

# GWAS sobre el color de ojos

Gabriel Ramírez-Vilchis y Santiago Orozco-Barrera

2025-04-29

## Contents

<b>1</b>	<b>Introducción</b>	<b>2</b>
<b>2</b>	<b>Desarrollo</b>	<b>2</b>
2.1	rs4988235 . . . . .	2
2.1.1	Odds Ratio . . . . .	3
2.1.2	Prueba de Fisher . . . . .	3
2.1.3	Likelihood Ratio . . . . .	4
2.2	rs7495174 . . . . .	4
2.2.1	Odds Ratio . . . . .	5
2.2.2	Prueba de Fisher . . . . .	5
2.2.3	Likelihood Ratio . . . . .	6
2.3	rs713598 . . . . .	6
2.3.1	Odds Ratio . . . . .	7
2.3.2	Prueba de Fisher . . . . .	8
2.3.3	Likelihood Ratio . . . . .	8
2.4	rs17822931 . . . . .	9
2.4.1	Odds Ratio . . . . .	9
2.4.2	Prueba de Fisher . . . . .	10
2.4.3	Likelihood Ratio . . . . .	10
2.5	rs4481887 . . . . .	11
2.5.1	Odds Ratio . . . . .	11
2.5.2	Likelihood Ratio . . . . .	12
<b>3</b>	<b>Resultados</b>	<b>13</b>
<b>4</b>	<b>Conclusiones</b>	<b>13</b>
<b>5</b>	<b>Bibliografía</b>	<b>13</b>

# 1 Introducción

El color de ojo (o mejor dicho, el color del iris) es un rasgo ampliamente discutido en contextos científicos, pero también en la cotidianidad. Aunque pueda parecer un rasgo simple, en realidad es un fenotipo construido por múltiples factores, tanto genéticos (por lo que se considera una enfermedad poligénica) como ambientales.

La clasificación del color de ojos ha sido estudiada desde el siglo XIX, y desde entonces ha variado la cantidad de categorías propuestas [1]. Sin embargo, la clasificación del color de ojos es subjetiva, dado que se trata de una clasificación cultural y del lenguaje empleado.

Por otro lado, estudios pasados de asociación del genoma completo (GWAS) han identificado múltiples marcadores genéticos asociados al color de ojos. Un estudio del 2021, identificó 50 *loci* genéticos adicionales a los 11 ya conocidos, asociados al color de ojos en una población de alrededor de 195 000 individuos; implicados en la producción de melanina y en la morfología y estructura del iris [2]. Esto reafirma la naturaleza multifactorial del color de ojos. Sin embargo, en este mismo estudio se reporta que sólo el 53.2% de la variación es explicada por estos SNPs, sugiriendo que hay otras regiones genómicas y factores ambientales que influyen en el color de ojos.

En este trabajo, se cuestionará la asociación de 5 SNP con el color de iris a través de diferentes métodos estadísticos.

## 2 Desarrollo

Para los cálculos estadísticos, se utilizó R. El código fuente puede ser encontrado en la siguiente liga de github: [https://github.com/gabrielramirezv/eyes\\_gwas](https://github.com/gabrielramirezv/eyes_gwas)

### 2.1 rs4988235

Las frecuencias de los genotipos (AA, AG, GG) para los fenotipos de color de ojo (Café/otros; o Azul/verde) del SNP rs4988235 son las siguientes:

rs4988235	AA	AG	GG
Café/Otro	6	9	23
Azul/Verde	3	4	4

A partir de estos datos, se puede generar la siguiente tabla de contingencia:

```
# Crear data frames con los datos de los SNPs
rs4988235_observed_counts <- data.frame(brown_or_other = c(21, 55, 76),
blue_or_green = c(10, 12, 22), total = c(31, 67, 98),
row.names = c("A", "G", "total"))
rs4988235_observed_counts
```

```
##      brown_or_other blue_or_green total
## A              21             10     31
## G              55             12     67
## total          76             22     98
```

### 2.1.1 Odds Ratio

A través de la tabla de contingencia, se calcula el *Odds Ratio* (OR) para determinar la asociación entre el SNP rs4988235 y el fenotipo de color de ojo. Se obtuvo el siguiente resultado:

El cálculo con respecto al fenotipo de ojos cafés u otros:

```
### Brown or other
#### Calcular probabilidades
brown_A_prob <- rs4988235_observed_counts["A", "brown_or_other"] /
rs4988235_observed_counts["A", "total"]
brown_G_prob <- rs4988235_observed_counts["G", "brown_or_other"] /
rs4988235_observed_counts["G", "total"]
#### Calcular odds
odds_A <- brown_A_prob / (1- brown_A_prob)
odds_G <- brown_G_prob / (1- brown_G_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_A_G <- odds_A / odds_G
odds_ratio_A_G
```

```
## [1] 0.4581818
```

Mientras que con respecto al fenotipo de ojos azules o verdes:

```
### Blue or green
#### Calcular probabilidades
blue_A_prob <- rs4988235_observed_counts["A", "blue_or_green"] /
rs4988235_observed_counts["A", "total"]
blue_G_prob <- rs4988235_observed_counts["G", "blue_or_green"] /
rs4988235_observed_counts["G", "total"]

#### Calcular odds
odds_A<-blue_A_prob/ (1-blue_A_prob)
odds_G<-blue_G_prob/ (1-blue_G_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_A_G<-odds_A/ odds_G
odds_ratio_A_G
```

```
## [1] 2.18254
```

### 2.1.2 Prueba de Fisher

A través de la prueba exacta de Fisher, se puede determinar si existe una asociación significativa entre el SNP rs4988235 y el fenotipo de color de ojo.

```
rs4988235_observed_counts_reduced <- rs4988235_observed_counts[-3,-3]
# Aplicar el test de Fisher
fisher.test(rs4988235_observed_counts_reduced)
```

```
##
## Fisher's Exact Test for Count Data
##
```

```
## data: rs4988235_observed_counts_reduced
## p-value = 0.126
## alternative hypothesis: true odds ratio is not equal to 1
## 95 percent confidence interval:
## 0.1551857 1.3878965
## sample estimates:
## odds ratio
## 0.4621524
```

Para el SNP rs4988235, la prueba de Fisher reportó un OR (odds ratio) de 0.4621524 con un p-value de 0.126, lo cual es consistente con lo obtenido en los resultados anteriores. El OR nos habla de una asociación negativa entre el SNP y el fenotipo de color de ojo, lo que significa que los individuos con el genotipo AA tienen menos probabilidades de tener ojos café u otro en comparación con los individuos con el genotipo GG. Sin embargo, dado que el p-value es mayor al umbral, no se puede concluir que esta asociación no sea producida por el azar.

Por lo que, concluimos que no hay una relación significativa entre el SNP rs4988235 y el fenotipo de color de ojo.

### 2.1.3 Likelihood Ratio

```
p_A_cafe <- rs4988235_observed_counts["A", "brown_or_other"] /
rs4988235_observed_counts["total", "brown_or_other"]
p_A_azul <- rs4988235_observed_counts["A", "blue_or_green"] /
rs4988235_observed_counts["total", "blue_or_green"]
LR_rs4988235 <- p_A_cafe / p_A_azul
LR_rs4988235
```

```
## [1] 0.6078947
```

Se obtuvo el Likelihood Ratio tomando como referencia el alelo A y el fenotipo de ojos cafés u otros. Se obtuvo un LR de 0.6078947, esto es congruente con el OR obtenido anteriormente. Esto indica que el alelo A tiene una probabilidad menor de presentarse en individuos con ojos cafés u otros en comparación con individuos con ojos azules o verdes, aproximadamente 39% ( $1 - LR = 0.3921053$ ) menos.

## 2.2 rs7495174

A continuación se presentan los resultados para el SNP rs7495174:

rs7495174	AA	AG	GG
Café/Otro	22	11	5
Azul/Verde	11	0	0

La tabla de contingencia para el SNP rs7495174 se construye de la siguiente manera:

```
rs7495174_observed_counts <- data.frame(brown_or_other = c(55, 21, 76),
blue_or_green = c(22, 0, 22), total = c(77, 21, 98),
row.names = c("A", "G", "total"))
rs7495174_observed_counts
```

```
##      brown_or_other blue_or_green total
## A           55         22      77
## G           21          0      21
## total        76         22      98
```

### 2.2.1 Odds Ratio

Para obtener una medida de asociación entre el SNP rs7495174 y el fenotipo de color de ojo, se calcula el Odds Ratio (OR) utilizando la tabla de contingencia. El resultado es el siguiente:

Con respecto al fenotipo de ojos cafés u otros:

```
### Brown or other
####Calcular probabilidades
brown_A_prob <- rs7495174_observed_counts["A","brown_or_other"] /
rs7495174_observed_counts["A","total"]
brown_G_prob <- rs7495174_observed_counts["G","brown_or_other"] /
rs7495174_observed_counts["G","total"]
#### Calcular odds
odds_A <- brown_A_prob / (1-brown_A_prob)
odds_G <- brown_G_prob / (1-brown_G_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_A_G <- odds_A / odds_G
odds_ratio_A_G
```

```
## [1] 0
```

```
### Blue or green
#### Calcular probabilidades
blue_A_prob <- rs7495174_observed_counts["A","blue_or_green"] /
rs7495174_observed_counts["A","total"]
blue_G_prob <- rs7495174_observed_counts["G","blue_or_green"] /
rs7495174_observed_counts["G","total"]
#### Calcular odds
odds_A <- blue_A_prob / (1-blue_A_prob)
odds_G <- blue_G_prob / (1-blue_G_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_A_G <- odds_A / odds_G
odds_ratio_A_G
```

```
## [1] Inf
```

### 2.2.2 Prueba de Fisher

```
rs7495174_observed_counts_reduced <- rs7495174_observed_counts[-3,-3]
# Aplicar el test de Fisher
fisher.test(rs7495174_observed_counts_reduced)
```

```
##
## Fisher's Exact Test for Count Data
```

```
##
## data:  rs7495174_observed_counts_reduced
## p-value = 0.002897
## alternative hypothesis: true odds ratio is not equal to 1
## 95 percent confidence interval:
##  0.000000 0.540205
## sample estimates:
## odds ratio
##          0
```

La prueba de Fisher arrojó los mismos resultados que el cálculo de OR a través de fórmula. Se obtuvo que un OR de 0 y un p-value de 0.002897. Lo anterior indica que existe una asociación significativa entre el SNP rs7495174 y el fenotipo de color de ojo. Ya que como los 5 SNPs con los que estamos trabajando no son decisiones azarosas, necesitaríamos un p-value de  $10^{-7}$  para concluir que la asociación es significativa, considerando un FDR de 0.05 y 500000 SNPs. Por lo que 0.002897 no se consideraría como significativo.

En este caso, el OR indica que los individuos con el genotipo CC tienen infinitas veces mayor probabilidad de tener ojos azules o verdes en comparación con los individuos GG, lo cual se ve muy claro al no haber ningún caso de individuo con alelos G que presenten ojos azules.

### 2.2.3 Likelihood Ratio

```
p_A_cafe <- rs7495174_observed_counts["A", "brown_or_other"] /
rs7495174_observed_counts["total", "brown_or_other"]
p_A_azul <- rs7495174_observed_counts["A", "blue_or_green"] /
rs7495174_observed_counts["total", "blue_or_green"]
LR_rs7495174 <- p_A_cafe / p_A_azul
LR_rs7495174
```

```
## [1] 0.7236842
```

```
p_G_cafe <- rs7495174_observed_counts["G", "brown_or_other"] /
rs7495174_observed_counts["total", "brown_or_other"]
p_G_azul <- rs7495174_observed_counts["G", "blue_or_green"] /
rs7495174_observed_counts["total", "blue_or_green"]
LR_rs7495174 <- p_G_cafe / p_G_azul
LR_rs7495174
```

```
## [1] Inf
```

Cuando se ve desde el punto de vista del alelo A, es ~28% menos probable encontrar el alelo en alguien con ojos cafés que en alguien con ojos azules. Mientras que considerando a G como nuestro punto de partida, es prácticamente imposible encontrar el alelo G en un individuo con ojos cafés u otros, mientras que es infinitamente probable encontrar en alelo G en un individuo con ojos azules o verdes. Esto es congruente con el OR obtenido anteriormente, ya que el alelo G tiene una probabilidad mucho menor de presentarse en individuos con ojos cafés u otros en comparación con individuos con ojos azules o verdes.

## 2.3 rs713598

A continuación se presentan los resultados para el SNP rs713598:

rs713598	CC	CG	GG
Café/Otro	5	22	11
Azul/Verde	5	6	0

La tabla de contingencia para el SNP rs713598 se construye de la siguiente manera:

```
rs713598_observed_counts <- data.frame(brown_or_other = c(32, 44, 76),
  blue_or_green = c(16, 6, 22), total = c(48, 50, 98),
  row.names = c("C", "G", "total"))
rs713598_observed_counts
```

```
##      brown_or_other blue_or_green total
## C              32             16     48
## G              44              6     50
## total          76             22     98
```

### 2.3.1 Odds Ratio

Para el SNP rs713598, el Odds Ratio (OR) se calcula de la siguiente manera:

Con respecto al fenotipo de ojos cafés u otros:

```
### Brown or other
####Calcular probabilidades
brown_C_prob <- rs713598_observed_counts["C","brown_or_other"] /
  rs713598_observed_counts["C","total"]
brown_G_prob <- rs713598_observed_counts["G","brown_or_other"] /
  rs713598_observed_counts["G","total"]
####Calcular odds
odds_C <- brown_C_prob / (1-brown_C_prob)
odds_G <- brown_G_prob / (1-brown_G_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_C_G <- odds_C / odds_G
odds_ratio_C_G
```

```
## [1] 0.2727273
```

$$OR_{\text{café}} = 0.2727273$$

Mientras que para el fenotipo de ojos azules o verdes:

```
###Blue or green
#### Calcular probabilidades
blue_C_prob <- rs713598_observed_counts["C","blue_or_green"] /
  rs713598_observed_counts["C","total"]
blue_G_prob <- rs713598_observed_counts["G","blue_or_green"] /
  rs713598_observed_counts["G","total"]
#### Calcular odds
odds_C <- blue_C_prob / (1-blue_C_prob)
odds_G <- blue_G_prob / (1-blue_G_prob)
```

```
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_C_G <- odds_C / odds_G
odds_ratio_C_G
```

```
## [1] 3.666667
```

$$OR_{azul} = \frac{1}{OR_{café}} = \frac{1}{0.2727273} = 3.666667$$

### 2.3.2 Prueba de Fisher

```
rs713598_observed_counts_reduced <- rs713598_observed_counts[-3,-3]
# Aplicar el test de Fisher
fisher.test(rs713598_observed_counts_reduced)
```

```
##
## Fisher's Exact Test for Count Data
##
## data: rs713598_observed_counts_reduced
## p-value = 0.01522
## alternative hypothesis: true odds ratio is not equal to 1
## 95 percent confidence interval:
## 0.07939309 0.84575962
## sample estimates:
## odds ratio
## 0.2763657
```

Como ya se observó anteriormente, la prueba de Fisher es congruente con nuestros resultados anteriores para el SNP de rs713598. Se obtuvo un OR de 0.2763657 y un p-value de 0.01522, aunque el p-value es bajo, no es lo suficientemente bajo como para concluir que la asociación no es producida por el azar.

El OR indica que hay una relación inversa entre los individuos con alelo C y el fenotipo de ojos cafés u otros. Esto quiere decir que hay una asociación del alelo C con el fenotipo de ojos azules o verdes, mientras que hay una asociación entre el alelo G con el fenotipo de ojos cafés u otros.

### 2.3.3 Likelihood Ratio

```
p_C_cafe <- rs713598_observed_counts["C", "brown_or_other"] /
  rs713598_observed_counts["total", "brown_or_other"]
p_C_azul <- rs713598_observed_counts["C", "blue_or_green"] /
  rs713598_observed_counts["total", "blue_or_green"]
LR_rs713598 <- p_C_cafe / p_C_azul
LR_rs713598
```

```
## [1] 0.5789474
```

Se calculó el Likelihood Ratio considerando el alelo C en relación con el fenotipo de ojos cafés u otros. El valor obtenido fue 0.5789474, lo que sugiere que la presencia del alelo C es menos frecuente en personas con ojos cafés u otros que en aquellas con ojos azules o verdes. Este resultado es consistente con el Odds Ratio previamente estimado, que también señala una menor probabilidad de encontrar el alelo C en individuos con ojos cafés u otros frente a aquellos con ojos azules o verdes.



## 2.4 rs17822931

A continuación se presentan los resultados para el SNP rs17822931:

| rs17822931 | CC | CT | TT | |-----|---|---|---| | Café/Otro | 15 | 11 | 12 | | Azul/Verde | 5 | 6 | 0 |

La tabla de contingencia para el SNP rs17822931 se construye de la siguiente manera:

```
rs17822931_observed_counts <- data.frame(brown_or_other = c(41, 35, 76),
blue_or_green = c(16, 6, 22), total = c(57, 41, 98), row.names = c("C", "T", "total"))
rs17822931_observed_counts
```

```
##          brown_or_other blue_or_green total
## C              41             16      57
## T              35              6      41
## total          76             22      98
```

### 2.4.1 Odds Ratio

Para el SNP rs17822931, el Odds Ratio (OR) se calcula de la siguiente forma:

Con respecto al fenotipo de ojos cafés u otros:

```
#### Calcular probabilidades
brown_C_prob <- rs17822931_observed_counts["C","brown_or_other"] /
  rs17822931_observed_counts["C","total"]
brown_T_prob <- rs17822931_observed_counts["T","brown_or_other"] /
  rs17822931_observed_counts["T","total"]
#### Calcular odds
odds_C <- brown_C_prob / (1-brown_C_prob)
odds_T <- brown_T_prob / (1-brown_T_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_C_T <- odds_C / odds_T
odds_ratio_C_T
```

```
## [1] 0.4392857
```

$$OR_{café} = 0.4392857$$

Para el fenotipo de ojos azules o verdes:

```
### Blue or green
#### Calcular probabilidades
blue_C_prob <- rs17822931_observed_counts["C","blue_or_green"] /
  rs17822931_observed_counts["C","total"]
blue_T_prob <- rs17822931_observed_counts["T","blue_or_green"] /
  rs17822931_observed_counts["T","total"]
#### Calcular odds
odds_C <- blue_C_prob / (1-blue_C_prob)
odds_T <- blue_T_prob / (1-blue_T_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_C_T <- odds_C / odds_T
odds_ratio_C_T
```

```
## [1] 2.276423
```

$$OR_{azul} = \frac{1}{OR_{café}} = \frac{1}{0.4392857} = 2.276423$$

### 2.4.2 Prueba de Fisher

```
rs17822931_observed_counts_reduced <- rs17822931_observed_counts[-3,-3]
# Aplicar el test de Fisher
fisher.test(rs17822931_observed_counts_reduced)
```

```
##
## Fisher's Exact Test for Count Data
##
## data: rs17822931_observed_counts_reduced
## p-value = 0.1444
## alternative hypothesis: true odds ratio is not equal to 1
## 95 percent confidence interval:
## 0.1275718 1.3549809
## sample estimates:
## odds ratio
## 0.4428437
```

Para este SNP, los resultados de la prueba de Fisher fueron congruentes con los resultados anteriores. Se obtuvo un OR de 0.4428437 y un p-value de 0.1444. Esto indica que no existe una asociación significativa entre el SNP rs17822931 y el fenotipo de color de ojo. El OR nos habla que se encontró una relación inversa entre el SNP y el fenotipo de ojos cafés u otros, aunque nuevamente, esta relación no es significativa.

### 2.4.3 Likelihood Ratio

```
p_C_cafe <- rs17822931_observed_counts["C", "brown_or_other"] /
  rs17822931_observed_counts["total", "brown_or_other"]
p_C_azul <- rs17822931_observed_counts["C", "blue_or_green"] /
  rs17822931_observed_counts["total", "blue_or_green"]
LR_rs17822931 <- p_C_cafe / p_C_azul
LR_rs17822931
```

```
## [1] 0.7417763
```

El Likelihood Ratio se calculó considerando el alelo C en relación con el fenotipo de ojos cafés u otros. El valor obtenido fue 0.7417763, lo que indica que es menos probable encontrar el alelo C en individuos con ojos cafés u otros en comparación con aquellos con ojos azules o verdes. Este resultado es consistente con el Odds Ratio previamente estimado, que también sugiere una menor probabilidad de encontrar el alelo C en individuos con ojos cafés u otros frente a aquellos con ojos azules o verdes.

## 2.5 rs4481887

A continuación se presentan los resultados para el SNP rs4481887:

rs4481887	AA	AG	GG
Café/Otro	1	19	18
Azul/Verde	0	4	7

La tabla de contingencia para el SNP rs4481887 se construye de la siguiente manera:

```
rs4481887_observed_counts <- data.frame(brown_or_other = c(21,55,76),
  blue_or_green = c(4,18,22),total = c(25,73,98),
  row.names = c("A","G","total"))
rs4481887_observed_counts
```

```
##      brown_or_other blue_or_green total
## A              21              4      25
## G              55             18      73
## total          76             22      98
```

### 2.5.1 Odds Ratio

Para el SNP rs4481887, el Odds Ratio (OR) se calcula de la siguiente manera:  
Con respecto al fenotipo de ojos cafés u otros:

```
### Brown or other
#### Calcular probabilidades
brown_A_prob <- rs4481887_observed_counts["A","brown_or_other"] /
  rs4481887_observed_counts["A", "total"]
brown_G_prob <- rs4481887_observed_counts["G", "brown_or_other"] /
  rs4481887_observed_counts["G", "total"]
#### Calcular odds
odds_A <- brown_A_prob / (1- brown_A_prob)
odds_G <- brown_G_prob / (1- brown_G_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_A_G <- odds_A / odds_G
odds_ratio_A_G
```

```
## [1] 1.718182
```

$$OR_{café} = 1.718182$$

Mientras que para el fenotipo de ojos azules o verdes:

```
### Blue or green
#### Calcular probabilidades
blue_A_prob <- rs4481887_observed_counts["A", "blue_or_green"] /
  rs4481887_observed_counts["A", "total"]
blue_G_prob <- rs4481887_observed_counts["G", "blue_or_green"] /
```

```
rs4481887_observed_counts["G", "total"]
#### Calcular odds
odds_A <- blue_A_prob / (1- blue_A_prob)
odds_G <- blue_G_prob / (1- blue_G_prob)
#### Calcular odds ratio
odds_ratio_A_G <- odds_A / odds_G
odds_ratio_A_G
```

```
## [1] 0.5820106
```

$$OR_{azul} = \frac{1}{OR_{café}} = \frac{1}{1.718182} = 0.5820106$$

### Prueba de Fisher

```
rs4481887_observed_counts_reduced <- rs4481887_observed_counts[-3,-3]
# Aplicar el test de Fisher
fisher.test(rs4481887_observed_counts_reduced)
```

```
##
## Fisher's Exact Test for Count Data
##
## data: rs4481887_observed_counts_reduced
## p-value = 0.4218
## alternative hypothesis: true odds ratio is not equal to 1
## 95 percent confidence interval:
## 0.4822422 7.7563361
## sample estimates:
## odds ratio
## 1.709419
```

La prueba de Fisher reportó un OR de 1.709419 y un p-value de 0.4218. Esta falta de significancia, puede deberse a que el tamaño de las muestras no sean suficientemente grandes. Sin embargo, al analizar las proporciones de la tabla de contingencia, el resultado hace sentido, ya que para los dos fenotipos, café/otro o azul/verde, hay más cantidad de alelos G que de alelos C. El OR indica que hay una relación positiva entre el SNP y el fenotipo de ojos cafés u otros, aunque no significativa.

## 2.5.2 Likelihood Ratio

```
p_C_cafe <- rs4481887_observed_counts["A", "brown_or_other"] /
rs4481887_observed_counts["total", "brown_or_other"]
p_C_azul <- rs4481887_observed_counts["A", "blue_or_green"] /
rs4481887_observed_counts["total", "blue_or_green"]
LR_rs4481887 <- p_C_cafe / p_C_azul
LR_rs4481887
```

```
## [1] 1.519737
```

Esto nos habla de una relación positiva entre el alelo C y el fenotipo de ojos cafés/otros. Es aproximadamente 1.5 veces más probable encontrar el alelo C en individuos con ojos cafés/otros que en individuos con ojos azules/ verdes. Esto es congruente con el OR obtenido anteriormente, que también indica una relación positiva entre el SNP y el fenotipo de ojos cafés u otros.

### 3 Resultados

SNP	OR Café/Otro	OR Azul/Verde	p-value	LR 1° alelo
rs4988235	0.4581818	2.18254	0.126	0.6078947
rs7495174	0	$\infty$	0.002897	0.7236842
rs713598	0.2727273	3.666667	0.01522	0.5789474
rs17822931	0.4392857	2.276423	0.1444	0.7417763
rs4481887	1.718182	0.5820106	0.4218	1.519737

### 4 Conclusiones

Se implementó un GWAS para determinar la relación entre 5 SNPs y el color de ojo. Dado que el umbral del p-value se calculó considerando un FDR de 0.05 y que los 5 SNPs vienen de un pool de 500,000, dándonos un resultado de  $10^{-7}$ , ningún SNP se encontró como significativo. Sin embargo, un SNP, rs7495174, obtuvo el p-value más bajo entre los candidatos, por ello lo consideramos como la asociación con el fenotipo más significativa.

Los datos obtenidos solo reflejan si hay asociación entre los SNPs y el fenotipo de color de ojo para este tamaño de muestra, no hay información suficiente para concluir que la asociación no sea significativa para los SNPs. Por lo que con más datos, la conclusión podría ser diferente.

Para rs7495174 se encontró un OR de 0 y un LR de 0.7236842 para el alelo A, indicando que el alelo A tiene una probabilidad menor de presentarse en individuos con ojos cafés u otros. En otras palabras, el alelo A de este SNP está asociado al fenotipo de ojos azules o verdes; mientras que el alelo G se puede asociar al fenotipo de ojos cafés u otros.

### 5 Bibliografía

- [1] Mackey, D.A. What colour are your eyes? Teaching the genetics of eye colour & colour vision. Edridge Green Lecture RCophth Annual Congress Glasgow May 2019. Eye 36, 704–715 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41433-021-01749-x>
- [2] Mark Simcoe et al. ,Genome-wide association study in almost 195,000 individuals identifies 50 previously unidentified genetic loci for eye color.Sci. Adv.7,eabd1239(2021).DOI:10.1126/sciadv.abd1239
- [3] Networkianos. (2023, 10 de octubre). Odds Ratio: Qué es, cómo se interpreta y ejemplos. Networkianos. <https://networkianos.com/odd-ratio-que-es-como-se-interpreta/>
- [4] Centre for Evidence-Based Medicine. (s.f.). Likelihood ratios. University of Oxford. Recuperado el 28 de abril de 2025, de <https://www.cebm.ox.ac.uk/resources/ebm-tools/likelihood-ratios#:~:text=Definition,patient%20without%20the%20target%20disorder.>