

Bioinformatics HW4

Ershov Ivan

December 2021

Я выбрал из базы человека с ID=8427



Aydin's page

Send Aydin a message

Задание 1. Какой наиболее вероятный цвет глаз у этого человека?

Для определения цвета глаз у человека (согласно ресурсу [IrisPlex](#)) нам нужны следующие SNP: rs12913832, rs1800407, rs12896399, rs16891982, rs1393350, rs12203592. Найдем их в скаченном файле:

```
→ Downloads cat 10161.23andme.8427 | grep -e rs12913832 -e rs1800407  
-e rs12896399 -e rs16891982 -e rs1393350 -e rs12203592  
rs16891982      5      33951693      GG  
rs12203592      6      396321      CC  
rs1393350      11     89011046      AG  
rs12896399     14     92773663      GG  
rs1800407      15     28230318      CC  
rs12913832     15     28365618      GG
```

Теперь воспользуемся принципом комплементарности и внесем найденные генотипы:

Gene	SNP	Allele	No. of Alleles
1 <i>HERC2</i>	rs12913832	T	0 1 2 NA
2 <i>OCA2</i>	rs1800407	A	0 1 2 NA
3 <i>LOC105370627</i>	rs12896399	T	0 1 2 NA
4 <i>SLC45A2</i>	rs16891982	C	0 1 2 NA
5 <i>TYR</i>	rs1393350	T	0 1 2 NA
6 <i>IRF4</i>	rs12203592	T	0 1 2 NA

Display Predicted Phenotype

Download Predicted Phenotype

Predicted phenotype		
	p-value	AUC Loss
blue eye	0.431	0
intermediate eye	0.117	0
brown eye	0.452	0

В итоге получаем, что у выбранного мной человека вероятнее всего коричневый цвет глаз (brown eye имеет наибольшее p-value)

Задание 2. Повышен или понижен риск тромбоза у данного человека?

Найдем нужные нам SNP в файле:

```
→ Downloads cat 10161.23andme.8427 | grep -e 'rs6025\s'
-e rs1799963 -e rs8176719 -e rs2066865 -e rs2036914
rs6025 1 169519049 CC
rs2066865 4 155525276 GG
rs8176719 9 136132908 DI
```

Найдено только 3 SNP, один из которых с пометкой DI. Этого не будет достаточно для точного вывода о предрасположенности. Исследовать будем только rs6025 и rs2066865. Найдем их в SNPedia:

rs6025:

Geno	Mag	Summary
(A;A)	7	11.4x higher risk of thrombosis
(A;G)	4.1	3.5-4.4x risk of thrombosis
(G;G)	0	normal/common risk of thrombosis

rs2066865:

Geno	Mag	Summary
(C;C)	0	common in clinvar

(G,G) комплементарно (C, C), поэтому по SNP rs6025 сделаем вывод, что рискованного генотипа у выбранного человека нет, поэтому можно считать, что риск тромбоза в пределах нормы.

Задание 3-5. Из snpedia выбрать три разных интересных снипа и проверить на предрасположенность/связи с тем или иным признаком

Выберем следующие три снипа:

1. [rs4988235](#) непереносимость лактозы
2. [rs9939609](#) риск ожирения и развития диабета 2-го типа
3. [rs7903146](#) риск развития диабета 2-го типа
4. [rs1051730](#) повышенный риск заболеваний, вызываемые алкоголем или курением

Найдем выбранные SNP:

```
→ Downloads cat 10161.23andme.8427 | grep -e rs4988235  
-e rs9939609 -e rs7903146 -e 'rs1051730\s'  
rs4988235      2      136608646      AG  
rs7903146      10     114758349      TT  
rs1051730      15     78894339       AA  
rs9939609      16     53820527       AT
```

Исследуем и сделаем выводы:

1) rs4988235 непереносимость лактозы

rs4988235	2	136608646	AG
Geno	Mag	Summary	▼
(C;C)	2.5	likely to be lactose intolerant as an adult	
(C;T)	1.1	likely to be able to digest milk as an adult	
(T;T)	1.1	can digest milk	

Заметим, что на данной позиции генотип человека AG, что по комплементарности даст TC=CT, поэтому можем сделать вывод, что есть **очень маленькая** вероятность того, что у человека может быть непереносимость лактозы.

2) [rs9939609](#) риск ожирения и развития диабета 2-го типа

rs9939609	16	53820527	AT
------------------	-----------	-----------------	-----------

Obesity related. Raises T2D risk through obesity.

Orientation plus

Stabilized plus

Geno ♦ **Mag** ♦ **Summary** ♦

(A;A)	3	obesity risk and 1.6x risk for T2D
(A;T)	2.4	1.3x risk for T2D; obesity risk
(T;T)	1.5	lower risk of obesity and Type-2 diabetes

Заметим, что на данной позиции генотип человека АТ, поэтому можем сделать вывод, что есть у выбранного человека повышенный риск ожирения и диабета 2-го типа.

3) rs7903146 риск развития диабета 2-го типа

rs7903146	10	114758349	TT
-----------	----	-----------	----

Associated with T2D.

Orientation plus

Stabilized plus

Geno ♦ Mag ♦ Summary ♦

(C;C)	2	Normal (lower) risk of Type 2 Diabetes and Gestational Diabetes.
(C;T)	2.1	1.4x increased risk for diabetes (and perhaps colon cancer).
(T;T)	3.5	2x increased risk for Type-2 diabetes

Заметим, что на данной позиции генотип человека TT, поэтому можем сделать вывод, что есть у выбранного человека значительно повышенный риск развития диабета 2-го типа.

4) rs1051730 повышенный риск заболеваний, вызываемые алкоголем или курением

rs1051730	15	78894339	AA
-----------	----	----------	----

smoking and drinking

Orientation minus

Stabilized minus

Geno ♦ Mag ♦ Summary ♦

(C;C)	2	Smokes normal (lower) number of cigarettes if a smoker.
(C;T)	2	1.3x increased risk of lung cancer
(T;T)	2.5	1.8x increased risk of lung cancer; reduced response to alcohol, therefore possibly increased risk of alcohol abuse

Заметим, что на данной позиции генотип человека AA, что по комплементарности даст TT, поэтому можем сделать вывод, что у человека есть повышенный риск рака легких, также можно заметить, что у человека понижена реакция на алкоголь, что может привести к злоупотреблению алкоголем.