UNIVERSITAS
GADJAH MADA
**BIOINFORMATICS ANALYSIS OF AHNAK2 AND PIK3CA PROTEINS MUTATIONS IN OVARIAN CANCER**
Kezia Uenike, Dr.biol.hom. Nastiti Wijayanti, S.Si., M.Si.
**Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/**

# BIOINFORMATICS ANALYSIS OF AHNAK2 AND PIK3CA PROTEINS MUTATIONS IN OVARIAN CANCER

By

Kezia Uenike

22/492225/BI/10910

Supervisor: Dr.biol.hom. Nastiti Wijayanti, S.Si., M.Si.

& Prof. David R. Westhead

## ABSTRACT

Ovarian cancer has a high mortality rate with unresolved aetiology, but one major contributing factor is genetics. The Westhead laboratory identified AHNAK2 and PIK3CA as potential drivers based on mutation frequency in the Genomics England ovarian cancer dataset. This study used a bioinformatics approach to assess whether somatic mutations of these proteins may alter their physicochemical properties, leading to functional changes that may be associated with ovarian cancer. The results suggest that the high number of AHNAK2 mutations may be a consequence of its large size and overexpression in hypoxic conditions, seen by how most of these mutations are less significant. However, some mutations that may be worth looking more into include those found in Cluster F (specifically P3691H and M3731T). Considering how these mutations occurred in unknown regions of the protein, they cannot be conclusively interpreted. In contrast, PIK3CA mutations are known to affect cell proliferation and further $PIP_3$ activation (E542, E545, and H1047 regions) and may affect phospholipid binding and membrane targeting processes (G359). Overall, PIK3CA shows strong functional support for involvement in ovarian cancer, whereas AHNAK2 requires further characterisation.

KEYWORDS: AHNAK2, bioinformatics, ovarian cancer, PIK3CA, somatic mutations

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
**BIOINFORMATICS ANALYSIS OF AHNAK2 AND PIK3CA PROTEINS MUTATIONS IN OVARIAN CANCER**
Kezia Uenike, Dr.biol.hom. Nastiti Wijayanti, S.Si., M.Si.
**Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/**

# ANALISIS BIOINFORMATIK MUTASI PROTEIN AHNAK2 DAN PIK3CA PADA KANKER OVARIUM

Oleh

Kezia Uenike

22/492225/BI/10910

Pembimbing: Dr.biol.hom. Nastiti Wijayanti, S.Si., M.Si.

& Prof. David R. Westhead

## INTISARI

Kanker ovarium memiliki tingkat mortalitas yang tinggi dengan etiologi yang belum sepenuhnya dipahami, salah satu faktor utamanya adalah faktor genetik. Laboratorium Westhead telah mengidentifikasi AHNAK2 dan PIK3CA sebagai faktor pendorong potensial berdasarkan frekuensi mutasi yang ditemukan pada dataset kanker ovarium di *Genomics England*. Penelitian ini menggunakan pendekatan bioinformatika untuk mengevaluasi apakah mutasi somatik pada kedua protein tersebut dapat mengubah sifat fisiokimianya sehingga berdampak pada perubahan fungsi yang berkaitan dengan kanker ovarium. Hasil penelitian menunjukkan bahwa tingginya frekuensi mutasi yang terjadi pada protein AHNAK2 kemungkinan berupa konsekuensi dari ukuran proteinnya yang besar serta ekspresi yang berlebih pada kondisi hipoksia, dilihat dari banyaknya mutasi dengan signifikansi rendah. Namun demikian, beberapa mutasi berpotensi memiliki signifikansi tinggi, terutama yang ditemukan di Klaster F, seperti P3691H dan M3731T. Mutasi-mutasi tersebut berada pada daerah yang belum terkarakterisasi, sehingga belum dapat ditarik kesimpulan yang jelas mengenai dampak fungsionalnya. Sebaliknya, mutasi dari PIK3CA diketahui mempengaruhi proliferasi sel dan aktivasi $PIP_3$, terutama E542, E545, dan H1047, serta berpotensi mempengaruhi pengikatan fosfolipid dan proses penargetan membran, terutama G359. Secara keseluruhan, PIK3CA menunjukkan bukti fungsional yang kuat terkait perannya dalam kanker ovarium, sedangkan AHNAK2 membutuhkan karakterisasi lebih lanjut.

KATA KUNCI: AHNAK2, bioinformatika, kanker ovarium, mutasi somatik, PIK3CA