# Systematyczne przetwarzanie informacji o rearanżacjach genomowych w R

Piotr Dittwald (MISDoMP/MIMUW)

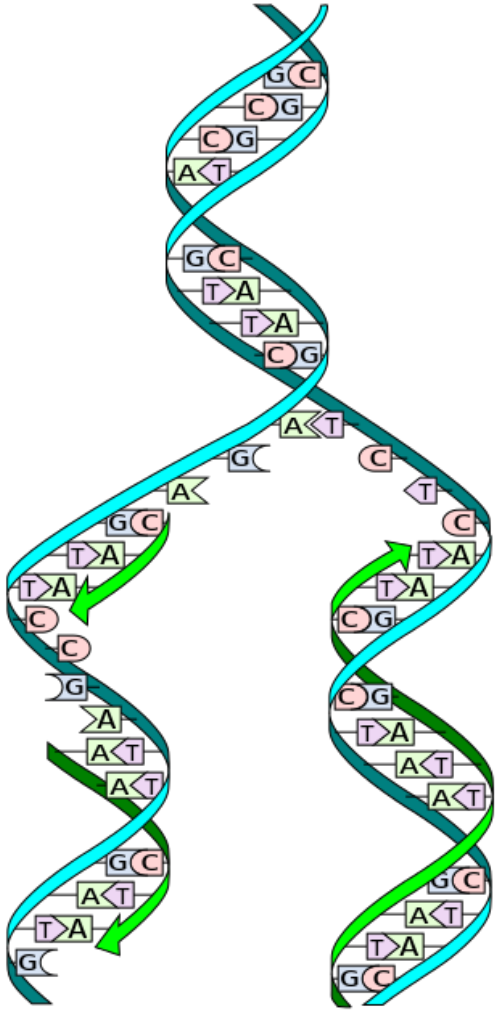
piotr.dittwald@gmail.com

SER IV, Warszawa, 22 V 2014

# Czego można się spodziewać?

- Motywacje biologiczne
- Analiza bioinformatyczna
- Kod w R

# Ludzki genom



źródło: wikipedia

- cztery możliwe nukleotydy: adenina (A), cytozyna (C), tymina (T), guanina (G)
- dwie helisy DNA
- komplementarne pary nukleotydów: A-T, G-C

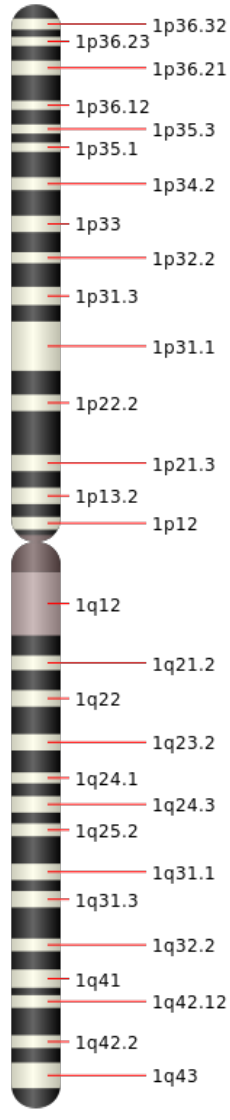
# Kariotyp

- chromosomy 1-22
- chromosomy płciowe
  - mężczyzna: X-Y
  - kobieta: X-X

źródło: wikipedia

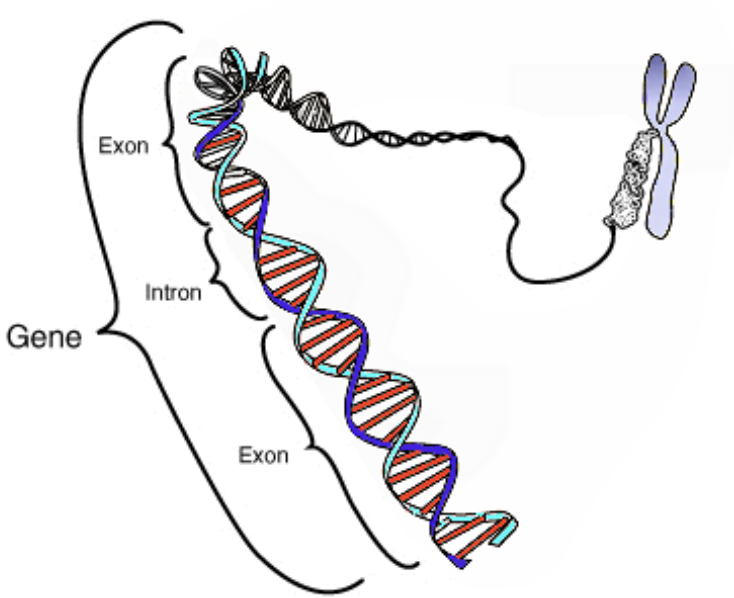
# Chromosomy bliżej

- ramiona p i q
- centromer
- prążki widoczne po zabarwieniu barwnikiem




źródło: http://ghr.nlm.nih.gov/chromosome=1

# Geny

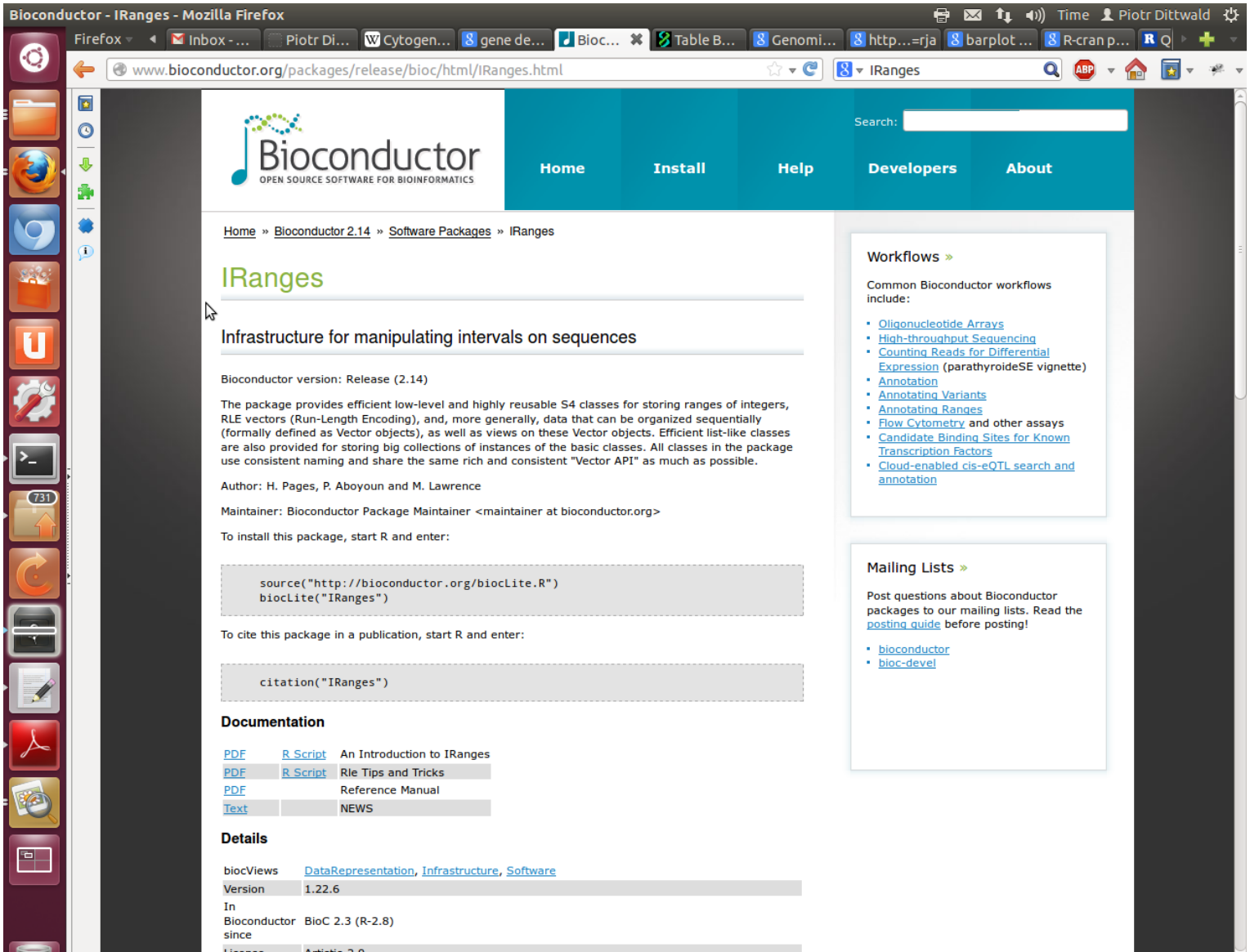



źródło: wikipedia

- będziemy je traktowali jako przedziały na genomie
- często są powiązane z chorobami (np. baza danych OMIM.org)

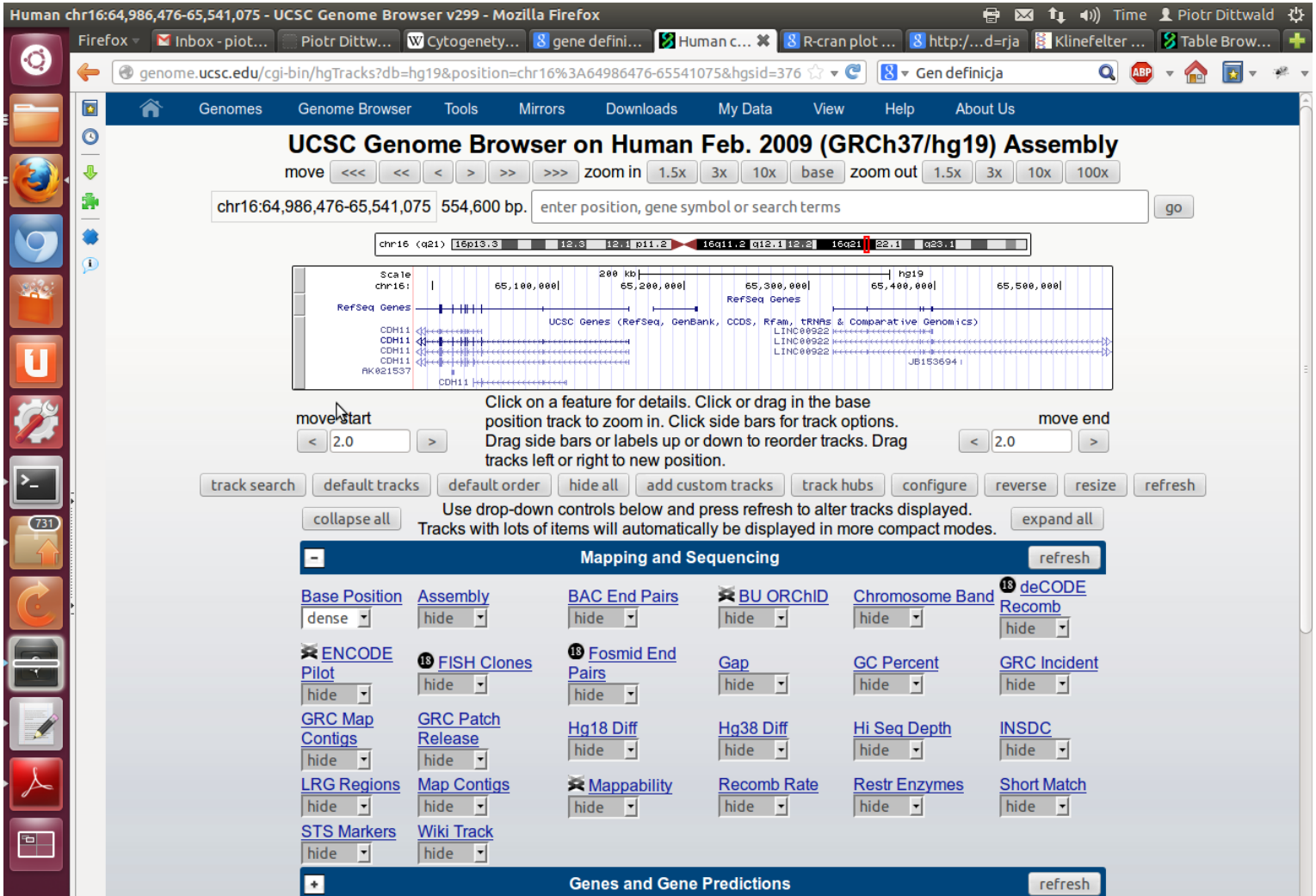
# Bioconductor.org

- repozytorium pakietów do bioinformatyki
- na stronie dostępna dokumentacja i tzw. *vignette*



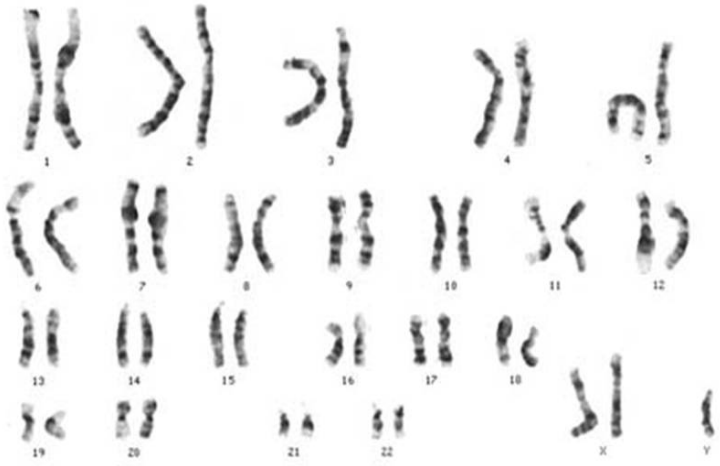
# Źródło danych - przeglądarka UCSC

- zbiory danych:
  - do oglądania w przeglądarce
  - do ściągnięcia przez Table Browser
- np. RefSeq, UCSC Genes



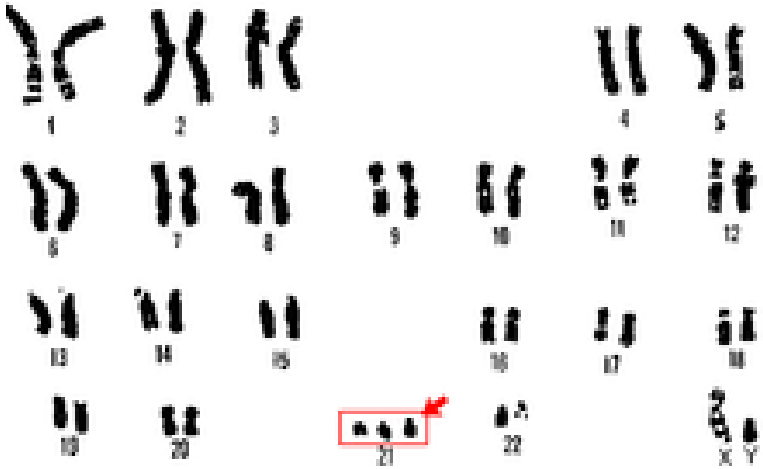
# Aberracje chromosomowe

## Syndrom Klinefeltera



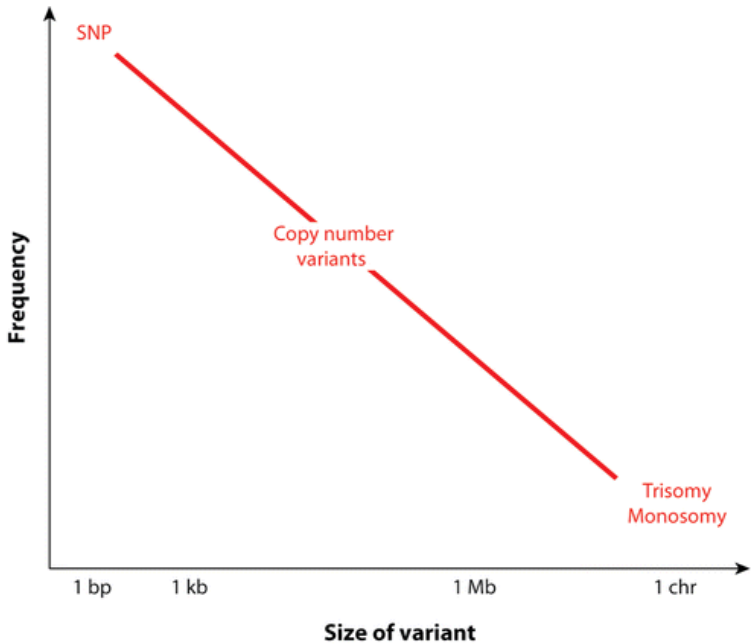
źródło: wikipedia

## Syndrom Downa



źródło: wikipedia

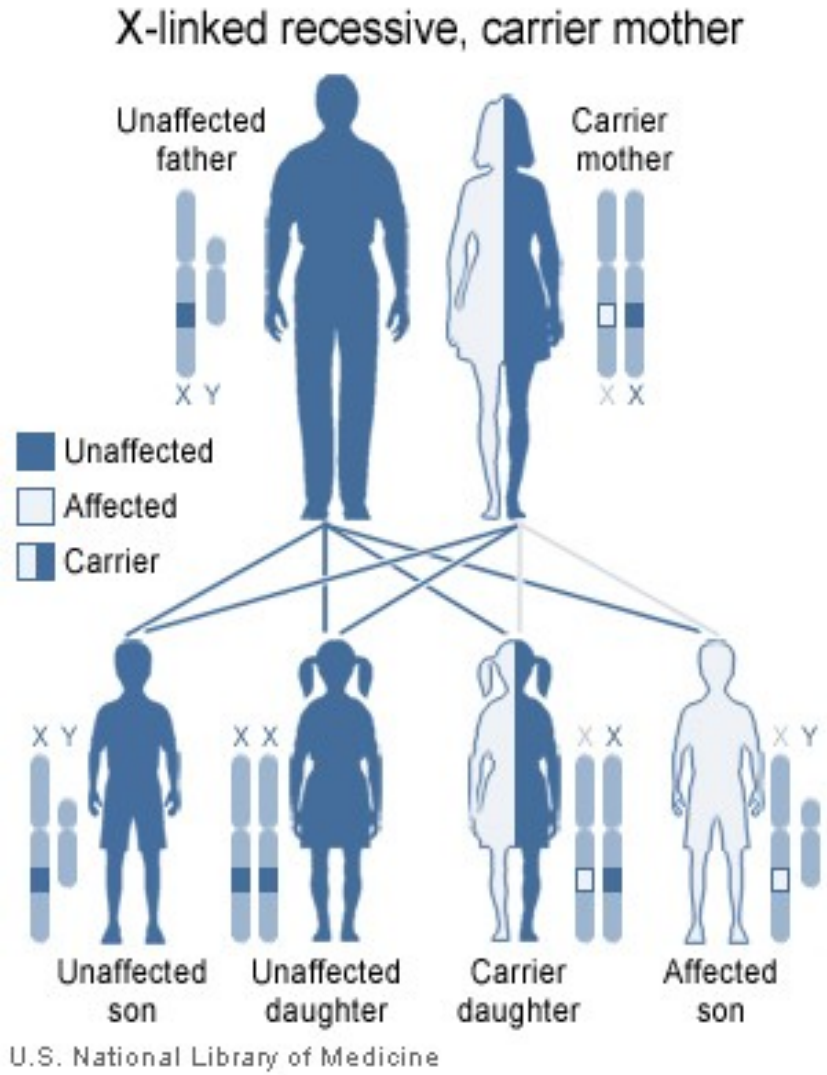
# CNVs




Girirajan S, et al. 2011.
Annu. Rev. Genet. 45:203–26

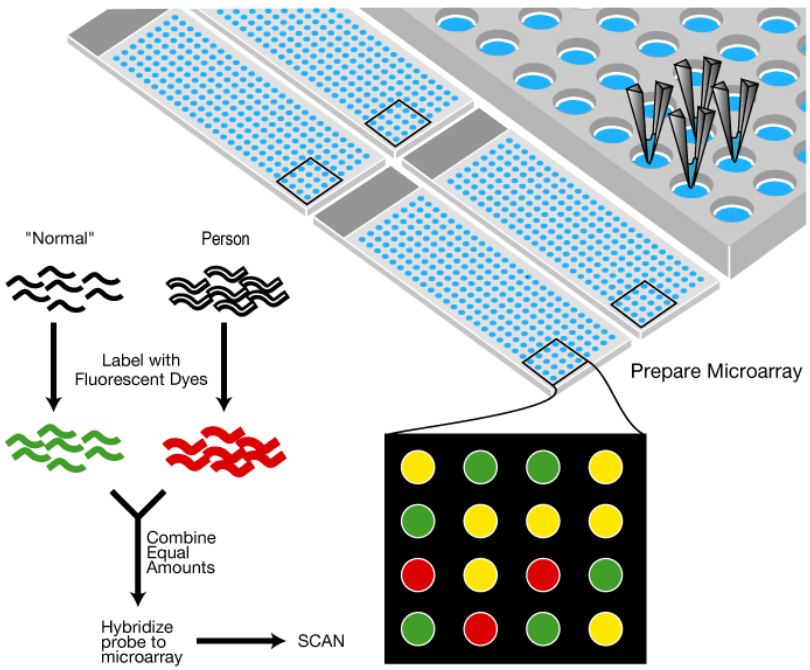
- obszary genomu, których u danego osobnika jest mniej lub wiecej niż w referencyjnym genomie, nazywamy wariantami o zmienionej liczbie kopii (*ang. Copy-Number Variants; CNVs*)
- w szczególności CNVs występują między długimi (10-400 kb) fragmentami DNA o wysokim ($> 97\%$) współczynniku podobienstwa sekwencyjnego (mechanizm NAHR)

# Geny recesywne na chromosomie X




źródło: wikipedia

# Dane kliniczne




source: atlantichealth.dnadirect.com

- metoda porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (*ang. microarray-based Comparative Genomic Hybridization; aCGH*)
- dane kliniczne $> 25,000$ pacjentów z bazy Baylor College of Medicine, Houston