

Отчет по домашней работе 2

подготовил Самосейко Петр, гр. 20213

Фенотип, рассмотренный мной при выполнении домашней работы - полидактилия. Полидактилия - это порок развития, который характерен количеством пальцев (будь то на руках или ногах), превышающим нормальное. По сути представлена совокупностью различных фенотипов с отличающимися внешними проявлениями и генотипами, вызывающими их, однако для выполнения задания мне пришлось рассмотреть их как единое целое. В работе я рассмотрел 2 гена, мутации в которых могут вызвать полидактилию:

1. [GLI1](#) - отвечает за один из типов преаксиальной полидактилии (один или больше пальцев перед большим)
2. [CIBAR1](#) - редкие мутации в нем могут вызвать постаксиальную полидактилию (после мизинца)

Эти гены были выбраны, так как последовательности для них достаточно коротки, чтобы их можно было воспринимать не только на основе каких-то метрик и score-ов, но и просто взглянув на выравнивания.

Модельным организмом выступила домовая мышь.

Начнем с выравниваний для GLI1. Можно отметить, что в последовательностях есть сегменты, совпадающие с довольно большой точностью, но их достаточно мало. В промежутках между такими сегментами гар-ы встречаются в обоих выровненных последовательностях, то есть гены вряд ли обладают большой степенью родства. Сравнивая алгоритмы (water и needle) можем отметить, что water составил последовательность с большей точностью. Это видно как по метрике, так и визуально - в сегментах с большим количеством совпадений у water меньше несовпадений и гар-ов (что можно обосновать принципом его работы).

В случае с CIBAR1 последовательности еще сильнее разрежены гар-ами. Совпадения в основном идут небольшими группами, а не длинными последовательностями. Гар-ы достигают внушительной длины. Визуально у выравнивания, полученного с помощью needle, гар-ы часто еще длиннее, чем у water. По проценту совпадений water также обгоняет needle, пусть и незначительно.