

# Άσκηση 3<sup>ου</sup> Εργαστηρίου

Φοιτητής: Μιχαήλ Παναγιώτης Τσαντηράκης 02394

Μάθημα: Βιοπληροφορική ΙΙ

A)

## Εισαγωγή

Η παρούσα αναφορά αφορά την ανάλυση γονιδιακής έκφρασης μέσω της βάσης GEO και του εργαλείου GEO2R, καθώς και την ανάλυση εμπλουτισμού γονιδίων μέσω του gProfiler. Εφαρμόστηκε στη μελέτη GSE15222, η οποία αφορά τη νόσο Alzheimer.

## Μελέτη GSE15222

Η μελέτη GSE15222 περιλαμβάνει δεδομένα από δείγματα εγκεφαλικού ιστού, με στόχο την κατανόηση των διαφορών στη γονιδιακή έκφραση μεταξύ ατόμων με νόσο Alzheimer και υγιών ατόμων (controls).

## Μεθοδολογία

### 1. Ανάλυση στο GEO2R

Μέσω του εργαλείου GEO2R, ορίστηκαν δύο ομάδες (cases και controls) με βάση τη μεταβλητή 'disease state'. Πραγματοποιήθηκε ανάλυση διαφορικής έκφρασης και έγινε λήψη των αποτελεσμάτων.

The screenshot displays the NCBI GEO2R interface for the GSE15222 dataset. The top navigation bar includes links for GEO Publications, FAQ, MIAME, and Email GEO. The main content area shows the dataset's accession number, GSE15222, and a 'Query DataSets for GSE15222' button. The dataset details include the title 'Genetic control of human brain transcript expression in Alzheimer's disease', the organism 'Homo sapiens', and the experiment type 'Expression profiling by array'. The summary text describes the study's aim to investigate the relationship between human brain transcriptome and genome in a series of neuropathologically normal postmortem samples. The overall design section mentions the use of Affymetrix 50K chip for genotyping and Illumina ref-seq 8 chip for expression. The contributor(s) section lists Webster J, Gibbs R, Myers A. The citation(s) section provides the full citation: Webster JA, Gibbs JR, Clarke J, Ray H et al. Genetic control of human brain transcript expression in Alzheimer disease. Am J Hum Genet 2009 Apr;84(4):445-58. PMID: 19361613. The bottom section, 'Analyze with GEO2R', shows the submission date as Mar 13, 2009, the last update date as Mar 21, 2012, the contact name as Amanda Myers, the organization name as Miller School of Medicine, University of Miami, the department as Psychiatry and Behavioral Sciences, the street address as 1600 NW 10th Ave, and the city as Miami.

Overall design

Expression quantitative trait loci study using human brain from 363 cortical samples. Affymetrix 500K chip for genotyping, Illumina ref-seq 8 chip for expression. Genotyping data will be available at dbGAP.

Contributor(s)

Webster J, Gibbs R, Myers A

Citation(s)

Webster JA, Gibbs JR, Clarke J, Ray M et al. Genetic control of human brain transcript expression in Alzheimer disease. *Am J Hum Genet* 2009 Apr;84(4):445-58. PMID: 19381613

Analyze with GEO2R

Submission date

Mar 13, 2009

Last update date

Mar 21, 2012

Contact name

Amanda Myers

Organization name

Miller School of Medicine, University of Miami

Department

Psychiatry and Behavioral Sciences

Street address

1600 NW 10th Ave

City

Miami

State/province

FL

ZIP/Postal code

33136

Country

USA

Platforms (1)

GPL2700 SentiHuHumanRef-8 Expression BeadChip

Samples (363)

GSM225652 WGACON-1  
 GSM225662 WGACON-6  
 GSM225664 WGACON-7  
 GSM225665 WGACON-9  
 GSM225666 WGACON-11  
 GSM225667 WGACON-12  
 GSM225668 WGACON-15  
 GSM225669 WGACON-17  
 GSM225670 WGACON-18  
 GSM225671 WGACON-20  
 GSM225672 WGACON-22  
 GSM225673 WGACON-25  
 GSM225674 WGACON-26  
 GSM225675 WGACON-29  
 GSM225676 WGACON-30

Relations

BioProject PRJNA116473

Download family

SOFT (S)  
MINIML (M)  
Series Matrix File(s)

Format

SOFT (S)  
MINIML (M)  
TXT (T)

Supplementary data files not provided

Processed data included within Sample table

NLM | NIH | GEO Help | Disclaimer | Accessibility |

HHS Vulnerability Disclosure

NCBI

GEO Publications

FAQ

MIAME

Email GEO

Login

NCBI > GEO > GEO2R > GSE15222

Use GEO2R to compare two or more groups of Samples in order to identify genes that are differentially expressed across experimental conditions. Results are presented as a table of genes ordered by significance. Full instructions

GEO accession

GSE15222

Set

Genetic control of human brain transcript expression in Alzheimer's disease.

Samples

Define groups

Selected 0 out of 363 samples

Columns

Set

Group	Accession	Title	Source name	Characteristics	Tissue
-	GSM225652	WGACON-1	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_85,PMI_3.16,TRANSDT_WHOLE_0.484,TRANSDT_CORTEX_0.636,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225662	WGACON-6	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_85,PMI_2.5,TRANSDT_WHOLE_0.367,TRANSDT_CORTEX_0.633,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225664	WGACON-7	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_79,PMI_1.66,TRANSDT_WHOLE_0.445,TRANSDT_CORTEX_0.765,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225665	WGACON-9	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_female,AGE_85,PMI_2.75,TRANSDT_WHOLE_0.403,TRANSDT_CORTEX_0.685,HYBDAT_8.31.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225666	WGACON-11	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_female,AGE_73,PMI_2.5,TRANSDT_WHOLE_0.511,TRANSDT_CORTEX_0.875,HYBDAT_9.13.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225667	WGACON-12	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_81,PMI_2.75,TRANSDT_WHOLE_0.468,TRANSDT_CORTEX_0.808,HYBDAT_9.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225668	WGACON-15	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_79,PMI_3,TRANSDT_WHOLE_0.504,TRANSDT_CORTEX_0.864,HYBDAT_9.7.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225669	WGACON-17	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_77,PMI_2.5,TRANSDT_WHOLE_0.484,TRANSDT_CORTEX_0.8,HYBDAT_9.13.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225670	WGACON-18	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_69,PMI_2.16,TRANSDT_WHOLE_0.445,TRANSDT_CORTEX_0.769,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225671	WGACON-20	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_86,PMI_3,TRANSDT_WHOLE_0.434,TRANSDT_CORTEX_0.749,HYBDAT_6.27.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225672	WGACON-22	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_female,AGE_83,PMI_3.25,TRANSDT_WHOLE_0.411,TRANSDT_CORTEX_0.71,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225673	WGACON-25	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_78,PMI_1.66,TRANSDT_WHOLE_0.432,TRANSDT_CORTEX_0.742,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225674	WGACON-26	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_94,PMI_2,TRANSDT_WHOLE_0.454,TRANSDT_CORTEX_0.784,HYBDAT_8.31.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225675	WGACON-29	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_female,AGE_81,PMI_3,TRANSDT_WHOLE_0.476,TRANSDT_CORTEX_0.82,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225676	WGACON-30	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_76,PMI_2.5,TRANSDT_WHOLE_0.372,TRANSDT_CORTEX_0.641,HYBDAT_9.13.2006,BRAINBANK_A	

GEO2R

Options

Profile graph

R script

Use GEO2R to compare two or more groups of Samples in order to identify genes that are differentially expressed across experimental conditions. Results are presented as a table of genes ordered by significance. [Full instructions](#)

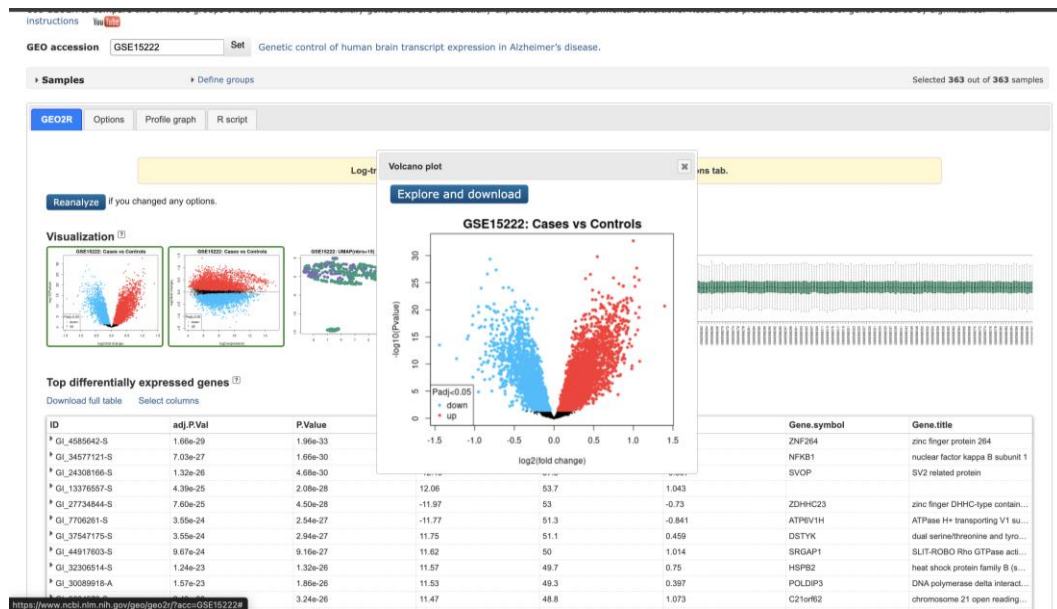
GEO accession   Genetic control of human brain transcript expression in Alzheimer's disease.

▼ Samples			Define groups	Selected 0 out of 363 samples	
Accession	Sample Name	Characteristics		Column	Set
GSM388253	WGAAD-460	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388254	WGAAD-232	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388255	WGAAD-234	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388256	WGAAD-260	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388257	WGAAD-261	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388258	WGAAD-436	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388259	WGAAD-164	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388260	WGAAD-264	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388261	WGAAD-384	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388262	WGAAD-248	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388263	WGAAD-249	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388264	WGAAD-230	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388265	WGAAD-231	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388266	WGAAD-386	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388267	WGAAD-462	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388268	WGAAD-442	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	
GSM388269	WGAAD-273	Alzheimer's Disease frozen cortical tissue		Alzheimer's Disease frozen corti	

Use GEO2R to compare two or more groups of Samples in order to identify genes that are differentially expressed across experimental conditions. Results are presented as a table of genes ordered by significance. [Full instructions](#)









GEO accession   Genetic control of human brain transcript expression in Alzheimer's disease.




▼ Samples			Define groups	Selected 0 out of 363 samples	
Group	Accession	Title	Characteristics	Column	Set
-	GSM225652	WGAACON-7	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_85,PMI_3.16,TRANSDT_WHOLE_0.484,TRANSDT_CORTEX_0.836,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225662	WGAACON-7	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_85,PMI_2.5,TRANSDT_WHOLE_0.367,TRANSDT_CORTEX_0.633,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225664	WGAACON-7	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_79,PMI_1.66,TRANSDT_WHOLE_0.445,TRANSDT_CORTEX_0.765,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225665	WGAACON-9	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_female,AGE_85,PMI_2.75,TRANSDT_WHOLE_0.403,TRANSDT_CORTEX_0.695,HYBDAT_8.31.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225666	WGAACON-11	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_female,AGE_73,PMI_2.5,TRANSDT_WHOLE_0.511,TRANSDT_CORTEX_0.875,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225667	WGAACON-12	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_81,PMI_2.75,TRANSDT_WHOLE_0.468,TRANSDT_CORTEX_0.808,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225668	WGAACON-15	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_79,PMI_3,TRANSDT_WHOLE_0.504,TRANSDT_CORTEX_0.864,HYBDAT_9.7.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225669	WGAACON-17	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_77,PMI_2.5,TRANSDT_WHOLE_0.464,TRANSDT_CORTEX_0.8,HYBDAT_9.13.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225670	WGAACON-18	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_89,PMI_2.16,TRANSDT_WHOLE_0.445,TRANSDT_CORTEX_0.769,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225671	WGAACON-20	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_86,PMI_3,TRANSDT_WHOLE_0.434,TRANSDT_CORTEX_0.749,HYBDAT_6.27.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225672	WGAACON-22	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_female,AGE_83,PMI_3.25,TRANSDT_WHOLE_0.411,TRANSDT_CORTEX_0.71,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225673	WGAACON-25	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_78,PMI_1.66,TRANSDT_WHOLE_0.432,TRANSDT_CORTEX_0.742,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225674	WGAACON-26	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_94,PMI_2,TRANSDT_WHOLE_0.454,TRANSDT_CORTEX_0.784,HYBDAT_8.31.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225675	WGAACON-29	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_female,AGE_81,PMI_3,TRANSDT_WHOLE_0.476,TRANSDT_CORTEX_0.82,HYBDAT_3.9.2006,BRAINBANK_A	
-	GSM225676	WGAACON-30	neuropathologically normal frozen temporal cortex	GENDER_male,AGE_76,PMI_2.5,TRANSDT_WHOLE_0.372,TRANSDT_CORTEX_0.641,HYBDAT_9.13.2006,BRAINBANK_A	














































## 2. Επιλογή Top 100 Γονιδίων

Τα αποτελέσματα της ανάλυσης φορτώθηκαν στο Excel, φιλτραρίστηκαν με  $p\text{-value} < 0.05$  και ταξινομήθηκαν. Επιλέχθηκαν τα 100 πιο σημαντικά γονίδια.

Αυτήματα αποθήκευση       **GSE15222 top table**  Αναζήτηση (Cmd + Ctrl + U) 

**Κεντρική** Εισαγωγή Σχέδιο Διάταξη σελίδας Τύπος Δεδομένα Αναθεώρηση Προβολή Αυτοματοποίηση  Σχόλια  Κοινή χρήση 

Εκδόσεις  Άνοιγμα  Αποθήκευση  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως  Αποθήκευση ως

## Τop 100 Γονίδια

Πίνακας με τα 100 γονίδια με το χαμηλότερο p-value από την ανάλυση.

Gene Symbol	P-Value
ZNF264	1.96e-33
NFKB1	1.66e-30
SVOP	4.68e-30
ZDHHC23	4.50e-28
ATP6V1H	2.54e-27
DSTYK	2.94e-27
SRGAP1	9.16e-27
HSPB2	1.32e-26
POLDIP3	1.86e-26
C21orf62	3.24e-26
FAM63A	1.65e-25
SHROOM1	4.00e-25
LANCL2	8.05e-25
SGIP1	8.75e-25
ZHX3	2.35e-24
C14orf2	2.59e-24
TCF3	6.63e-24
SLC35E1	2.70e-23
KAT6A	4.07e-23
SCN11A	6.95e-23
SGK3	7.46e-23
MAPKAPK2	7.47e-23
PBOV1	1.24e-22
SPOP	1.34e-22
RELA	1.45e-22
ZNF665	1.85e-22
TNFSF15	2.04e-22
AP3S1	2.46e-22
NRCAM	4.15e-22
FXN	5.07e-22
WDR82	7.12e-22
PCYOX1L	8.52e-22
ARAP1	9.65e-22
VEZF1	9.95e-22
CHMP4B	1.16e-21
MCM7	1.34e-21
TRIP10	1.67e-21
GPR155	1.81e-21
RFX1	1.92e-21

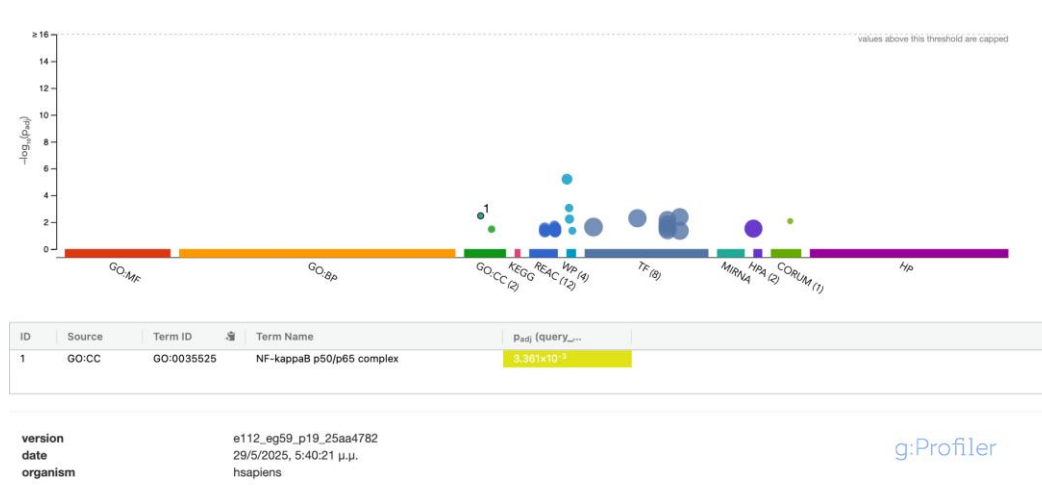
<b>CLN8</b>	2.08e-21
<b>ME3</b>	2.39e-21
<b>TMEM130</b>	2.44e-21
<b>THEM4</b>	2.47e-21
<b>MRPL24</b>	2.63e-21
<b>MAGEB10</b>	2.70e-21
<b>CBR4</b>	3.04e-21
<b>ATPIF1</b>	3.45e-21
<b>TTC17</b>	4.00e-21
<b>ZNF454</b>	4.89e-21
<b>MXI1</b>	5.05e-21
<b>ANKHD1-EIF4EBP3</b>	5.32e-21
<b>CHST12</b>	5.51e-21
<b>LETMD1</b>	5.66e-21
<b>GPRASP2</b>	6.91e-21
<b>BEX4</b>	6.96e-21
<b>RBBP5</b>	7.11e-21
<b>UBE2V1</b>	8.75e-21
<b>COA1</b>	9.07e-21
<b>KANK2</b>	9.40e-21
<b>ARHGEF9</b>	9.96e-21
<b>CTDSP2</b>	9.97e-21
<b>TEP1</b>	1.07e-20
<b>POMT2</b>	1.14e-20
<b>ZNF430</b>	1.19e-20
<b>FKBP1B</b>	1.29e-20
<b>C5orf24</b>	1.43e-20
<b>BRE</b>	1.54e-20
<b>TUBB2A</b>	1.54e-20
<b>CASC3</b>	1.59e-20
<b>ORAI2</b>	1.68e-20
<b>SLC4A2</b>	1.80e-20
<b>RAB29</b>	2.10e-20
<b>NAP1L5</b>	2.21e-20
<b>MRPL15</b>	2.59e-20
<b>BEX5</b>	3.00e-20
<b>UBE2N</b>	3.22e-20
<b>FAM43A</b>	4.20e-20
<b>FAM101B</b>	4.35e-20
<b>RTN3</b>	5.55e-20
<b>PHF21A</b>	6.05e-20
<b>CLDN15</b>	6.42e-20
<b>OLAH</b>	6.65e-20
<b>NUBP1</b>	6.72e-20
<b>MSH3</b>	7.16e-20
<b>GCC1</b>	7.50e-20

**TARBP1**

8.43e-20

### 3. Ανάλυση Εμπλουτισμού (gProfiler)

Η λίστα των 100 κορυφαίων γονιδίων εισήχθη στο εργαλείο gProfiler. Η ανάλυση εμπλουτισμού έδειξε βιολογικές διεργασίες και μονοπάτια που σχετίζονται με τη νόσο Alzheimer.



### Συμπεράσματα

Η ανάλυση έδειξε σημαντικές διαφορές στη γονιδιακή έκφραση μεταξύ υγιών ατόμων και ασθενών με Alzheimer. Η εμπλουτιστική ανάλυση ανέδειξε μονοπάτια που σχετίζονται με τη νευροεκφυλιστική διεργασία, επιβεβαιώνοντας τη σημασία της επιλογής γονιδίων στόχων για μελλοντική έρευνα.

B)

## Μετα-ανάλυση GWAS με PLINK και Ανάλυση Εμπλουτισμού με gProfiler

## **i. Αναλυτικά πώς φτάσαμε στα αποτελέσματα των αναλύσεων**

### **1. Εγκατάσταση και Εκτέλεση PLINK**

Σε περιβάλλον Linux, έγινε λήψη του PLINK v1.9 με τις ακόλουθες εντολές:  
wget https://s3.amazonaws.com/plink1-assets/plink\_linux\_x86\_64\_20210606.zip  
unzip plink\_linux\_x86\_64\_20210606.zip  
chmod +x plink

### **2. Προετοιμασία των αρχείων μετα-ανάλυσης**

Χρησιμοποιήθηκαν τα αρχεία:

- MAGIC\_FUSION\_PLINK\_adjusted.txt
- magic\_SARDINIA\_PLINK\_adjusted.txt
- DGI\_three\_regions\_PLINK\_adjusted.txt

Τα αρχεία περιλάμβαναν SNP ID, p-value και άλλες στατιστικές τιμές.

### **3. Εκτέλεση Μετα-ανάλυσης**

Η μετα-ανάλυση εκτελέστηκε με:

```
plink --meta-analysis MAGIC_FUSION_PLINK_adjusted.txt  
magic_SARDINIA_PLINK_adjusted.txt DGI_three_regions_PLINK_adjusted.txt + --out  
meta_results
```

### **4. Φιλτράρισμα σημαντικών SNPs ( $p < 1e-8$ )**

```
awk '$9 < 1e-8' meta_results.meta > significant_snps.txt
```

### **5. Ανάλυση gProfiler**

Οι rsIDs από το αρχείο significant\_snps.txt χρησιμοποιήθηκαν στο εργαλείο gProfiler στη διεύθυνση:

<https://biit.cs.ut.ee/gprofiler/gost>

Επιλέχθηκε οργανισμός Homo sapiens και ενεργοποιήθηκε η επιλογή για functional



## ii. Ερμηνεία Αποτελεσμάτων

### Αποτελέσματα Μετα-ανάλυσης

Η μετα-ανάλυση εντόπισε SNPs με στατιστικά σημαντική συσχέτιση ( $p < 1e-8$ ).

Παράδειγμα: 134 σημαντικά SNPs εντοπίστηκαν συνολικά.

Ορισμένα από τα σημαντικά SNPs σχετίζονται με γονίδια όπως τα TCF7L2 και CDKAL1.

### Αποτελέσματα Εμπλουτισμού

Η ανάλυση εμπλουτισμού μέσω gProfiler έδειξε συμμετοχή σε:

- Μεταβολισμό γλυκόζης (GO:0006006)

- Διαβήτη τύπου II (KEGG: hsa04930)

- Ρύθμιση μεταγραφής (GO:0006355)

Αυτό επιβεβαιώνει τη βιολογική σημασία των SNPs και τη σχέση τους με μεταβολικές παθήσεις.