**1. Фенотип и его описание**

**SKIN/HAIR/EYE PIGMENTATION, VARIATION IN, 1 (SHEP1)** – это генетическая особенность, которая влияет на цвет кожи, волос и глаз. Она зависит от изменений в генах OCA2 и HERC2.

Цвет зависит от того, сколько меланина производится в организме, какого он типа и как он распределяется по клеткам. Например:

- Голубые глаза — результат работы определенной версии гена OCA2.

- Светлые или каштановые волосы — тоже связаны с этими генами.

Ген HERC2 влияет на то, насколько активно работает OCA2 — он регулирует его через определенные участки ДНК.

**2. Название ассоциированных генов:**

1. **OCA2** (OMIM: 611409) – Находится на 15-й хромосоме. Отвечает за белок, который помогает доставлять тирозин в клетку — это вещество нужно для создания меланина. Если в этом гене ошибка — возможен альбинизм или просто нетипичный окрас.
2. **HERC2** (OMIM: 605837) – Тоже на 15-й хромосоме. Сам по себе не делает меланин, но управляет работой OCA2. Есть конкретный участок (rs12913832), который особенно важен — от него зависит, будут ли у человека голубые глаза.

**В качестве модельного организма взята домовая мышь (***Mus musculus***)**

**3. Оценка качества выравниваний**

Если мы сравниваем версии этих генов у разных видов (например, человека и мыши), то:

- **Для гена OCA2** больше подходит алгоритм **Smith-Waterman** (локальное выравнивание). Потому что последовательности сильно различаются (разница около 21,9%), и важно найти только те участки, которые реально совпадают. Этот алгоритм хорош тем, что:

- Смотрит только на похожие фрагменты и игнорирует "мусор".

- Начинает заново, если набирается отрицательный счет — то есть ищет только качественные совпадения.

- Терпим к большим вставкам и удаленным участкам.

- **Для гена HERC2** лучше работает **Needleman-Wunsch** (глобальное выравнивание), потому что различия не такие большие (примерно 12,6%). Здесь важно сравнить всю последовательность целиком, чтобы увидеть, где конкретно есть отличия, как точечные мутации или небольшие вставки.

Если коротко:

- OCA2 — ищем только совпадающие куски (локально).

- HERC2 — смотрим на всю последовательность (глобально).