

# Elementi di Bioinformatica

Gianluca Della Vedova

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

30 settembre 2020

Aplotipi

# 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

- $g_i[j]$ : 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

- $(g_i[j], g_i[j])$  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

- $p$  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
- $h_{p,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j]$
- $h_{p,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] = p_p[j] + w_p[j];$
- $h_{m,f} = 0 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j]$
- $h_{m,f} = 1 \Rightarrow p_f[j] + w_f[j] = p_m[j] + w_m[j];$
- $p_f[j] = p_p[j] + w_p[j]h_{p,f};$
- $p_f[j] + w_f[j] = p_m[j] + w_m[j]h_{m,f};$

# 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

- $p_f[j] + d_{x,f} = p_x[j] + w_x[j]h_{x,f}$ , 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.
- **Condividi allo stesso modo** — Se alteri o trasformi quest'opera, o se la usi per crearne un'altra, puoi distribuire l'opera risultante solo con una licenza identica o equivalente a questa.