



ВЫСШАЯ ШКОЛА ЭКОНОМИКИ МАЙНОР БИОИНФОРМАТИКА

Домашняя работа

Анализ генотипа

Студент:
Ведерников Михаил

Преподаватель:
Попцова М. С.

Москва, 2023

Содержание

1	Определение цвета глаз	1
2	Определение риска тромбоза	1
3	Интересные SNPs	3

Анализ данных производился в питоне ([файл на гите](#))

1 Определение цвета глаз

Выведем нужные нам SNPs и занесем их в таблицу [IrisPlex](#).

rsid	chromosome	position	genotype
rs12913832	15	26039213	GG
rs1800407	15	25903913	CT
rs12896399	14	91843416	GG
rs16891982	5	33987450	GG
rs1393350	11	88650694	GG
rs12203592	6	341321	CC

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	0.6	0
intermediate eye	0.143	0
brown eye	0.257	0

Рис. 1.1. Результат определения цвета глаз

У нашего пациента вероятнее всего голубые глаза.

2 Определение риска тромбоза

На сайтах [SNPedia](#) и [GWAS Catalog](#) найдем какие аллели являются нормальными или благоприятными (следовательно отклонение от них несет риск).

rsid	chromosome	position	genotype	normal
rs6025	1	167785673	CC	CC
rs2066865	4	155744726	AG	GG
rs2036914	4	187429475	CT	TT
rs8176719**	9	135122729	DI	DD
i3002432*	11	46717631	GG	GG

*Обозначение для rs1799963 в БД 23andMe

**Группа крови О имеет пониженный шанс тромбоза ([статья](#))

У нашего пациента есть три рискованных аллели. В [статье](#) можно узнать как их кол-во соотносится с риском.

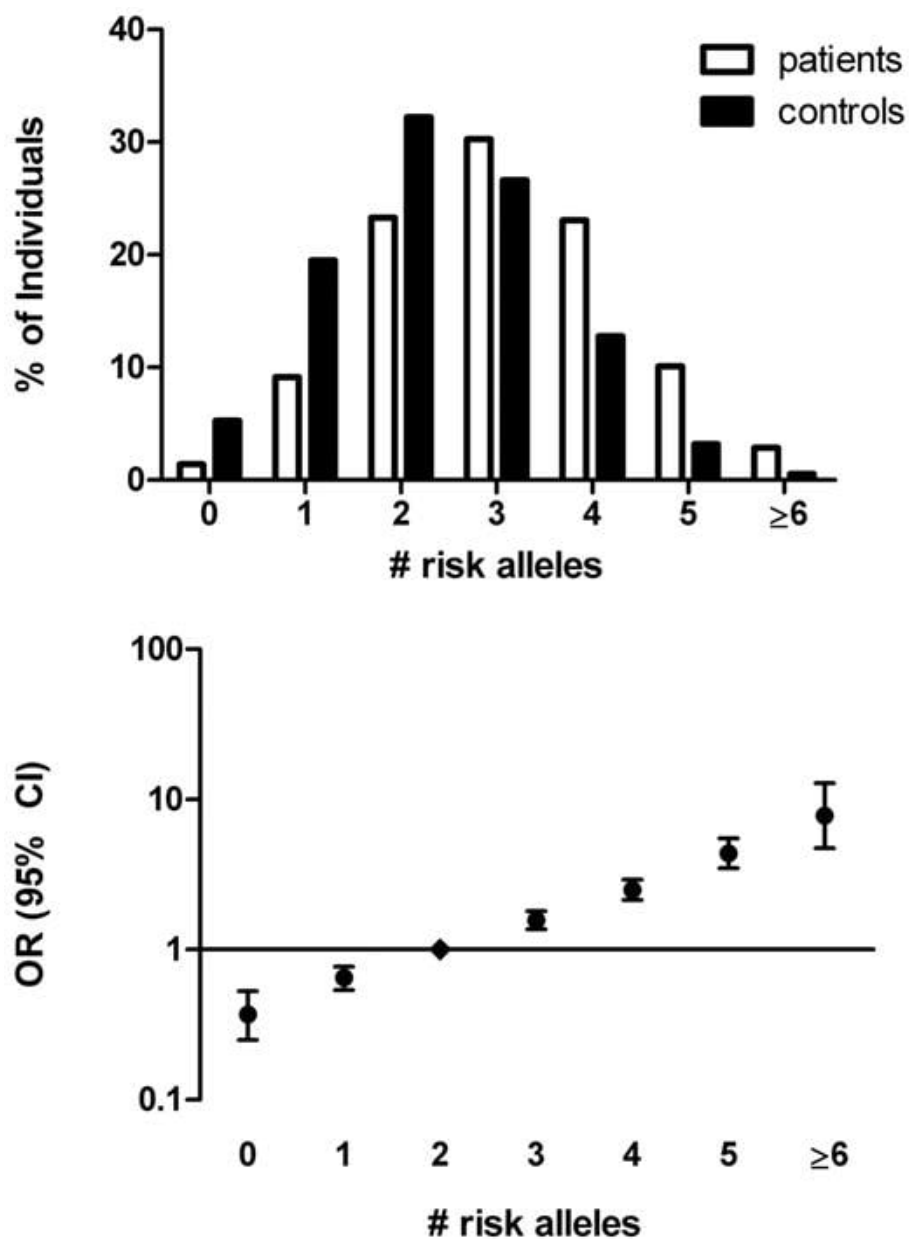


Рис. 2.1. "The 5-SNP risk allele distribution in patients with venous thrombosis and control subjects and corresponding ORs"

Отсюда видим, что 3 рискованных аллели соответствуют немного повышенному риску.

3 Интересные SNPs

Я выбрал следующие снипы:

rs4988235 - отвечает за усвоение лактозы во взрослом возрасте (непереносимость - норма).

rs1799971 - отвечает за повышенный риск алкоголизма.

rs333 (i3003626) - отвечает за сопротивление инфекциям ВИЧ ([сводка](#)).

rsid	genotype	normal
rs4988235	GG	GG
rs1799971	AA	AA
i3003626	II	II

Наш пациент не очень интересен: он не переносит лактозу, у него нет склонности к алкоголизму, сопротивляемость к ВИЧ отсутствует.