

Biologia Molekularna z Genetyką II - ćwiczenia MERLIN

Zadanie 1

Dla rodowodu:

001	1	0	0	1	1	2	5
001	2	0	0	2	2	1	6
001	3	1	2	2	2	1	2
001	4	0	0	1	1	3	4
001	5	4	3	1	2	1	3
001	6	4	3	2	1	2	3
001	7	4	3	1	2	1	4
001	8	4	3	1	2	1	4
001	9	4	3	2	1	2	4
001	10	4	3	2	2	2	3

Dla loci:

A Choroba
M Marker1

Dla mapy:

CHROMOSOME	MARKER	POSITION
1	Marker1	0

Dla modelu:

DISEASE	ALLELE_FREQ	PENETRANCES	LABEL
Choroba	0.001	0.0,1.0,1.0	Dominujaca

Obliczając LOD ręcznie uzyskałam następujące wartości:

$\theta = 0$	=>	-inf
$\theta = 0,05$	=>	0,39
$\theta = 0,1$	=>	0,57
$\theta = 0,2$	=>	0,62 (maksimum)
$\theta = 0,3$	=>	0,5
$\theta = 0,4$	=>	0,29

Wyniki z Merlin:

```
Analysis models will be retrieved from file [model.mod]...
Input: DISEASE      ALLELE_FREQ      PENETRANCES      LABEL
Error: Token 'DISEASE' does not correspond to affection status in the pedi
gree
Input: Choroba      0.001      0.0,1.0,1.0      Dominujaca
Validated: Loaded model 'Dominujaca'
Table processed. 1 models recognized
```

Parametric Analysis, Model Dominujaca

```
=====
POSITION      LOD      ALPHA      HLOD
0      -INFINITY      0.000      0.000
5      0.378      1.000      0.378
10     0.557      1.000      0.557
20     0.632      1.000      0.632
30     0.604      1.000      0.604
40     0.547      1.000      0.547
```

Otrzymane wartości LOD za pomocą Merlin różnią się od tych obliczonych ręcznie. Te z Merlina mają większe wartości. Oba podejścia dają maksimum w tej samej wartości θ , ale maksima nie są sobie równe. Odchylenia między metodami są większe dla dużych odległości.

Zadanie 2

W badaniu wykorzystano 18 markerów.

```
Estimating allele frequencies... [using all genotypes]
Marker1 Marker2 Marker3 Marker4 Marker5 Marker6 Marker7 Marker8 Marker9
Marker10 Marker11 Marker12 Marker13 Marker14 Marker15 Marker16 Marker17
Marker18
```

Najwyższą wartość LOD uzyskaliśmy dla 40 cM = 2,177. Odpowiada to 5 markerowi.

Parametric Analysis, Model Codominant				85.000	-3.391	0.000	0.000
POSITION	LOD	ALPHA	HL0D	86.667	-3.122	0.000	0.000
0.000	-INFINITY	0.000	0.000	88.333	-2.951	0.000	0.000
1.667	-2.502	0.000	0.000	90.000	-2.854	0.000	0.000
3.333	-1.650	0.000	0.000	91.667	-2.819	0.000	0.000
5.000	-1.174	0.000	0.000	93.333	-2.847	0.000	0.000
6.667	-0.855	0.000	0.000	95.000	-2.955	0.000	0.000
8.333	-0.624	0.000	0.000	96.667	-3.183	0.000	0.000
10.000	-0.452	0.000	0.000	98.333	-3.678	0.000	0.000
11.667	-0.333	0.000	0.000	100.000	-INFINITY	0.000	0.000
13.333	-0.255	0.000	0.000	101.667	-3.681	0.000	0.000
15.000	-0.224	0.000	0.000	103.333	-3.189	0.000	0.000
16.667	-0.257	0.000	0.000	105.000	-2.964	0.000	0.000
18.333	-0.426	0.000	0.000	106.667	-2.859	0.000	0.000
20.000	-INFINITY	0.000	0.000	108.333	-2.832	0.000	0.000
21.667	1.091	1.000	1.091	110.000	-2.870	0.000	0.000
23.333	1.382	1.000	1.382	111.667	-2.958	0.000	0.000
25.000	1.550	1.000	1.550	113.333	-3.119	0.000	0.000
26.667	1.671	1.000	1.671	115.000	-3.379	0.000	0.000
28.333	1.766	1.000	1.766	116.667	-3.805	0.000	0.000
30.000	1.846	1.000	1.846	118.333	-4.615	0.000	0.000
31.667	1.911	1.000	1.911	120.000	-INFINITY	0.000	0.000
33.333	1.970	1.000	1.970	123.333	-3.142	0.000	0.000
35.000	2.025	1.000	2.025	126.667	-2.215	0.000	0.000
36.667	2.077	1.000	2.077	130.000	-1.674	0.000	0.000
38.333	2.127	1.000	2.127	133.333	-1.295	0.000	0.000
40.000	2.177	1.000	2.177	136.667	-1.008	0.000	0.000
41.667	2.091	1.000	2.091	140.000	-0.780	0.000	0.000
43.333	1.990	1.000	1.990	141.667	-0.682	0.000	0.000
45.000	1.864	1.000	1.864	143.333	-0.593	0.000	0.000
46.667	1.690	1.000	1.690	145.000	-0.513	0.000	0.000
48.333	1.393	1.000	1.393	146.667	-0.441	0.000	0.000
50.000	-INFINITY	0.000	0.000	148.333	-0.376	0.000	0.000
53.333	-0.158	0.000	0.000	150.000	-0.319	0.000	0.000
56.667	-0.025	0.000	0.000	151.667	-0.267	0.000	0.000
60.000	-0.046	0.000	0.000	153.333	-0.224	0.000	0.000
63.333	-0.172	0.000	0.000	155.000	-0.187	0.000	0.000
66.667	-0.462	0.000	0.000	156.667	-0.159	0.000	0.000
70.000	-INFINITY	0.000	0.000	158.333	-0.140	0.000	0.000
71.667	-1.355	0.000	0.000	160.000	-0.132	0.000	0.000
73.333	-1.376	0.000	0.000	161.667	-0.139	0.000	0.000
75.000	-1.609	0.000	0.000	163.333	-0.165	0.000	0.000
76.667	-2.050	0.000	0.000	165.000	-0.220	0.000	0.000
78.333	-2.897	0.000	0.000	166.667	-0.329	0.000	0.000
80.000	-INFINITY	0.000	0.000	168.333	-0.563	0.000	0.000
81.667	-4.646	0.000	0.000	170.000	-INFINITY	0.000	0.000
83.333	-3.826	0.000	0.000	171.667	-1.438	0.000	0.000
85.000	-3.391	0.000	0.000	173.333	-1.429	0.000	0.000
86.667	-3.122	0.000	0.000	175.000	-1.628	0.000	0.000
88.333	-2.951	0.000	0.000	176.667	-2.032	0.000	0.000
90.000	-2.854	0.000	0.000	178.333	-2.837	0.000	0.000
91.667	-2.819	0.000	0.000	180.000	-INFINITY	0.000	0.000
93.333	-2.847	0.000	0.000	181.667	-3.779	0.000	0.000
95.000	-2.955	0.000	0.000	183.333	-2.906	0.000	0.000
96.667	-3.183	0.000	0.000	185.000	-2.407	0.000	0.000
98.333	-3.678	0.000	0.000	186.667	-2.062	0.000	0.000
100.000	-INFINITY	0.000	0.000	188.333	-1.002	0.000	0.000
101.667	-3.681	0.000	0.000	190.000	-1.595	0.000	0.000
103.333	-3.189	0.000	0.000				
105.000	-2.964	0.000	0.000				

