

Abstrakt

Tato bakalářská práce porovnává spolehlivost předpovědi patogenicity mutací v γ řetězci fibrinogenu pomocí různých předpovědních algoritmů. Práce je koncipována jako tzv. “slepá studie”, kde zkoumáme potenciální patogenicitu 70 missense mutací popsanych v literatuře. Pro analýzu spolehlivosti jednotlivých programů jsme použili statistické metriky, konkrétně citlivost, specifitu, přesnost a Matthewsův korelační koeficient. Jednotlivé testované programy, jmenovitě PANTHER-PSEP, PMut, SNPs&GO, PhD-SNP, SIFT, Mutation Taster, PolyPhen2 a Provean jsou představeny v úvodní, teoretické, části, která dále seznamuje čtenáře s fibrinogenem, jeho rolí při srážení krve a s chorobami souvisejícími s mutacemi ve fibrinogenu. Porovnání ukázalo, že se kvalita předpovědí pomocí jednotlivých programů velmi liší. Programy spolehlivěji předpoví patogenní než benigní mutaci.