



ФЕДЕРАЛЬНАЯ СЛУЖБА
ПО ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЙ СОБСТВЕННОСТИ
ГОСУДАРСТВЕННАЯ РЕГИСТРАЦИЯ ПРОГРАММЫ ДЛЯ ЭВМ

Номер регистрации (свидетельства):
2023615032

Дата регистрации: 09.03.2023

Номер и дата поступления заявки:
2023613019 17.02.2023

Дата публикации и номер бюллетеня:
09.03.2023 Бюл. № 3

Автор(ы):

Раменский Василий Евгеньевич (RU),
Жарикова Анастасия Александровна (RU),
Вяткин Юрий Викторович (RU),
Зайченко Мария (LV),
Киселева Анна Витальевна (RU),
Ершова Александра Игоревна (RU),
Сотникова Евгения Андреевна (RU),
Мешков Алексей Николаевич (RU),
Драпкина Оксана Михайловна (RU)

Правообладатель(и):

Федеральное государственное бюджетное
учреждение «Национальный медицинский
исследовательский центр терапии и
профилактической медицины» Министерства
здравоохранения Российской Федерации (RU)

Название программы для ЭВМ:

Программа для обработки данных высокопроизводительного секвенирования

Реферат:

Автоматизированная программа позволяет проводить биоинформатический анализ данных секвенирования по единой методике при минимальном вмешательстве оператора. Программа выявляет полный спектр вариантов генома (однонуклеотидных вариантов, коротких вставок и удалений) с последующей фильтрацией, маркирующей варианты с низким качеством, предположительно являющиеся ошибками технологии секвенирования. Функциональные возможности программы: контроль качества прочтений, полученных при секвенировании, их фильтрация; выравнивание прочтений на референсный геном человека и пост-обработка выравниваний, в частности удаление дубликатов; оценка ширины и глубины покрытия целевых участков генома; поиск и фильтрация однонуклеотидных вариантов, коротких вставок и удалений; комплексная аннотация полученных вариантов с использованием открытых баз данных. Тип ЭВМ: IBM PC-совмест. ПК; ОС: Linux и подобные.

Язык программирования: Perl, Python, Bash

Объем программы для ЭВМ: 138 КБ