

# Protokół z ćwiczeń cz. II: Oszacowanie obciążenia genetycznego

Mikołaj Mieszko Charchuta

14 lutego 2025

## 1 Wprowadzenie

Celem badania było oszacowanie obciążenia genetycznego u dwóch blisko spokrewnionych gatunków ptaków: biegusa łyżkodziobego (\**Calidris pygmaea*\*) oraz biegusa rdzawoszyjnego (\**Calidris ruficollis*\*). Biegus łyżkodzioby jest gatunkiem krytycznie zagrożonym wyginięciem, co czyni go idealnym obiektem do badania wpływu małej liczebności populacji na erozję genetyczną.

## 2 Materiały i Metody

Do analizy wykorzystano dane sekwencjonowania genomowego dwóch osobników: biegusa łyżkodziobego (C\_pyg\_26) oraz biegusa rdzawoszyjnego (C\_ruf\_09). Dane ograniczono do analizy scaffoldu 1 genomu referencyjnego biegusa łyżkodziobego.

### 2.1 Przygotowanie danych

Sekwencje scaffoldu 1 wyodrębniono z genomu referencyjnego za pomocą narzędzia **seqkit**. Plik FASTA scaffoldu 1 zindeksowano przy użyciu **samtools faidx**.

### 2.2 Mapowanie odczytów

Odczyty zmapowano do genomu referencyjnego za pomocą **bwa mem**. Pliki BAM posortowano (**samtools sort**) i usunięto duplikaty (**picard MarkDuplicates**).

## 3 Wyniki

### 3.1 Analiza jakości odczytów

Jakość odczytów przed i po filtrowaniu była wysoka, choć wykryto regiony o niskiej jakości, prawdopodobnie związane z błędami sekwencjonowania.

### 3.2 Identyfikacja SNP

Dla osobnika C\_pyg\_26 wykryto 242 SNP po filtrowaniu (z 244504 wariantów początkowych). Dla osobnika C\_ruf\_09 wykryto 1314 SNP po filtrowaniu (z 240385 wariantów początkowych).

## 4 Dyskusja

Wyniki wskazują, że biegus rdzawoszyi ma wyższe obciążenie genetyczne w porównaniu do biegusa łyżkodziobego, co może wynikać z większej liczby homozygotycznych wariantów.