

1. Koliko je subjekata ukupno učestvovalo u studiji? Koliko njih su oboleli, a koliko zdravi?

> Ukupno: 200, Oboleli: 100, Zdravi: 100

2. Koliko je ukupno mutacija posmatrano u populaciji. Dati tabelu sa brojem mutacija po hromozomu.

Chromosome	Mutations
1	102842
2	114871
3	92888
4	85336
5	86532
6	95476
7	74002
8	76756
9	65374
10	72903
11	67554
12	66884
13	56428
14	44790
15	38680
16	37876
17	30975
18	41882
19	19172
20	33382
21	18402
22	17819
Total mutations	1340824

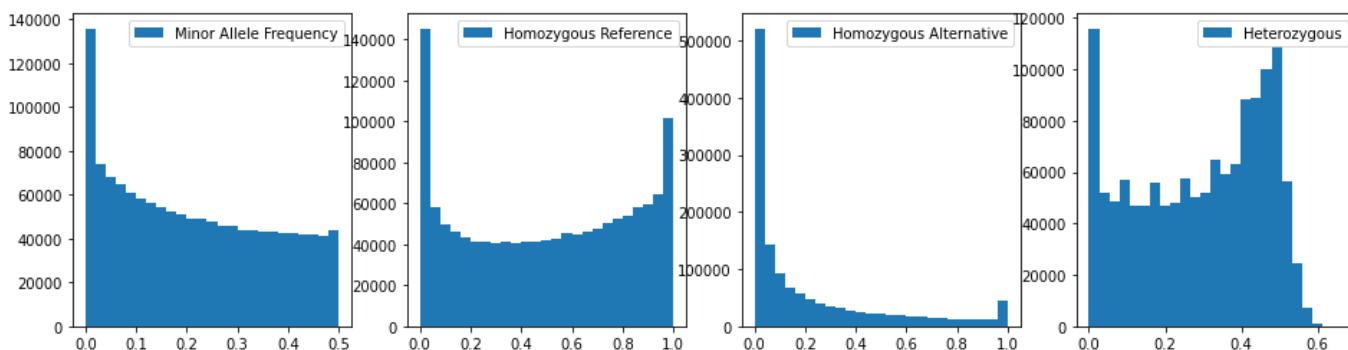
3. Nacrtati histograme:

3a. Frekvencije ređih alela (minor allele frequency, MAF) za svaku mutaciju u studiji.

3b. Procenat homozigotnih referentnih uzoraka za svaku mutaciju u studiji.

3c. Procenat homozigotnih alternativnih uzoraka za svaku mutaciju u studiji.

3d. Procenat heterozigotnih uzoraka za svaku mutaciju u studiji.



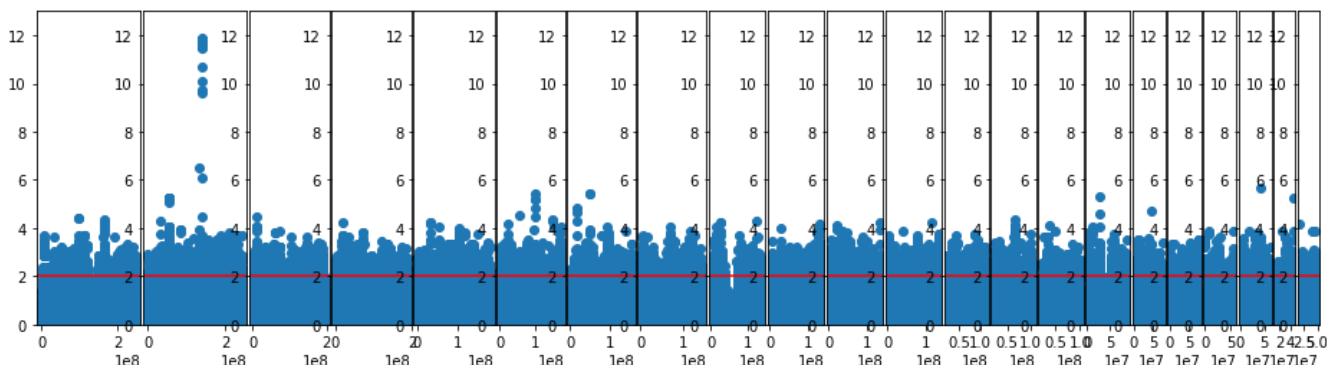
4. Identifikovati mutacije koje su statistički značajno asociirane sa datom bolešću (p manje od 0.05, upotrebom hi kvadrat testa).

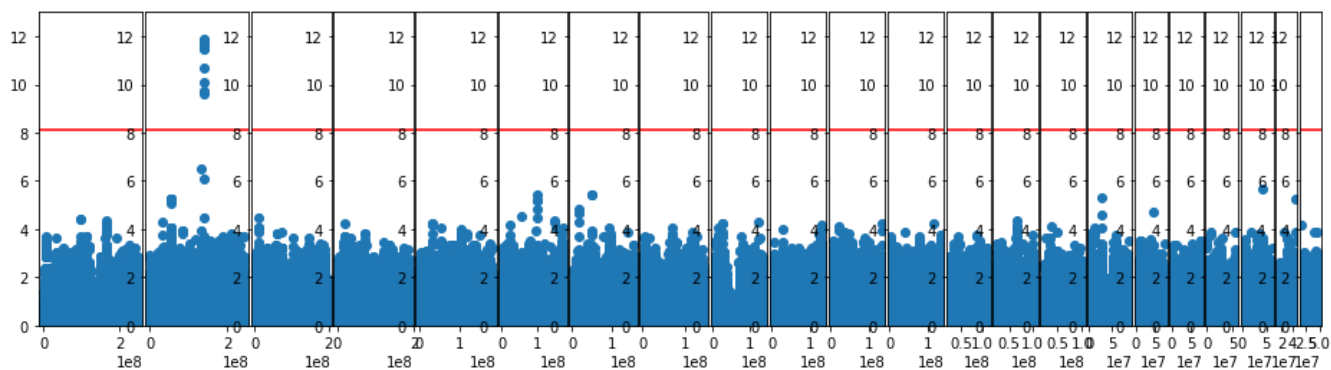
4a. Primeniti hi kvadrat test na sve mutacije u studiji.

4b. Da li je potrebno izvršiti korekciju za višestruko testiranje? Ukoliko jeste, objasniti kako, i primeniti je.

> Potrebno je izvršiti korekciju za višestruko testiranje zato što ima previše statistički značajnih mutacija.

4c. Nacrtati Menhetn grafikon. Voditi računa da dužina duž X ose alocirana svakom hromozomu bude proporcionalna dužini hromozoma.





4d. Za svaku mutaciju koja je statistički značajno asocirana sa datom bolešću odrediti da li odstupa od Hardy-Vajnberg ekvilibrijuma (upotrebom hi kvadrat testa).

Mutation Chromosome	Mutation Position	HWE Applies
2	138743166	True
2	138745144	True
2	138748890	True
2	138749057	True
2	138755992	True
2	138758153	True
2	138761565	True
2	138762056	True
2	138763553	True
2	138763815	True
2	138764314	True
2	138766957	True
2	138767527	True
2	138768605	True
2	138769951	True
2	138770145	True
2	138773638	True
2	138773752	True
2	138774073	True
2	138774551	True
2	138776597	True
2	138778666	True
2	138778781	True

5. Na osnovu mutacije koja pokazuje najjaču asocijaciju sa bolešću odrediti region na referentnom genomu gde se verovatno nalazi gen koji uzrokuje bolest.

5a. Identifikovati jedan ili više mogućih gena upotrebom [UCSC Genome browsera](#). Studija je rađena prema GRCH37 referentnom genomu.

> HNMT - Homo sapiens histamine N-methyltransferase

5b. Izvući podatke o bolestima vezanim za identifikovane gene sa [OMIM sajta](#) (nije potrebno prevoditi na srpski jezik).

> Asthma, susceptibility to: Bronchial asthma is the most common chronic disease affecting children and young adults. It is a complex genetic disorder with a heterogeneous phenotype, largely attributed to the interactions among many genes and between these genes and the environment.

> Mental retardation, autosomal recessive 51: Delayed cognitive development, decreased height, small head circumference.