

Кондратюк Александр Николаевич, группа №3

Ссылка на колаб:

[https://colab.research.google.com/drive/1egw4O3X20Qk6\\_ejige3rmMm1VoXg8JBJ#scrollTo=wCqrP4TLXVS1](https://colab.research.google.com/drive/1egw4O3X20Qk6_ejige3rmMm1VoXg8JBJ#scrollTo=wCqrP4TLXVS1)

Выбранный генотип: <https://opensnp.org/users/10886>

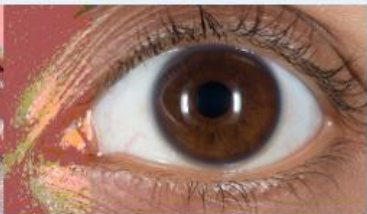
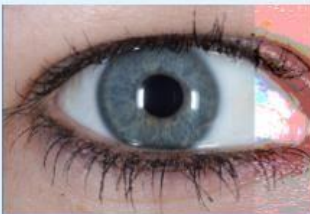
Задание №1:

Чтобы найти наиболее вероятный цвет глаз у выбранного генотипа необходимо определить rs12913832, rs1800407, rs12896399, rs16891982, rs1393350, rs12203592 и внести данные в таблицу IrisPlex.

!grep -w 'rs12913832' 10886.23andme.8999
!grep -w 'rs1800407' 10886.23andme.8999
!grep -w 'rs12896399' 10886.23andme.8999
!grep -w 'rs16891982' 10886.23andme.8999
!grep -w 'rs1393350' 10886.23andme.8999
!grep -w 'rs12203592' 10886.23andme.8999
rs12913832 15 28365618 GG
rs1800407 15 28230318 CC
rs12896399 14 92773663 GG
rs16891982 5 33951693 GG
rs1393350 11 89011046 AG
rs12203592 6 396321 CC

Применяя принцип комплементарности, указали значения для аллелей и выяснили наиболее вероятный цвет глаз.

### The IrisPlex System



Gene	SNP	Allele	No. of Alleles
1 <i>HERC2</i>	rs12913832	T	0 1 2 NA
2 <i>OCA2</i>	rs1800407	A	0 1 2 NA
3 <i>LOC105370627</i>	rs12896399	T	0 1 2 NA
4 <i>SLC45A2</i>	rs16891982	C	0 1 2 NA
5 <i>TYR</i>	rs1393350	T	0 1 2 NA
6 <i>IRF4</i>	rs12203592	T	0 1 2 NA

Display Predicted Phenotype

Download Predicted Phenotype

Predicted phenotype		
	p-value	AUC Loss
blue eye	0.431	0
intermediate eye	0.117	0
brown eye	0.452	0

Таким образом, у выбранного человека с вероятностью 0.452 – карие глаза и 0.431 – голубые глаза.

### Задание №2:

Исследуем вероятность тромбоза у исследуемого человека, рассмотрев rs6025 (F5, factor V Leiden), rs1799963 (F2, 20210 G > A), rs8176719 (ABO), rs2066865 (FGG, 10034 C > T), rs2036914 (F11).

```
[ ] !grep -Ew 'rs6025|rs1799963|rs8176719|rs2066865|rs2036914' 10886.23andme.8999
```

rs6025	1	169519049	CC	
rs2066865	4	155525276	AG	
rs2036914	4	187192481	CT	
rs8176719	9	136132909	DD	

Применяя принцип комплементарности, получили результат:

### rs6025:

Geno	Mag	Summary
(A;A)	7	11.4x higher risk of thrombosis
(A;G)	4.1	3.5-4.4x risk of thrombosis
(G;G)	0	normal/common risk of thrombosis

rs6025(CC) – normal

### rs2066865:

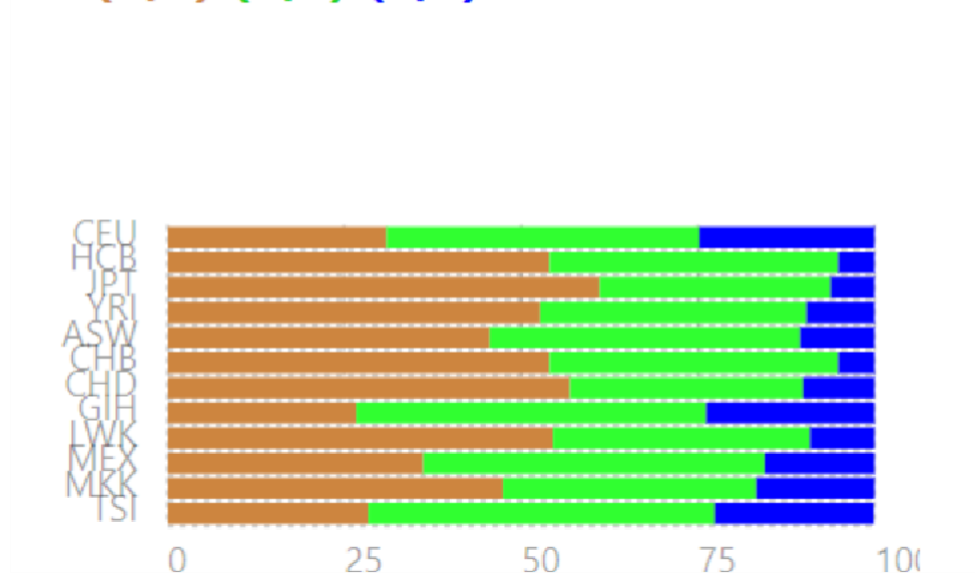
Geno	Mag	Summary
(C;C)	0	common in clinvar
Make rs2066865(C;T)		
Make rs2066865(T;T)		

rs2066865(AG) - medium risk

**rs2036914:**

? (C;C) (C;T) (T;T)

28



rs2036914(CT) - medium risk

**rs8176719:**

Geno	Mag	Summary
(-;-)		likely to be of blood type O
(-;G)		most likely to be of blood type A or B
(G;G)		most likely to be of blood type A, B or AB

rs8176719(DD) - вероятно, группа крови O

rs1799963 – не исследовался

Риск тромбоза - низкий

Задание №3:

Рассмотрим три снипа:

1. rs1799971 -- усиление тяги к алкоголю

Носители по крайней мере одного аллеля rs1799971 (G), по-видимому, имеют более сильную тягу к алкоголю, чем носители двух аллелей rs1799971 (A), и, таким образом, предполагается, что они более подвержены более высокому риску алкоголизма.

Geno	Mag	Summary
(A;A)	0	normal
(A;G)	2.5	stronger cravings for alcohol. if alcoholic, naltrexone treatment 2x more successful
(G;G)	2.6	more pain

## 2. rs9939609 -- ожирение и диабет 2 степени

Представляет собой SNP в гене FTO , связанном с жировой массой и ожирением , также известном как «ген жира». Исследователи идентифицировали 10 различных SNP FTO в первом интроне гена, который связан как с ИМТ, так и с диабетом 2 типа .


Geno	Mag	Summary
(A;A)	3	obesity risk and 1.6x risk for T2D
(A;T)	2.4	1.3x risk for T2D; obesity risk
(T;T)	1.5	lower risk of obesity and Type-2 diabetes

## 3. rs1051730 -- никотиновая зависимость

Наличие одной копии (т.е. генотипа rs1051730 (C;T)) увеличивало риск рака легких примерно в 1,3 раза, а наличие двух копий ( лица rs1051730 (T;T)) представляло увеличение риска в 1,8 раза. До 14% заболеваемости раком легких может быть связано с этим аллелем.

Geno	Mag	Summary
(C;C)	2	Smokes normal (lower) number of cigarettes if a smoker.
(C;T)	2	1.3x increased risk of lung cancer
(T;T)	2.5	1.8x increased risk of lung cancer; reduced response to alcohol, therefore possibly increased risk of alcohol abuse

Результаты выбранного человека:

 !grep -w 'rs1799971' 10886.23andme.8999 !grep -w 'rs9939609' 10886.23andme.8999 !grep -w 'rs1051730' 10886.23andme.8999			
rs1799971	6	154360797	AA
rs9939609	16	53820527	AT
rs1051730	15	78894339	AG

Таким образом, наличие двух аллелей AA в снипе rs1799971 свидетельствует о норме и отсутствии повышенной тяги к алкоголю. Наличие аллелей AT в снипе rs9939609 свидетельствует о 1.3 – кратном риске развития диабета второй степени и высоком риске ожирения. А наличие аллелей AG в снипе rs1051730 говорит о 1.3 – кратном увеличении риска рака легких.