

Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

Federico Picado
Florenia Gagliardi
Rocío Fernández
Mariana Herrera Piñero

- ◆ ¿Por qué nos propusimos desarrollar este software?

- ◆ ¿Por qué nos propusimos desarrollar este software?
- ◆ Consideraciones para su desarrollo:
 - Rango de lecturas
 - Regiones homopoliméricas
 - Heteroplasmas

Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

- ◆ ¿Por qué nos propusimos desarrollar este software?
- ◆ Consideraciones para su desarrollo:
 - Rango de lecturas
 - Regiones homopoliméricas
 - Heteroplasmas
- ◆ Usabilidad y accesibilidad

<https://github.com/fedepicado/comparacion-masiva-adnmt>

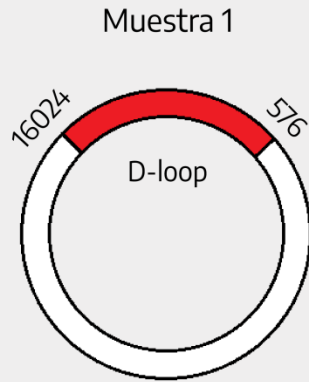
● Datos requeridos:

Mutaciones (0, j)

Sample Name	Rango de lectura	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Muestra 1	16024-576	A73G	T152C	A263G	-309.1C	-315.1C	T489C	C16223T	C16242T	T16311C	T16325C	T16362C	.
Muestra 2	16024-16428/50-576	A73G	A263G	-315.1C	G499A	A16183C	T16189C	T16217C	T16519C
.
.
.
Muestra N

◆ Rangos de lectura:

Ejemplo 1



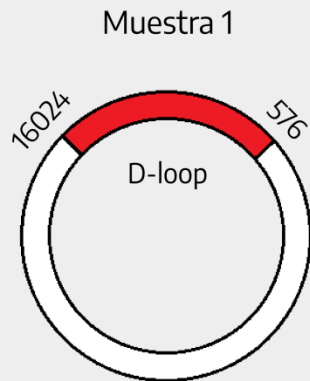
R1: 16024-576



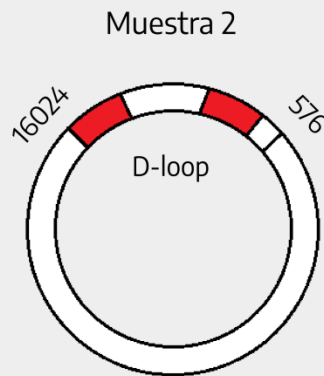
R2: 16024-16428/50-480

■ Rangos de lectura:

Ejemplo 1



R1: 16024-576



R2: 16024-16428/50-480

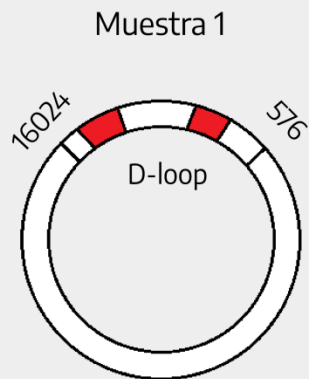


El **rango consenso** estará dado por la intersección de ambos:

16024-16428/50-480

◆ Rangos de lectura:

Ejemplo 2



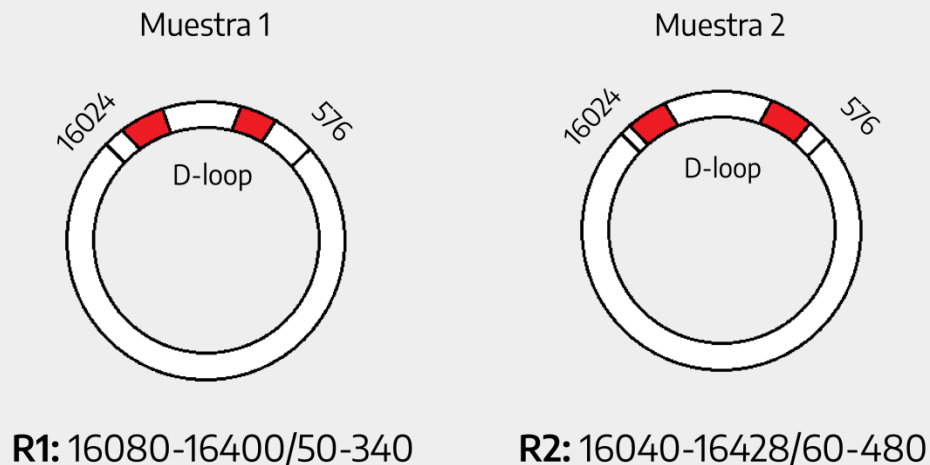
R1: 16080-16400/50-340



R2: 16040-16428/60-480

◆ Rangos de lectura:

Ejemplo 2



➡ El **rango consenso** estará dado por la intersección de ambos:
16080-16400/60-340

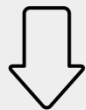
Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

Secuencia 1: A73G C150T A235R -315.1C T489C G16051Y G16319S

Rango: 16024-576

Secuencia 2: A73G C150T A200G -309.1C -315.1C G16319Y

Rango: 16024-16428/50-340



Diferencias a priori:

A200G A235R -309.1C T489C A16051Y G16319Y G16319S

Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

Una vez que tenemos las diferencias a priori, debemos empezar a descartar:

A200G A235R -309.1C T489C A16051Y G16319Y G16319S

Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

Una vez que tenemos las diferencias a priori, debemos empezar a descartar:

◆ Primero por regiones homopoliméricas

Ej: -309.*C, -455.*T, -463.*C, -524.*A, -524.*C, -573.*C, -16193.*C, A523DEL, C524DEL

A200G A235R -309.1C T489C A16051Y G16319Y G16319S

Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

Una vez que tenemos las diferencias a priori, debemos empezar a descartar:

◆ Primero por regiones homopoliméricas

Ej: -309.*C, -455.*T, -463.*C, -524.*A, -524.*C, -573.*C, -16193.*C, A523DEL, C524DEL



A200G A235R ~~-309.1C~~ T489C A16051Y G16319Y G16319S



BANCO NACIONAL DE
DATOS GENÉTICOS

Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

Una vez que tenemos las diferencias a priori, debemos empezar a descartar:

- **Primero por regiones homopoliméricas**

Ej: -309.*C, -455.*T, -463.*C, -524.*A, -524.*C, -573.*C, -16193.*C, A523DEL, C524DEL

- **Luego por rango de lectura final**

Rango: 16024-16428/50-340



A200G A235R ~~-309.1C~~ T489C A16051Y G16319Y G16319S

Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

Una vez que tenemos las diferencias a priori, debemos empezar a descartar:

- **Primero por regiones homopoliméricas**

Ej: -309.*C, -455.*T, -463.*C, -524.*A, -524.*C, -573.*C, -16193.*C, A523DEL, C524DEL

- **Luego por rango de lectura final**

Rango: 16024-16428/50-340


A200G A235R ~~-309.1C~~ ~~T489C~~ A16051Y G16319Y G16319S


Heteroplasmas

- ◆ ¿Hay números repetidos?

G16319Y

G16319S

A200G A235R A16051Y G16319Y G16319S

Heteroplasmas

- ¿Hay números repetidos?

G16319**Y**
 $\swarrow \searrow$
 C T

G16319**S**
 $\swarrow \searrow$
 G C

A200G A235R A16051Y G16319Y G16319S

Heteroplasmas

- ¿Hay números repetidos?

G16319**Y**
 $\swarrow \searrow$
 C T

G16319**S**
 $\swarrow \searrow$
 G C

A200G A235R A16051Y ~~G16319Y~~ ~~G16319S~~



Heteroplasmas

- ¿Hay heteroplasmas entre los números únicos?

A235R

A16051Y

A200G A235R A16051Y

Heteroplasmas

- ¿Hay heteroplasmas entre los números únicos?

A235R
A G

A16051Y
C T

A200G A235R A16051Y

Heteroplasmas

- ¿Hay heteroplasmas entre los números únicos?

A235R
A G

A16051Y
C T

A200G ~~A235R~~ A16051Y

Software de comparación masiva de haplotipos de ADNmt

● Resultados:

INDIVIDUO 1	INDIVIDUO 2	Diferencias	Rango de lectura
M1	M2	0	16024-576
	M5	0	16024-576
	M6	1	16024-16428/50-480
	M8	0	16024-16428/50-480
	M10	0	16024-576
M8	M9	1	16024-16428/50-480
	M11	0	16024-16428/50-480
	M15	0	16024-16428/50-480
	M20	1	16024-16428/50-480



BANCO NACIONAL DE
DATOS GENÉTICOS

◆ Conclusiones:

- Permite comparar muestras con distintos rangos de lectura.
- Considera regiones homopoliméricas y heteroplasmias.
- Emite un informe claro y ordenado.

◆ Conclusiones:

- Permite comparar muestras con distintos rangos de lectura.
- Considera regiones homopoliméricas y heteroplasmias.
- Emite un informe claro y ordenado.

◆ ¿Sugerencias?

fpicado@mincyt.gob.ar

Muchas gracias



/bndg_arg



/BancoNacionalDeDatosGeneticos



BANCO NACIONAL DE
DATOS GENÉTICOS