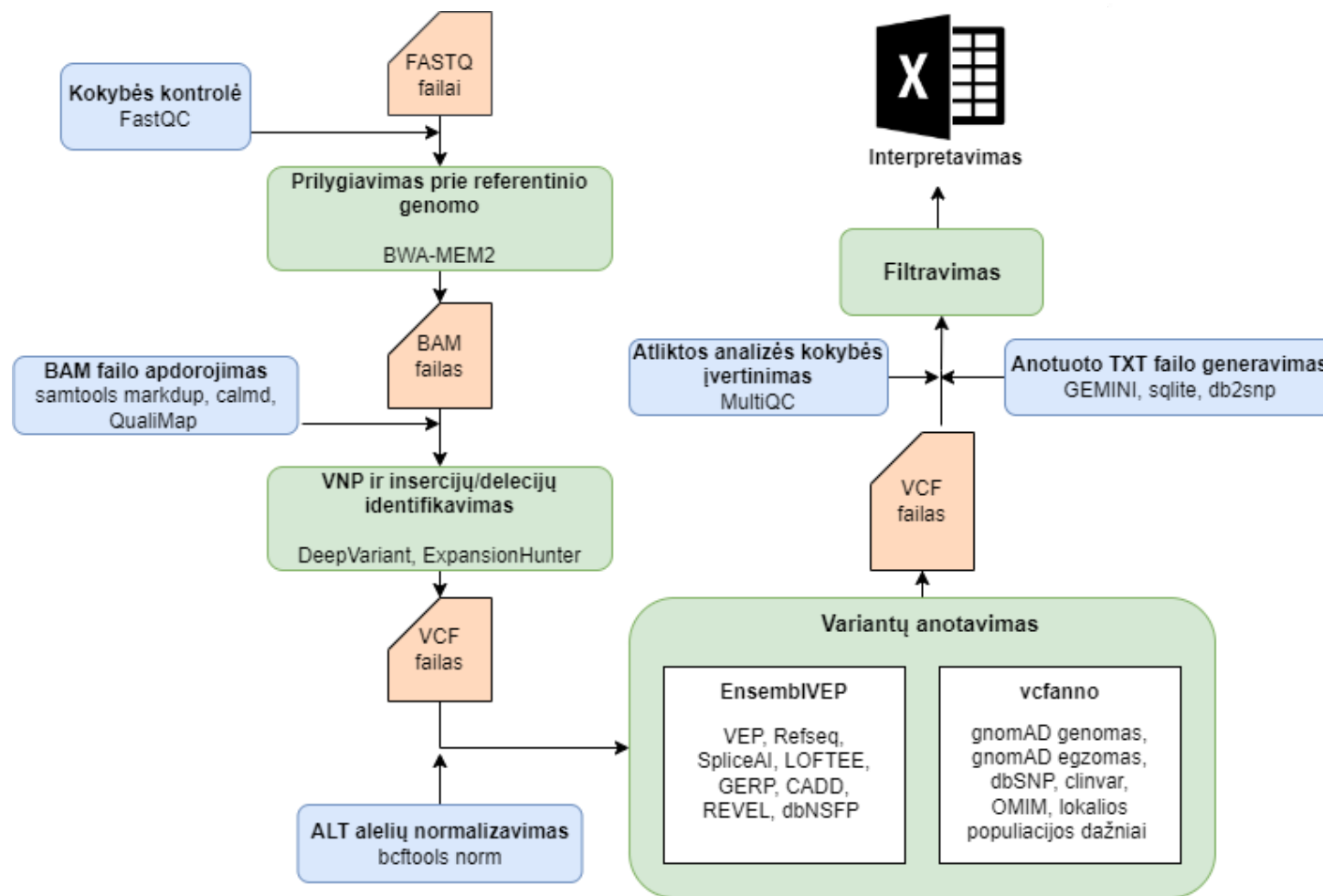
1. Išspausdintas COVID-19 funkcinių kelių bei modeliavimo metodų apžvalginis straipsnis „*Functional pathways analysis for COVID-19 outcome modelling*“, Baltic J. Modern Computing, Vol.10 (2022), No. 4, 574-610.
2. Pakeistas disertacijos tikslas, iš dalies tyrimo objektas, uždaviniai bei siekiami rezultatai. Patikslinta disertacijos tema.
3. Susipažinta su onkohematologinių ligų tematika, prisidėta prie straipsnio rengimo – Pediatric Hematopoietic Stem Cell Transplantation: Challenges in Small European Countries (2023), <http://dx.doi.org/10.1016/j.jtct.2023.01.006>. Atlikta statistinė analizė, pacientų išgyvenamumo analizė bei kurtos vizualizacijas keliems konferenciniams pranešimams.
4. Papildyta literatūros analizė apie germinacinių variantų identifikavimo ir anotavimo sistemas, jų palyginimą.

Per metus gauti moksliniai rezultatai (II)

5. Pradėta kurti onkohematologinėmis ligomis sergančių pacientų genetinių požymių identifikavimo ir anotavimo sistema.

Įrankiai: Docker, BWA-MEM2, DeepVariant, ExpansionHunter, Glnexus, EnsemblVEP, VCFanno, SAMtools, BCFtools, FastQC, MultiQC, QualiMap, GEMINI, db2snp

Bioinformatikos duomenų bazės: gnomAD, ExAc, COSMIC, CADD, 1000G, Clinvar, dbSNP, dbNSFP, OMIM, PanelApp



Kito pusmečio darbo planas

Darbo pavadinimas	Atlikimo terminai
<p>22.3. <u>Empirinis tyrimas:</u></p> <p>2. Siūlomų algoritmų tobulinimas, atsižvelgiant į gautus rezultatus.</p> <p>2.4. <u>Gautų duomenų analizė, apibendrinimas, išvadų parengimas:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Algoritmų tikslumo įvertinimas, palyginimas su kitų autorių metodais, atrinktais remiantis išanalizuota mokslinė literatūra. 2. Gautų rezultatų apibendrinimas. 3. Išvadų parengimas. 	<p>2023 m. sausio mėn. – 2023 m. gegužės mėn.</p> <p>2023 m. birželio mėn. – 2024 m. sausio mėn.</p>

Egzaminai	Dalyvavimas konferencijose	Publikacijos
Didžiųjų duomenų analitika, 7 kreditai (2024 m. sausis arba anksčiau)	Dalyvavimas ESHG ir CEUB organizuojamuose savaitės trukmės kursuose apie klinikinę genomiką ir naujos kartos sekoskaitos duomenų analizę - Clinical Genomics and NGS, 2023 m. gegužės 6-12	Publikacija indeksuojamame žurnale (Informatica ar panašiam)
	Dalyvavimas EMBL-EBI organizuojamoje Bioinformatikos mokslinėje stovykloje, 2023 m. birželio 13-17 d.	



**Vilnius
University**

Ar turite klausimų?

Kontaktai: ramune.vaisnore@mif.stud.vu.lt