

Разработка алгоритма определения локального происхождения по данным генотипирования

Дмитриевский Иван Петрович

научный руководитель: д.ф.-м.н. Т. В. Татарина

СПб АУ НОЦНТ РАН

14 июня 2017 г.

- Из-за множественных рекомбинаций, происходящих на протяжении истории, отдельные сегменты генома имеют различное происхождение.
- Задача определения локального происхождения встречается в персональной медицине и при поиске ассоциаций.
- Существует несколько инструментов для определения локального происхождения.
- Было замечено, что они не всегда дают удовлетворительную точность.

Цель:

- Создать инструмент, определяющий локальное происхождение с большей точностью.

Задачи:

- Разработать алгоритм, точность которого меньше зависит от характера смещения.
- Смоделировать искусственные данные из распространённых популяций.
- Изучить зависимость результатов анализа от характера популяций.
- Сравнить алгоритм с аналогичными инструментами.

Схема работы алгоритма rLAI

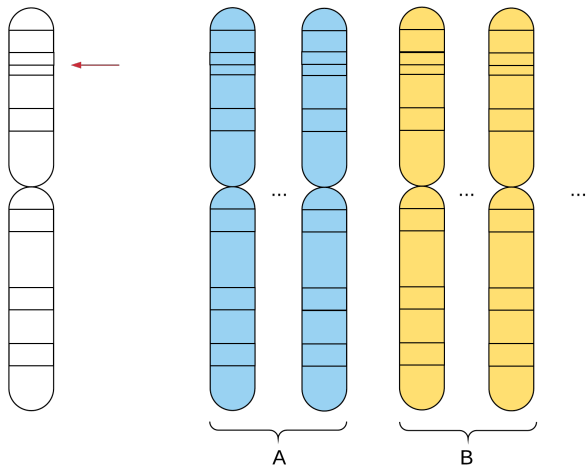


Схема работы алгоритма rLAI

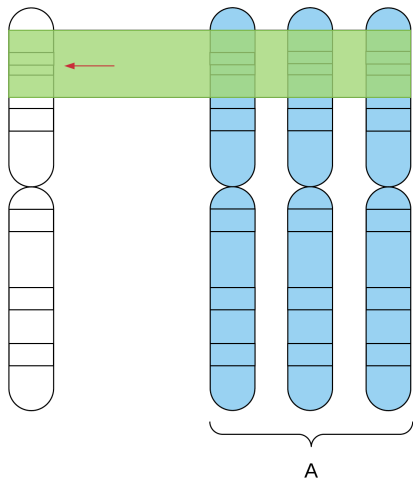


Схема работы алгоритма rLAI

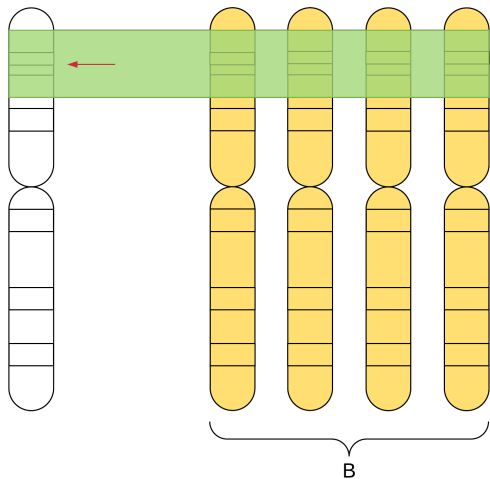


Схема работы алгоритма rLAI

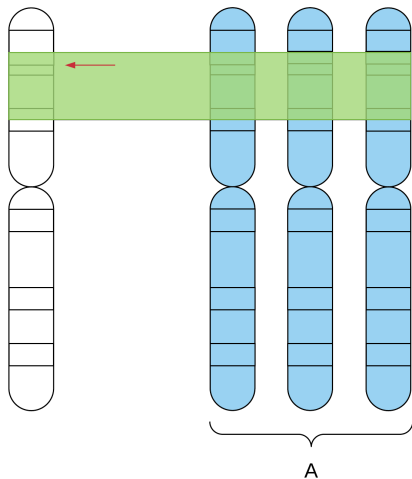
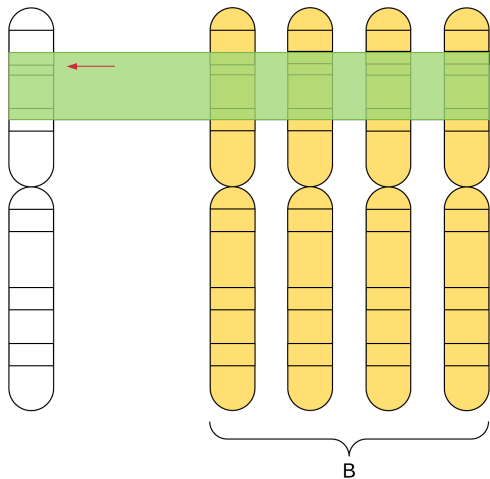
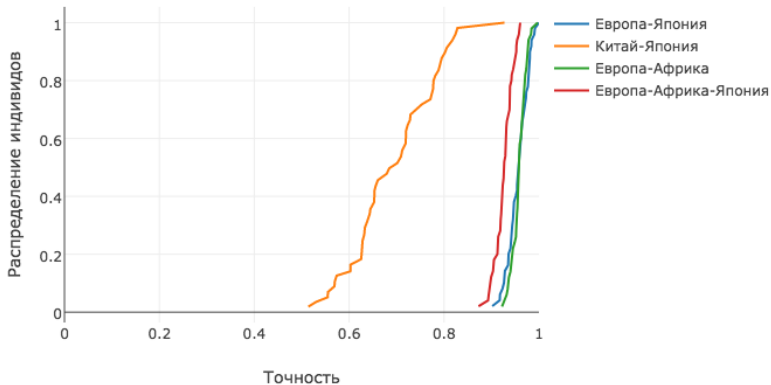


Схема работы алгоритма rLAI

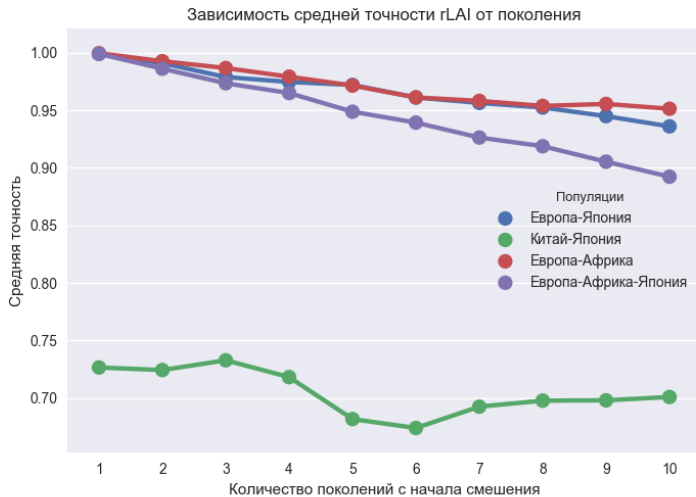


- Использовались данные генотипирования проекта 1000 геномов.
- Были отобраны маркеры, информативные относительно происхождения (GenoChip).
- Четыре популяции: Европа, Африка, Япония, Китай.
- Четыре смеси:
 - Европа-Япония (CEU-JPT)
 - Европа-Африка (YRI-CEU)
 - Япония-Китай (CHB-JPT)
 - Европа-Африка-Япония (YRI-CEU-JPT)

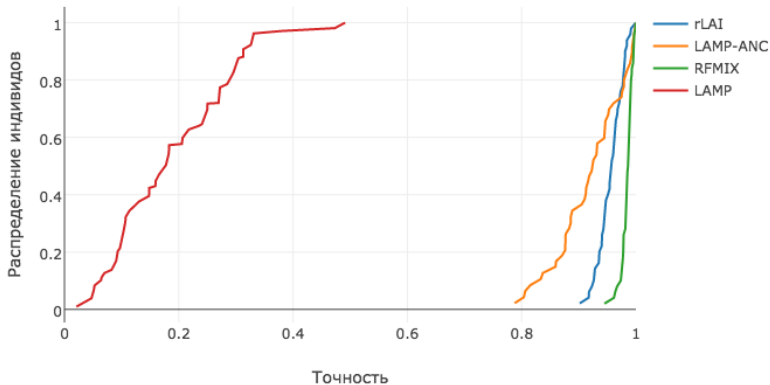
Точность rLAI, поколение 7



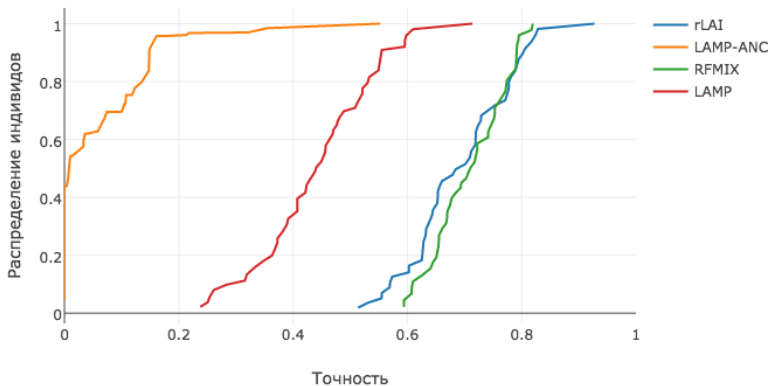
Влияние количества поколений на точность



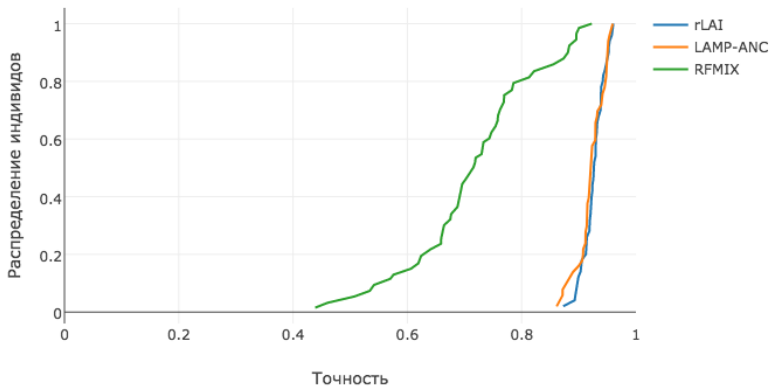
Сравнение инструментов, Европа-Япония, поколение 7



Сравнение инструментов, Китай-Япония, поколение 7



Сравнение инструментов, Европа-Африка-Япония, поколение 7



- Разработан новый инструмент rLAI.
- Были смоделированы искусственные популяции с истоками из Европы, Африки и Азии.
- Алгоритм работает в соответствии с эмпирическими ожиданиями.
- rLAI показывает удовлетворительную точность во всех рассмотренных случаях, в отличие от других инструментов.