

Elementi di Bioinformatica

Gianluca Della Vedova

Univ. Milano–Bicocca
<https://gianluca.dellavedova.org>

20 ottobre 2022

Aplotipi

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Istanza

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Istanza

- Pedigree P

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Istanza

- Pedigree P
- Per ogni individuo, il suo genotipo $(00, 11, 01)$

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Istanza

- Pedigree P
- Per ogni individuo, il suo genotipo (00, 11, 01)
- No dati mancanti

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Istanza

- Pedigree P
- Per ogni individuo, il suo genotipo (00, 11, 01)
- No dati mancanti
- No ricombinazioni

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Istanza

- Pedigree P
- Per ogni individuo, il suo genotipo (00, 11, 01)
- No dati mancanti
- No ricombinazioni
- Caso biallelico

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Variabili

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Variabili

- $g_i[j]$: genotipo dell'individuo i nel locus j . Vale 0 o 1 se omozigote, 2 se eterozigote.

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Variabili

- $g_i[j]$: genotipo dell'individuo i nel locus j . Vale 0 o 1 se omozigote, 2 se eterozigote.
- $w_i[j]$. Vale 0 se il locus j dell'individuo i è omozigote, 1 se eterozigote.

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Variabili

- $g_i[j]$: genotipo dell'individuo i nel locus j . Vale 0 o 1 se omozigote, 2 se eterozigote.
- $w_i[j]$. Vale 0 se il locus j dell'individuo i è omozigote, 1 se eterozigote.
- $h_{x,i}$ se x è genitore di i . Se x passa il suo aplotipo paterno a i , allora $h_{x,i} = 0$, altrimenti 1

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Variabili

- $g_i[j]$: genotipo dell'individuo i nel locus j . Vale 0 o 1 se omozigote, 2 se eterozigote.
- $w_i[j]$. Vale 0 se il locus j dell'individuo i è omozigote, 1 se eterozigote.
- $h_{x,i}$ se x è genitore di i . Se x passa il suo aplotipo paterno a i , allora $h_{x,i} = 0$, altrimenti 1
- $p_i[j]$: aplotipo paterno dell'individuo i nel locus j

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Variabili

- $g_i[j]$: genotipo dell'individuo i nel locus j . Vale 0 o 1 se omozigote, 2 se eterozigote.
- $w_i[j]$. Vale 0 se il locus j dell'individuo i è omozigote, 1 se eterozigote.
- $h_{x,i}$ se x è genitore di i . Se x passa il suo aplotipo paterno a i , allora $h_{x,i} = 0$, altrimenti 1
- $p_i[j]$: aplotipo paterno dell'individuo i nel locus j

Aplotipi

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Variabili

- $g_i[j]$: genotipo dell'individuo i nel locus j . Vale 0 o 1 se omozigote, 2 se eterozigote.
- $w_i[j]$. Vale 0 se il locus j dell'individuo i è omozigote, 1 se eterozigote.
- $h_{x,i}$ se x è genitore di i . Se x passa il suo aplotipo paterno a i , allora $h_{x,i} = 0$, altrimenti 1
- $p_i[j]$: aplotipo paterno dell'individuo i nel locus j

Aplotipi

- $(g_i[j], g_i[j])$ se omozigote, $(0, 1)$ oppure $(1, 0)$ se eterizigote

Ricostruzione aplotipi in pedigree

Variabili

- $g_i[j]$: genotipo dell'individuo i nel locus j . Vale 0 o 1 se omozigote, 2 se eterozigote.
- $w_i[j]$. Vale 0 se il locus j dell'individuo i è omozigote, 1 se eterozigote.
- $h_{x,i}$ se x è genitore di i . Se x passa il suo aplotipo paterno a i , allora $h_{x,i} = 0$, altrimenti 1
- $p_i[j]$: aplotipo paterno dell'individuo i nel locus j

Aplotipi

- $(g_i[j], g_i[j])$ se omozigote, $(0, 1)$ oppure $(1, 0)$ se eterizigote
- aplotipo materno $p_i[j] + w_i[j]$ in \mathbb{Z}_2

Ereditarietà di Mendel

Variabili

Ereditarietà di Mendel

Variabili

- p padre, m madre, f figlio/a, x genitore

Ereditarietà di Mendel

Variabili

- p padre, m madre, f figlio/a, x genitore
- $h_{p,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j]$

Ereditarietà di Mendel

Variabili

- p padre, m madre, f figlio/a, x genitore
- $h_{p,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j]$
- $h_{p,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j] + w_p[j];$

Ereditarietà di Mendel

Variabili

- p padre, m madre, f figlio/a, x genitore
- $h_{p,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j]$
- $h_{p,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j] + w_p[j];$
- $h_{m,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j]$

Ereditarietà di Mendel

Variabili

- p padre, m madre, f figlio/a, x genitore
- $h_{p,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j]$
- $h_{p,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j] + w_p[j];$
- $h_{m,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j]$
- $h_{m,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j] + w_m[j];$

Ereditarietà di Mendel

Variabili

- p padre, m madre, f figlio/a, x genitore
- $h_{p,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j]$
- $h_{p,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j] + w_p[j];$
- $h_{m,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j]$
- $h_{m,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j] + w_m[j];$
- $p_f[j] = p_p[j] + w_p[j]h_{p,f};$

Ereditarietà di Mendel

Variabili

- p padre, m madre, f figlio/a, x genitore
- $h_{p,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j]$
- $h_{p,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j] + w_p[j];$
- $h_{m,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j]$
- $h_{m,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j] + w_m[j];$
- $p_f[j] = p_p[j] + w_p[j]h_{p,f};$
- $p_f[j] + w_f[j] = p_m[j] + w_m[j]h_{m,f};$

Ereditarietà di Mendel

Variabili

- p padre, m madre, f figlio/a, x genitore
- $h_{p,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j]$
- $h_{p,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j] + w_p[j];$
- $h_{m,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j]$
- $h_{m,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j] + w_m[j];$
- $p_f[j] = p_p[j] + w_p[j]h_{p,f};$
- $p_f[j] + w_f[j] = p_m[j] + w_m[j]h_{m,f};$
- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{m,f},$ dove $d_{p,f} = 0$ e $d_{m,f} = w_f$

Sistema

Equazioni

Sistema

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio

Sistema

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio
- $d_{p,f} = 0$ per ogni coppia (p, f) padre–figlio

Sistema

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio
- $d_{p,f} = 0$ per ogni coppia (p, f) padre–figlio
- $d_{m,f} = w_f$ per ogni coppia (m, f) madre–figlio

Sistema

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio
- $d_{p,f} = 0$ per ogni coppia (p, f) padre–figlio
- $d_{m,f} = w_f$ per ogni coppia (m, f) madre–figlio
- $p_i[j] = g_i[j]$, se $g_i[j] \neq 2$

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio
- $d_{p,f} = 0$ per ogni coppia (p, f) padre–figlio
- $d_{m,f} = w_f$ per ogni coppia (m, f) madre–figlio
- $p_i[j] = g_i[j]$, se $g_i[j] \neq 2$
- $w_i[i] = 1$, se $g_i[j] = 2$

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio
- $d_{p,f} = 0$ per ogni coppia (p, f) padre–figlio
- $d_{m,f} = w_f$ per ogni coppia (m, f) madre–figlio
- $p_i[j] = g_i[j]$, se $g_i[j] \neq 2$
- $w_i[i] = 1$, se $g_i[j] = 2$
- $w_i[i] = 0$, se $g_i[j] \neq 2$

Sistema

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio
- $d_{p,f} = 0$ per ogni coppia (p, f) padre–figlio
- $d_{m,f} = w_f$ per ogni coppia (m, f) madre–figlio
- $p_i[j] = g_i[j]$, se $g_i[j] \neq 2$
- $w_i[i] = 1$, se $g_i[j] = 2$
- $w_i[i] = 0$, se $g_i[j] \neq 2$

Incognite

Sistema

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio
- $d_{p,f} = 0$ per ogni coppia (p, f) padre–figlio
- $d_{m,f} = w_f$ per ogni coppia (m, f) madre–figlio
- $p_i[j] = g_i[j]$, se $g_i[j] \neq 2$
- $w_i[i] = 1$, se $g_i[j] = 2$
- $w_i[i] = 0$, se $g_i[j] \neq 2$

Incognite

- $p_x[j]$

Sistema

Equazioni

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$, per ogni coppia (x, f) genitore–figlio
- $d_{p,f} = 0$ per ogni coppia (p, f) padre–figlio
- $d_{m,f} = w_f$ per ogni coppia (m, f) madre–figlio
- $p_i[j] = g_i[j]$, se $g_i[j] \neq 2$
- $w_i[i] = 1$, se $g_i[j] = 2$
- $w_i[i] = 0$, se $g_i[j] \neq 2$

Incognite

- $p_x[j]$
- $h_{x,f}$

Licenza d'uso

Quest'opera è soggetta alla licenza Creative Commons: Attribuzione-Condividi allo stesso modo 4.0. (<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>).

Sei libero di riprodurre, distribuire, comunicare al pubblico, esporre in pubblico, rappresentare, eseguire, recitare e modificare quest'opera alle seguenti condizioni:

- **Attribuzione** — Devi attribuire la paternità dell'opera nei modi indicati dall'autore o da chi ti ha dato l'opera in licenza e in modo tale da non suggerire che essi avallino te o il modo in cui tu usi l'opera.