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 обределения цвета глаз у человека (согласно ресурсу IrisPlex) нам нужны слудющие 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
16891982
              5
                      33951693
                                       GG
              6
                      396321 CC
              11
                                       AG
                      89011046
                                       GG
              14
                       92773663
              15
                       28230318
                                       CC
              15
                      28365618
                                       GG
```

Теперь воспользуемся принципом комплементарности и внесем найденные генотипы:

Gene	SNP	Allele	No. of Alleles
1 HERC2	rs12913832	Т	0 1 2 NA
2 OCA2	rs1800407	Α	0 1 2 NA
3 LOC105370627	rs12896399	Т	0 1 2 NA
4 SLC45A2	rs16891982	С	0 1 2 NA
5 TYR	rs1393350	Т	0 1 2 NA
O IDEA	rs12203592	Т	0 1 2 NA
6 <i>IRF4</i> play Predicted Phen			Predicted Pheno
play Predicted Phen		/nload I	
play Predicted Phen	Dow	vnload I	
play Predicted Phen	Down	vnload I	Predicted Pheno
play Predicted Phen	Predicted pheno	vnload I	Predicted Pheno

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?

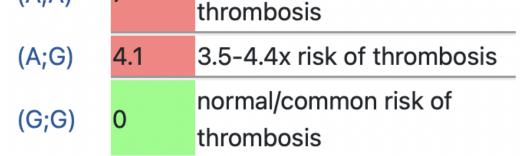
Найдем нужные нам SNP в файле:

rs6025:

```
→ 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:

Geno ÷ Mag ÷ Summary 11.4x higher risk of



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 неперносимость 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
```

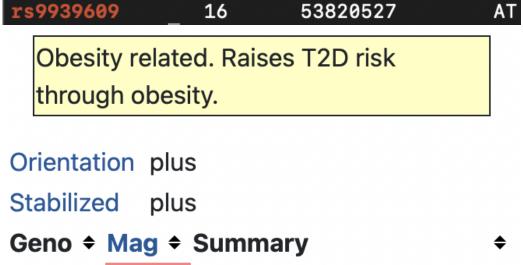
Исседуем и сделаем выводы:

1) rs4988235 неперносимость лактозы

rs4988235		2	136608646	AG
Geno ÷	Mag +	Summar	У	•
(C;C)	2.5	likely to b	oe lactose	
		intoleran	t as an adult	
(C;T)	1.1	likely to l	e able to digest	
		milk as a	n adult	
(T;T)	1.1	can dige	st 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



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 ÷
		Normal (lower) risk of Type
(C;C)	2	2 Diabetes and Gestational
		Diabetes.
		1.4x increased risk for
(C;T)	2.1	diabetes (and perhaps colon
		cancer).
(T;T)	2.5	2x increased risk for Type-2
	3.5	diabetes

Заметим, что на данной позиции генотип человека ТТ, 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

rs10517	730	15 78894339	AA
<mark>smoki</mark>	ng and	drinking	
Orientat	ion min	us	
Stabilize	ed min	us	
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.