

Analyse de la Fréquence Allélique et Dédution du Pourcentage Tumoral

Léo Zwilling

2024-08-20

Introduction

Ce document effectue une analyse de la fréquence des allèles et estime le pourcentage tumoral de l'échantillon. Il comprend la préparation des données, la visualisation et des statistiques récapitulatives.

Aggrégation des données

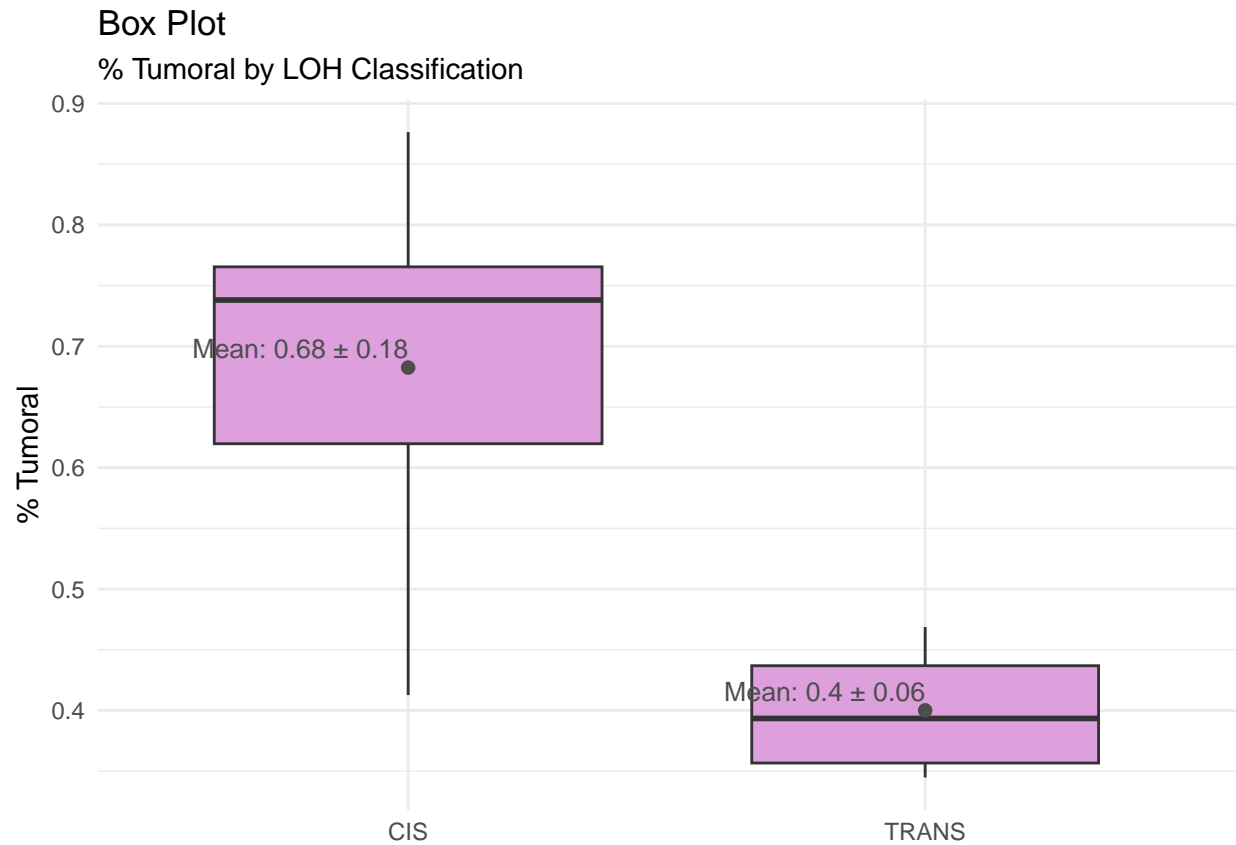
Tableau ordonné par position génomique, avec ajout de la classification CIS ou TRANS de la LOH, et calcul du pourcentage tumoral estimé. Les suffixes ".cons" désignent les données du séquençage constitutif et ".tum" celles du séquençage somatique. La fréquence allélique somatique (Coverage.tum) a été normalisée par rapport à la fréquence somatique.

Pos.	Gene.cons	Coverage.cons	Coverage.tum	LOH	%tumoral
chr7:g.87179601	ABCB1	49.0	53.06122		NA
chr7:g.87160618	ABCB1	53.0	50.00000		NA
chr7:g.87138645	ABCB1	99.0	99.00000		NA
chr7:g.75692927	MDH2	98.0	99.00000		NA
chr7:g.75684326	MDH2	46.0	50.00000		NA
chr7:g.75677504	MDH2	99.0	99.00000		NA
chr7:g.75677430	MDH2	100.0	100.00000		NA
chr7:g.116436097	MET	98.0	100.00000		NA
chr7:g.116436022	MET	99.0	99.00000		NA
chr7:g.116435788	MET	51.0	48.03922		NA
chr7:g.116435768	MET	99.0	100.00000		NA
chr6:g.18143955	TPMT	0.0	0.00000		NA
chr6:g.18139228	TPMT	0.0	0.00000		NA
chr6:g.18139214	TPMT	48.0	60.41667	TRANS	0.3448276
chr6:g.18131012	TPMT	0.0	0.00000		NA
chr6:g.18130918	TPMT	0.0	0.00000		NA
chr3:g.122004098	CASR	100.0	100.00000		NA
chr3:g.122003832	CASR	100.0	100.00000		NA
chr3:g.122003045	CASR	100.0	100.00000		NA
chr3:g.122001099	CASR	49.0	27.55102	CIS	0.6197183
chr3:g.121976253	CASR	100.0	100.00000		NA
chr3:g.10183337	VHL	53.0	20.75472	CIS	0.7380952
chr2:g.96919642	TMEM127	49.0	41.83673		NA

chr2:g.46603671	EPAS1	48.0	42.70833	NA
chr20:g.57478807	GNAS	99.0	100.00000	NA
chr1:g.20915592	CDA	46.0	43.47826	NA
chr1:g.17380497	SDHB	100.0	99.00000	NA
chr1:g.161332346	SDHC	27.0	19.00000	CIS 0.7654321
chr19:g.3119365	GNA11	44.0	48.86364	NA
chr19:g.3119239	GNA11	53.0	54.71698	NA
chr19:g.3119184	GNA11	100.0	99.00000	NA
chr19:g.3110349	GNA11	52.0	50.00000	NA
chr17:g.66519861	PRKAR1A	90.0	93.00000	NA
chr17:g.29654876	NF1	48.0	47.91667	NA
chr17:g.29652931	NF1	46.0	55.43478	NA
chr17:g.29557872	NF1	5.7	11.00000	CIS 0.8764045
chr17:g.29553485	NF1	47.0	52.12766	NA
chr17:g.29508775	NF1	54.0	49.07407	NA
chr17:g.17127471	FLCN	98.0	100.00000	NA
chr17:g.17122327	FLCN	99.0	100.00000	NA
chr15:g.38643574	SPRED1	100.0	100.00000	NA
chr15:g.38631930	SPRED1	100.0	100.00000	NA
chr15:g.38631920	SPRED1	48.0	44.79167	NA
chr15:g.38614525	SPRED1	100.0	100.00000	NA
chr14:g.75367807	DLST	52.0	48.07692	NA
chr13:g.48619856	NUDT15	0.0	0.00000	NA
chr13:g.48619855	NUDT15	0.0	0.00000	NA
chr13:g.48611934	NUDT15	0.0	0.00000	NA
chr12:g.12871099	CDKN1B	46.0	46.73913	NA
chr12:g.12870695	CDKN1B	100.0	99.00000	NA
chr11:g.67258391	AIP	100.0	100.00000	NA
chr11:g.67257823	AIP	100.0	100.00000	NA
chr11:g.64577620	MEN1	66.0	37.00000	CIS 0.4126984
chr11:g.64572602	MEN1	50.0	61.00000	TRANS 0.3606557
chr11:g.64572557	MEN1	100.0	100.00000	NA
chr11:g.64572018	MEN1	100.0	100.00000	NA
chr10:g.43615633	RET	49.0	65.30612	TRANS 0.4687500
chr10:g.43613843	RET	99.0	99.00000	NA
chr10:g.43610119	RET	48.0	63.54167	TRANS 0.4262295
chr10:g.43606687	RET	98.0	99.00000	NA
chr10:g.43596179	RET	51.0	58.82353	NA
chr10:g.43595968	RET	99.0	97.00000	NA
NA	GPR101	98.0	100.00000	NA

Boxplot Visualization

Représentation des variations du %tumoral estimé par classe, montrant la moyenne et l'écart type.



[1] 0.556979

Results

La moyenne de pourcentage tumoral CIS et TRANS confondus est de 56%.