

1. Koliko je subjekata ukupno učestvovalo u studiji? Koliko njih su oboleli, a koliko zdravi?

-Ukupno: 200, Oboleli: 100, Zdravi: 100

2. Koliko je ukupno mutacija posmatrano u populaciji. Dati tabelu sa brojem mutacija po hromozomu

Chromosome	Mutations
1	102842
2	114871
3	92888
4	85336
5	86532
6	95476
7	74002
8	76756
9	65374
10	72903
11	67554
12	66884
13	56428
14	44790
15	38680
16	37876
17	30975
18	41882
19	19172
20	33382
21	18402
22	17819
Total mutations	1340824

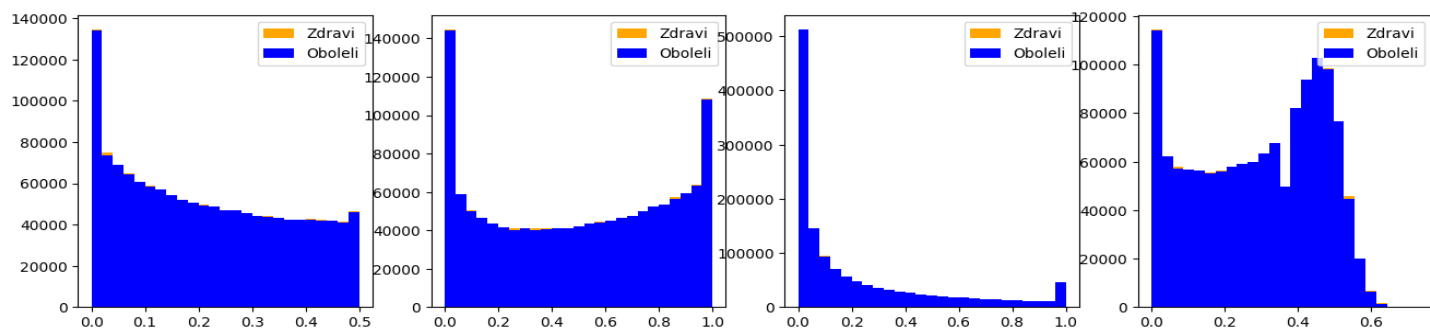
3. Nacrtati histograme i odvojeno prikazati podatke zdravih i obolelih pacijenata:

3a. Frekvencije ređih alela (minor allele frequency, MAF) za svaku mutaciju u studiji.

3b. Procenat homozigotnih referentnih uzoraka za svaku mutaciju u studiji.

3c. Procenat homozigotnih alternativnih uzoraka za svaku mutaciju u studiji.

3d. Procenat heterozigotnih uzoraka za svaku mutaciju u studiji.



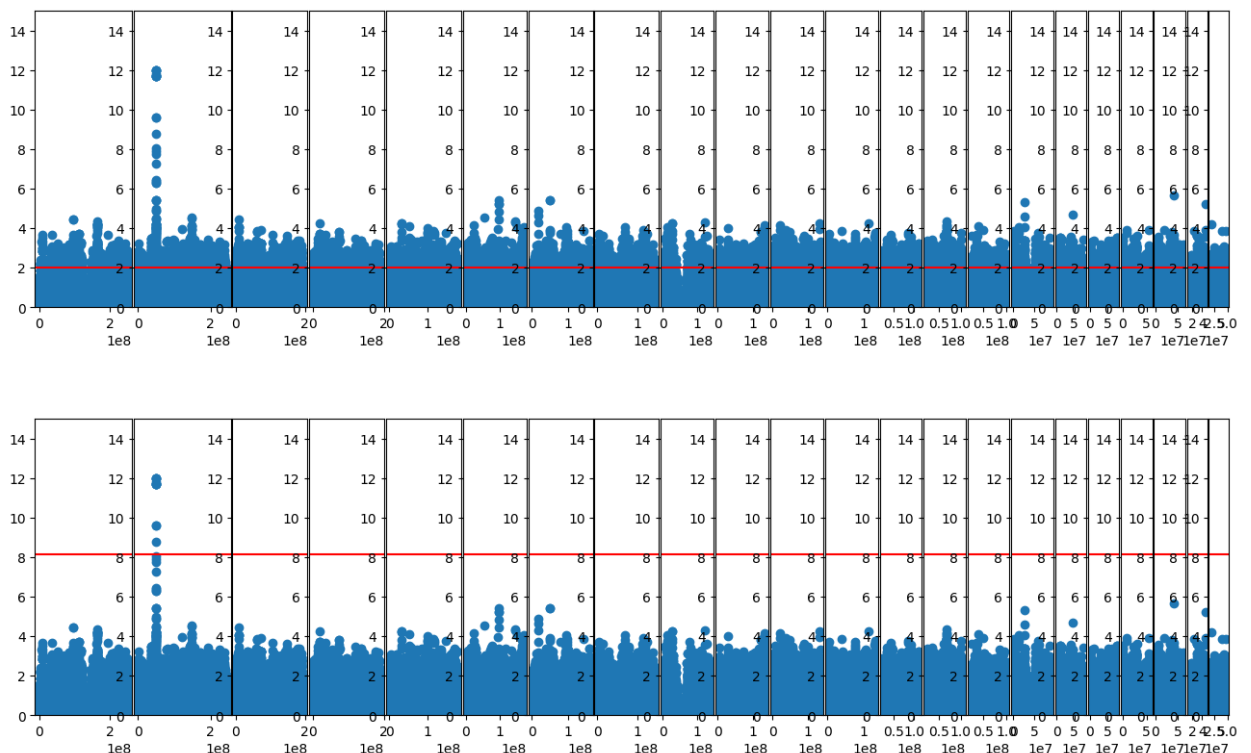
4. Identifikovati mutacije koje su statistički značajno asocirane sa datom bolešću (p manje od 0.05, upotrebom hi kvadrat testa).

4a. Primeniti hi kvadrat test na sve mutacije u studiji.

4b. Da li je potrebno izvršiti korekciju za višestruko testiranje? Ukoliko jeste, objasniti kako, i primeniti je.

- **Potrebno je izvršiti korekciju za višestruko testiranje zato što ima previše statistički značajnih mutacija.**

4c. Nacrtati Menhetn grafikon. Voditi računa da dužina duž X ose alocirana svakom hromozomu bude proporcionalna dužini hromozoma



Mutation Chromosome	Mutation Position	HWE Applies
2	50257635	True
2	50258675	True
2	50262230	True
2	50262298	True
2	50262386	True
2	50262972	True
2	50263845	True
2	50264710	True
2	50266845	True
2	50267142	True
2	50267994	True
2	50268228	True
2	50268616	True
2	50270557	True
2	50271210	True
2	50274422	True
2	50274774	True
2	50275688	True
2	50277060	True
2	50280283	True
2	50281107	True
2	50283485	True
2	50290153	True
2	50293860	True
2	50296293	True
2	50296401	True
2	50298113	True
2	50303022	True
2	50304010	True
2	50305055	True
2	50305785	True
2	50306217	True
2	50306306	True
2	50306935	True
2	50308985	True
2	50312191	True
2	50313284	True
2	50314038	True
2	50314967	True
2	50315048	True
2	50316386	True
2	50316597	True
2	50317285	True
2	50319604	True
2	50321021	True
2	50321355	True
2	50321649	True
2	50322332	True
2	50322880	True
2	50327489	True
2	50328062	True
2	50328634	True
2	50330318	True
2	50332310	True
2	50339516	True
2	50342832	True
2	50342983	True
2	50354280	True
2	50357298	True
2	50357507	True
2	50358455	True
2	50358675	True
2	50359270	True
2	50361463	True
2	50362429	True