



Instituto
René Rachou
FIOCRUZ MINAS

Identificarea variantelor

- Mapeamento de reads sequenciados.
- Sobreposição das sequências.
- Estatística para identificação da variante

[illegible]

C G A T G C G T A C G A G C A T G G A T C A G C A T G C A G C A T G C A G C A T G

Heterozigoto: A/G?

Homnigoto:G/G?

Heterozigoto: A/G?

- Mapeamento de reads sequenciados.
- Sobreposição das sequências.
- Estatística para identificação da variante

CGATGCTACAGCATGCGATCAGTCTACGATGCATCAGCTAGCATGCGATCGATGCATCGATCGATCCGATGCGTCAGTCTAGCGAAT
CGATGCTACAGCATGCGATCAGTCTACGATGCATCAGCTAGC**G**T
ATGCTACAGCATGCGATCAGTCTACGATGCGTCAGCTAGC**G**TGC
GCTACAGCATGCGATCAGTCTACGATGCATCAGCTAGCATGCGA
CTACAGCATGCGATCAGTCTACGATGCATCAGCTAGCATGCGAT
TACAGCATGCGATCCGTCTACGATGCATCAGCTAGC**G**TGCGATC
CAGCATGCGATCAGTCTACGATGCATCAGCTAGC**G**TGCGATCGA
CATGCGATCAGTCTACGATGCATCAGCTAGC**G**TGCGATCGATGC
ATGCGATCAGTCTACTATGCATCAGCTAGC**G**TGCGATCGATGCA
GCGATCAGTCTACGATGCATCAGCTAGC**G**TGCGATCGATGCATC
GATCAGTCTACGATGCGTCAGCTAGC**G**CGCGATCGATGCATCGA
ATCAGTCTACGATGCATCAGCTAGCATGCGATCGATGCATCGAT
CAGTCTACGATCCATCAGCTAGCATGCGATCGATGCATCGATCG
GTCTACGATGCATCAGCTAGCATGCGATTGATGCATCGATCGAT
TCTACGAAGCATCAGCTAGCATGCGATCGATGCATCGATCGATC
CTACGATGCATCAGCTAGCATGCGATCGATGCATCGATCGATCC
TACGATGCATCAGCTAGCATGCGATCGATGCATCGATCGATCCG
ACGATGCATCAGCTAGC**G**TGCGATCGATGCATCGATCGATCCTA

Heterozigoto: A/G?

- Associar uma variante a um fenótipo

A/G

G/G

A/G

G/G

A/A

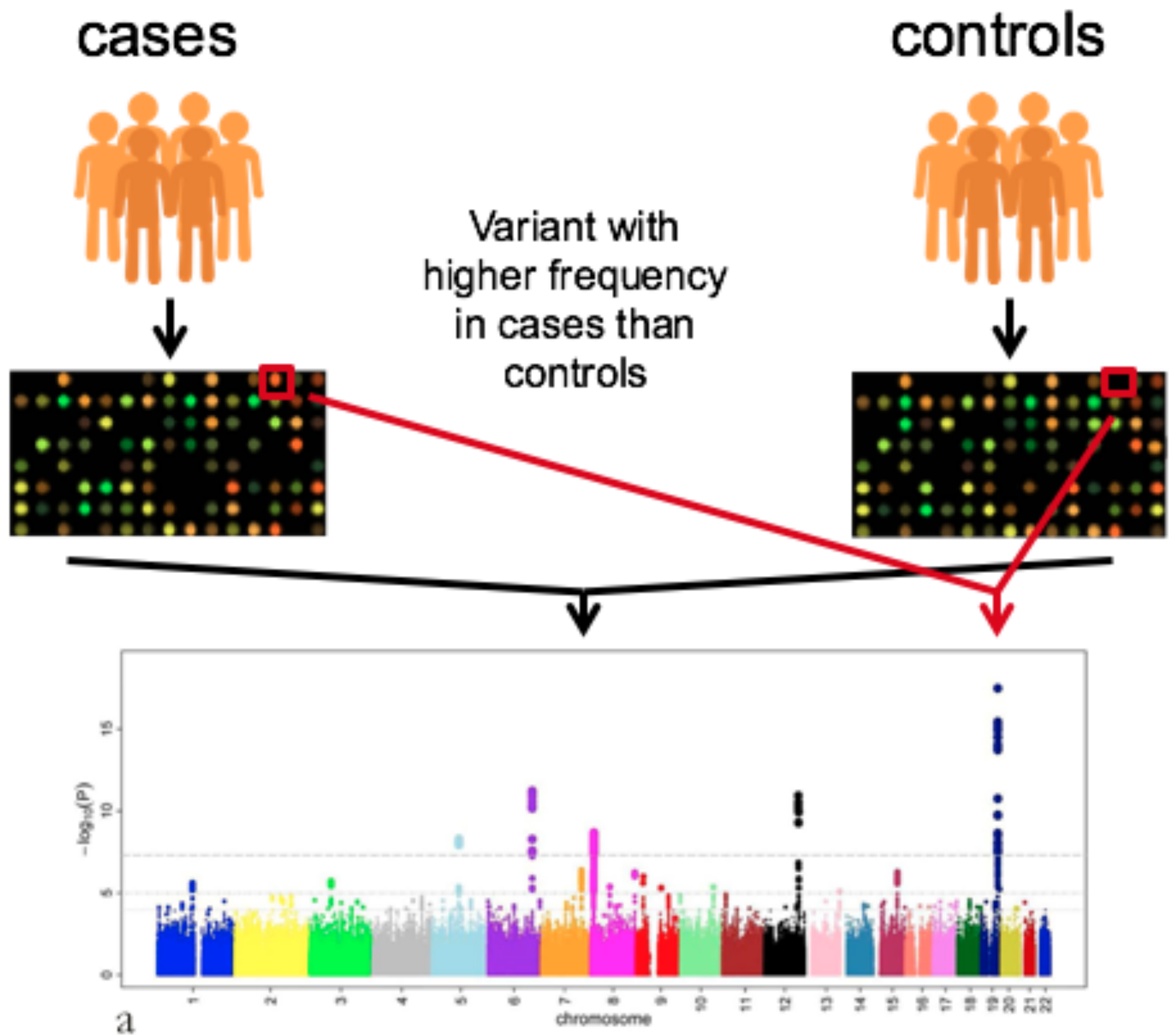
G/G

A/A

A/A

A/G

A/A



$p = 1$	G/G	Não G/G
Doente	1	4
Saudável	2	3

$p = 6e-12$	G/G	Não G/G
Doente	100	400
Saudável	200	300