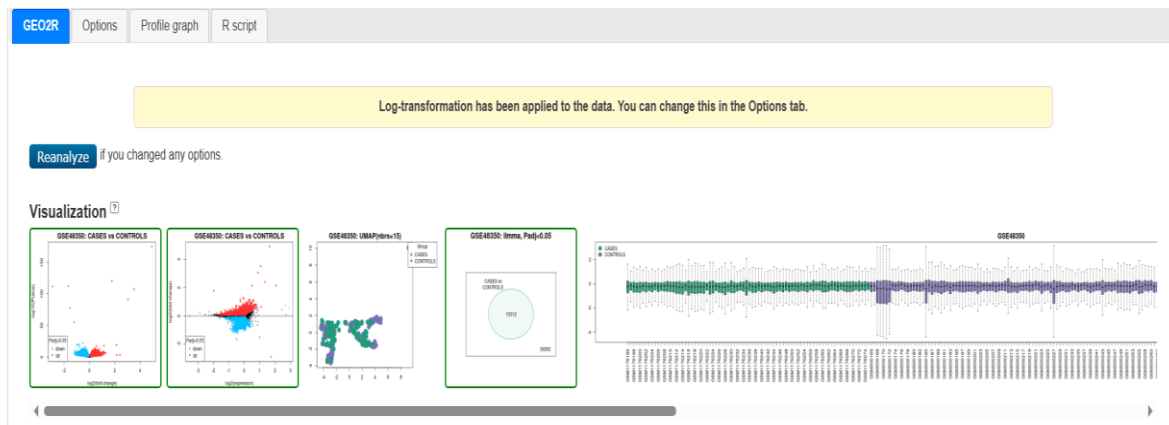
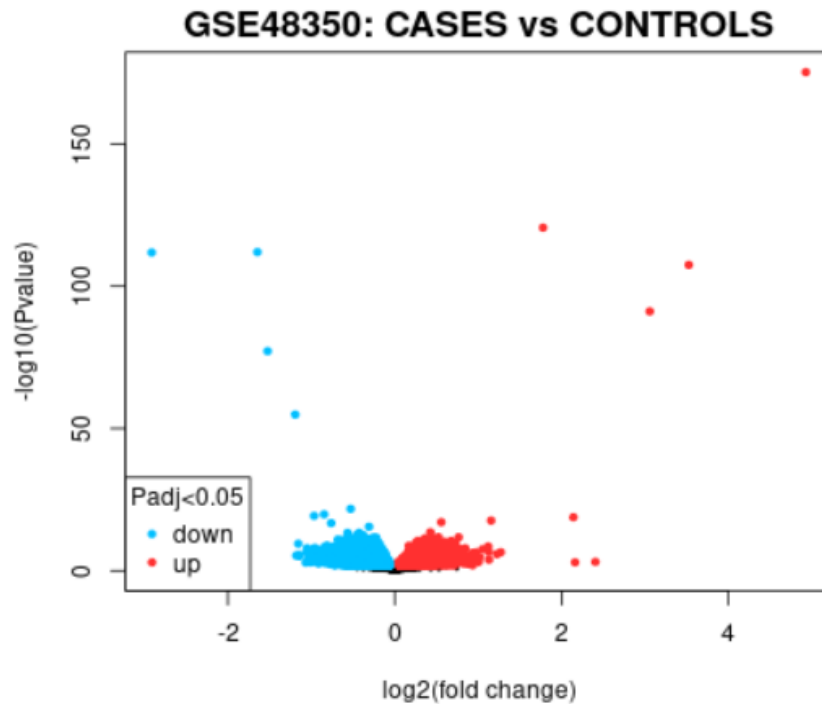


ΕΡΓΑΣΙΑ 3 – ΒΙΟΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗ 2

A) Ανάλυση γονιδιακής έκφρασης με το GEO2R και ανάλυση εμπλουτισμού με το gProfiler



Για την ανάλυση χρησιμοποιήθηκαν δεδομένα από τη δημόσια βάση GEO, με κωδικό **GSE48350**, που περιλαμβάνουν δείγματα εγκεφαλικού ιστού από άτομα με Alzheimer και από υγιή άτομα. Η σύγκριση των δύο ομάδων έγινε με το εργαλείο GEO2R, ώστε να εντοπιστούν γονίδια που εμφανίζουν διαφορετικά επίπεδα έκφρασης. Αυτά τα γονίδια μπορεί να σχετίζονται με την εμφάνιση ή την εξέλιξη της νόσου και να βοηθήσουν στην καλύτερη κατανόηση των μηχανισμών της.



Το γράφημα δείχνει ότι υπάρχουν αρκετά γονίδια που είναι στατιστικά σημαντικά διαφοροποιημένα μεταξύ Alzheimer και υγιών ατόμων — τόσο αυξημένα όσο και μειωμένα σε έκφραση.

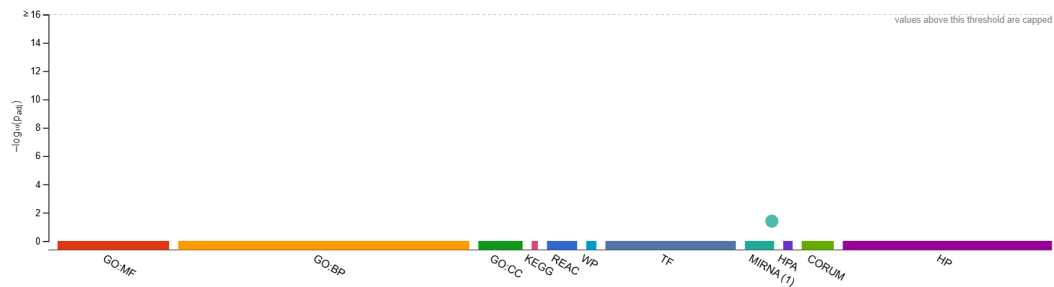
Input is whitespace-separated list of genes 🤖

MIR4640///DDR1
RFC2
GUCA1A
MIR5193///UBA7
PTPN21
CYP2E1
EPHB3
MSANTD3
SLC46A1
TMEM106A
C15orf40
GIMAP1
CFAP53
CRYZL1
LEAP2

Run query

random example

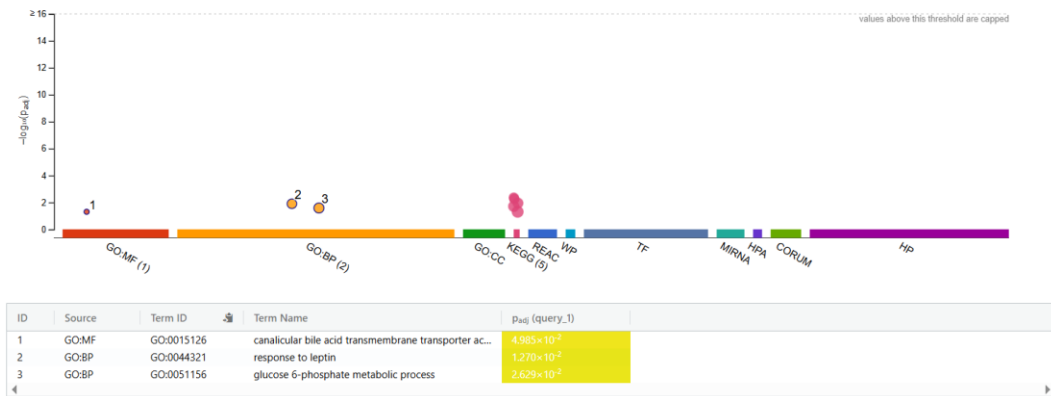
mixed query example



Το γράφημα δείχνει ποιοι βιολογικοί μηχανισμοί ή χαρακτηριστικά σχετίζονται περισσότερο με τα γονίδια που βρέθηκαν να διαφέρουν στους ασθενείς με Alzheimer. Παρατηρούμε ότι τα γονίδια αυτά συνδέονται κυρίως με ανθρώπινες φαινοτυπικές ιδιότητες (HP), δηλαδή με χαρακτηριστικά και συμπτώματα που παρατηρούνται σε ανθρώπινες ασθένειες. Άλλες κατηγορίες, όπως μοριακές λειτουργίες ή μεταβολικά μονοπάτια, εμφανίζουν μικρότερη συμμετοχή. Αυτό δείχνει ότι οι αλλαγές στην έκφραση των γονιδίων σχετίζονται περισσότερο με κλινικά χαρακτηριστικά της νόσου.(gProfiler)

	CHR	BP	SNP	N	P	P(R)	OR	OR(R)	Q	I
	2	169093837	rs2954939	3	0.9775	0.5238	1.0005	1.0290	0.0110	77.81
	2	169095689	rs12619614	3	0.922	0.7673	1.0010	0.9954	0.1853	40.69
	2	169095851	rs13415004	3	0.4719	0.6839	1.0091	0.9884	0.0261	72.56
	2	169095873	rs2724164	3	0.3383	0.3517	0.9819	0.9670	0.1895	39.88
	2	169097055	rs11681374	3	0.8241	0.8241	1.0054	1.0054	0.6725	0.00
	2	169097357	rs7584770	1	8.621e-05	8.621e-05	1.4501	1.4501	NA	NA
	2	169097717	rs4399687	1	0.328	0.328	1.0869	1.0869	NA	NA
	2	169098975	rs7589268	3	0.447	0.8716	1.0080	1.0027	0.1525	46.83
	2	169099755	rs2601062	3	0.4847	0.355	0.9868	0.9638	0.1449	48.23
	2	169101252	rs1562969	3	0.4265	0.9444	1.0084	1.0013	0.0948	57.56
	2	169101535	rs17806461	3	0.6444	0.6953	0.9895	0.9877	0.2576	26.27
	2	169101734	rs2724160	3	0.5414	0.3725	0.9884	0.9643	0.1349	50.08
	2	169102994	rs2601084	2	0.6059	0.6059	0.9912	0.9912	0.4334	0.00
	2	169103251	rs1869166	3	0.4495	0.9792	1.0080	1.0005	0.0945	57.61
	2	169104817	rs12623187	2	0.4598	0.9147	1.0082	0.9970	0.0300	78.78
	2	169109462	rs16855343	1	3.299e-05	3.299e-05	1.4779	1.4779	NA	NA
	2	169109525	rs977171	3	0.8646	0.5088	0.9966	1.0384	0.0012	85.06
	2	169109847	rs2724157	3	0.4116	0.5764	1.0094	0.9786	0.0004	87.16

Ο πίνακας δείχνει τα αποτελέσματα από μετα-ανάλυση γενετικών πολυμορφισμών (SNPs). Κάποιοι δείχνουν στατιστικά σημαντική συσχέτιση με το φαινότυπο, όπως το SNP rs7584770, το οποίο έχει πολύ χαμηλό p-value και αυξημένο odds ratio, που σημαίνει ότι μπορεί να σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο για τη νόσο. Ορισμένα SNPs παρουσιάζουν υψηλή ετερογένεια (I^2), κάτι που δείχνει διαφορές μεταξύ των μελετών. Γενικά, τα αποτελέσματα αναδεικνύουν γονίδια που μπορεί να έχουν ρόλο στην πάθηση και αξίζουν περαιτέρω μελέτη.



Προσαρμοσμένο αυτόματο φίλτρο

Εμφάνιση γραμμών όπου:

P

είναι μικρότερο από

☒ Και ☐ Ή

Με ? αναπαραστήστε οποιονδήποτε μεμονωμένο χαρακτήρα
Με * αναπαραστήστε οποιαδήποτε σειρά χαρακτήρων

OK Άκυρο

Τέλος παρατηρούμε τα αποτελέσματα του gprofiler για τα δεδομένα μας
Χρησιμοποιώντας το excel με προσαρμομένο φίλτρο.