

Определение наиболее вероятного генотипа и этнической принадлежности индивида исходя из генотипа его потомков

Исаев Василий
Институт биоинформатики
студент

Руководитель:
Татьяна Татаринова
University of La Verne
Лаборатория вычислительной биологии

Цель

Получать информации об одном из родителей по геномам второго родителя и ребенка, например:

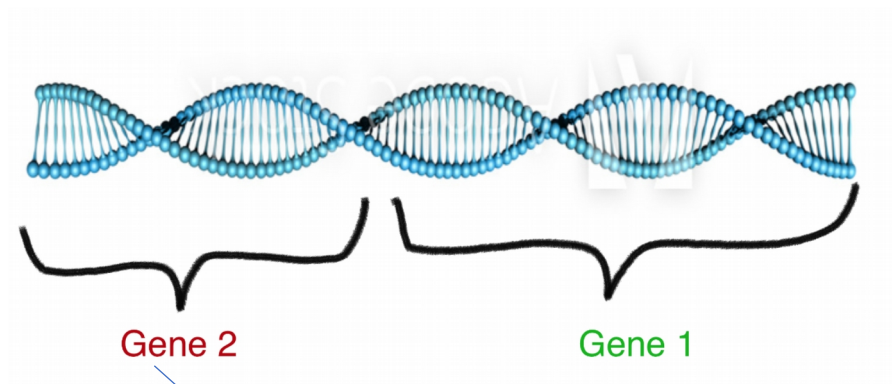
- Этническая группа
- Родственность (если ребенок появился в результате инцеста)
- Внешние особенности (вероятный цвет глаз)

Задачи

1. Разработка метода нахождения наиболее вероятного генотипа отца
2. Сравнение методов определения этнической группы
3. Тест на данных проекта “1000 геномов “

Методы

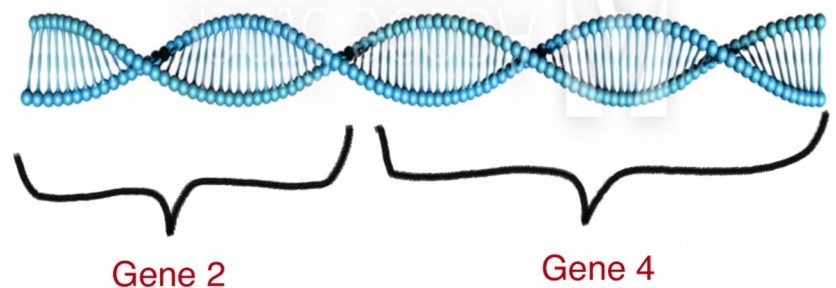
Known parent



Unknown parent



*Gene 4 in
Unknown parent*



Метод восстановления вероятностей генотипа одного родителя по генотипам второго родителя и ребенка.

| Родитель1 Родитель2 | AA | AB | BB |
|------------------------|--------------------------------|---|--------------------------------|
| AA | $P(AA) = 1$ | $P(AA) = 0,5$ $P(AB) = 0,5$ | $P(AB) = 1$ |
| AB | $P(AA) = 0,5$ $P(AB) = 0,5$ | $P(AA) = 0,25$ $P(AB) = 0,5$ $P(BB) = 0,25$ | $P(BB) = 0,5$ $P(AB) = 0,5$ |
| BB | $P(AB) = 1$ | $P(BB) = 0,5$ $P(AB) = 0,5$ | $P(BB)=1$ |

Родитель1 – генотип известен
Родитель2 - генотип неизвестен

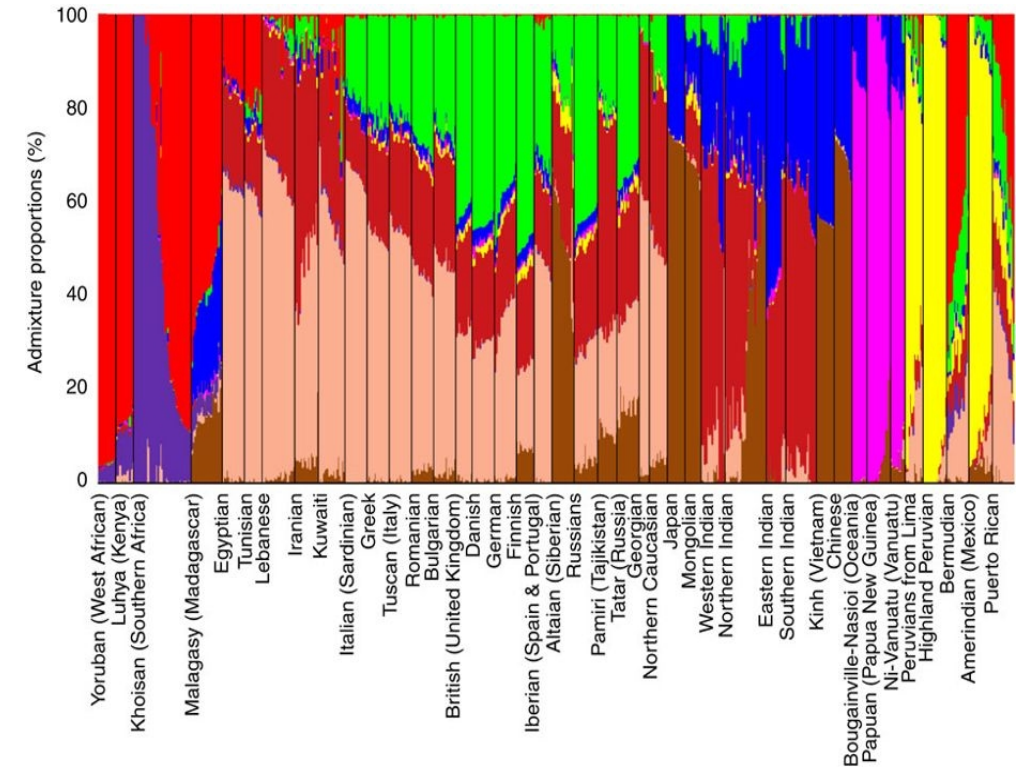
$$P(\text{Родитель2} | \text{Родитель1, ребенок}) = \frac{P(\text{Родитель2, Родитель1, ребенок})}{P(\text{Родитель1}) * P(\text{Родитель2})}$$

Определение этнической принадлежности

- Получаем генотип неизвестного родителя
- Получаем admixture vectors из генотипа
- Geographic population structure analysis

статья:

<https://www.nature.com/articles/ncomms4513>



Этапы

- Знакомство со статьями по теме*
- Ознакомление с работой уже написанного алгоритма
- Подбор(генерация) геномов для тестов
- Добавление фазирования(Beagle, PHASE) и сравнения по гаплоглокам
- Тестирование на подобранных геномах

Прогресс

- | | |
|--|----------|
| • Знакомство со статьями по теме* | Готово |
| • Ознакомление с работой уже написанного алгоритма | Готово |
| • Подбор(генерация) геномов для тестов | Готово |
| • Добавление фазирования(Beagle, PHASE) и сравнения по гаплоглокам | В работе |
| • Тестирование на подобранных геномах | В работе |

Спасибо за
внимание!