

# TP1 MIACGH

## Questions 6 à 9

BERTRAND Juliette

DURCHON Marine

FAINSTEIN Elisabeth

GARNIER Yohann

Etudiants en : L3 Magistère  
Européen de Génétique

Année universitaire 2010-2011

Q6 : Quels sont les différents types de marqueur que vous pouvez trouver dans le tableau du CEPH concernant le chromosome 15 ?

Cochez pour sauver	Chr.	Sonde/enzyme	D-number	Lien NCBI Entrez	Hétérozygotie	Nb familles
<input type="checkbox"/>	15	189-1 / TaqI	D15S13		38.18%	20
<input type="checkbox"/>	15	3-21 / TaqI	D15S10		21.28%	20
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (ACTC)n			78.57%	8
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (GT)24		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / pcr		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	AFM016yg1 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.86%	8
<input type="checkbox"/>	15	afm016yg1-2 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.29%	35
<input type="checkbox"/>	15	pYNM18.1 / TaqI	D15S35		36.65%	55
<input type="checkbox"/>	15	pYNZ90.1 / BamHI	D15S28		34.59%	55
<input type="checkbox"/>	15	ss100866 / SNP		rs749504	21.28%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss101881 / SNP		rs750214	33.33%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss102243 / SNP		rs750460	40.00%	12

Q6 : Quels sont les différents types de marqueur que vous pouvez trouver dans le tableau du CEPH concernant le chromosome 15 ?

Cochez pour sauver	Chr.	Sonde/enzyme	D-number	Lien NCBI Entrez	Hétérozygotie	Nb familles
<input type="checkbox"/>	15	189-1 / TaqI	D15S13		38.18%	20
<input type="checkbox"/>	15	3-21 / TaqI	D15S10		21.28%	20
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (ACTC)n			78.57%	8
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (GT)24		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / pcr		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	AFM016yg1 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.86%	8
<input type="checkbox"/>	15	afm016yg1-2 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.29%	35
<input type="checkbox"/>	15	pYNM18.1 / TaqI	D15S35		36.65%	55
<input type="checkbox"/>	15	pYNZ90.1 / BamHI	D15S28		34.59%	55
<input type="checkbox"/>	15	ss100866 / SNP		rs749504	21.28%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss101881 / SNP		rs750214	33.33%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss102243 / SNP		rs750460	40.00%	12

Microsatellites

- nom finissant par : «(courte séquence)n» ou par «pcr»

Q6 : Quels sont les différents types de marqueur que vous pouvez trouver dans le tableau du CEPH concernant le chromosome 15 ?

Cochez pour sauver	Chr.	Sonde/enzyme	D-number	Lien NCBI Entrez	Hétérozygotie	Nb familles
<input type="checkbox"/>	15	189-1 / TaqI	D15S13		38.18%	20
<input type="checkbox"/>	15	3-21 / TaqI	D15S10		21.28%	20
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (ACTC)n			78.57%	8
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (GT)24		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / pcr		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	AFM016yg1 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.86%	8
<input type="checkbox"/>	15	afm016yg1-2 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.29%	35
<input type="checkbox"/>	15	pYNM18.1 / TaqI	D15S35		36.65%	55
<input type="checkbox"/>	15	pYNZ90.1 / BamHI	D15S28		34.59%	55
<input type="checkbox"/>	15	ss100866 / SNP		rs749504	21.28%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss101881 / SNP		rs750214	33.33%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss102243 / SNP		rs750460	40.00%	12

Microsatellites  
ou AFLP

- nom finissant par : «(courte séquence)n» ou par «pcr»

Q6 : Quels sont les différents types de marqueur que vous pouvez trouver dans le tableau du CEPH concernant le chromosome 15 ?

Cochez pour sauver	Chr.	Sonde/enzyme	D-number	Lien NCBI Entrez	Hétérozygotie	Nb familles
<input type="checkbox"/>	15	189-1 / TaqI	D15S13		38.18%	20
<input type="checkbox"/>	15	3-21 / TaqI	D15S10		21.28%	20
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (ACTC)n			78.57%	8
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (GT)24		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / pcr		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	AFM016yg1 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.86%	8
<input type="checkbox"/>	15	afm016yg1-2 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.29%	35
<input type="checkbox"/>	15	pYNM18.1 / TaqI	D15S35		36.65%	55
<input type="checkbox"/>	15	pYNZ90.1 / BamHI	D15S28		34.59%	55
<input type="checkbox"/>	15	ss100866 / SNP		rs749504	21.28%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss101881 / SNP		rs750214	33.33%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss102243 / SNP		rs750460	40.00%	12

Microsatellites  
ou AFLP

- nom finissant par : «(courte séquence)n» ou par «pcr»

RFLP

- nom de la sonde / nom d'une endonucléase;

Q6 : Quels sont les différents types de marqueur que vous pouvez trouver dans le tableau du CEPH concernant le chromosome 15 ?

Cochez pour sauver	Chr.	Sonde/enzyme	D-number	Lien NCBI Entrez	Hétérozygotie	Nb familles
<input type="checkbox"/>	15	189-1 / TaqI	D15S13		38.18%	20
<input type="checkbox"/>	15	3-21 / TaqI	D15S10		21.28%	20
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (ACTC)n			78.57%	8
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (GT)24		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / pcr		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	AFM016yg1 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.86%	8
<input type="checkbox"/>	15	afm016yg1-2 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.29%	35
<input type="checkbox"/>	15	pYNM18.1 / TaqI	D15S35		36.65%	55
<input type="checkbox"/>	15	pYNZ90.1 / BamHI	D15S28		34.59%	55
<input type="checkbox"/>	15	ss100866 / SNP		rs749504	21.28%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss101881 / SNP		rs750214	33.33%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss102243 / SNP		rs750460	40.00%	12

Microsatellites  
ou AFLP

- nom finissant par : «(courte séquence)n» ou par «pcr»

RFLP  
ou CAFP

- nom de la sonde / nom d'une endonucléase;

Q6 : Quels sont les différents types de marqueur que vous pouvez trouver dans le tableau du CEPH concernant le chromosome 15 ?

Cochez pour sauver	Chr.	Sonde/enzyme	D-number	Lien NCBI Entrez	Hétérozygotie	Nb familles
<input type="checkbox"/>	15	189-1 / TaqI	D15S13		38.18%	20
<input type="checkbox"/>	15	3-21 / TaqI	D15S10		21.28%	20
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (ACTC) <sub>n</sub>			78.57%	8
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (GT) <sub>24</sub>		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / pcr		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	AFM016yg1 / (AC) <sub>n</sub>	D15S143	Z23284	67.86%	8
<input type="checkbox"/>	15	afm016yg1-2 / (AC) <sub>n</sub>	D15S143	Z23284	67.29%	35
<input type="checkbox"/>	15	pYNM18.1 / TaqI	D15S35		36.65%	55
<input type="checkbox"/>	15	pYNZ90.1 / BamHI	D15S28		34.59%	55
<input type="checkbox"/>	15	ss100866 / SNP		rs749504	21.28%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss101881 / SNP		rs750214	33.33%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss102243 / SNP		rs750460	40.00%	12

Microsatellites  
ou AFLP

- nom finissant par : «(courte séquence)<sub>n</sub>» ou par «pcr»

RFLP  
ou CAFP

- nom de la sonde / nom d'une endonucléase;

SNP

- nom de la sonde/SNP

# Q7 : Recalculer le taux d'hétérozygotie à partir des fréquences alléliques

Cochez pour sauver	Chr.	Sonde/enzyme	D-number	Lien NCBI Entrez	Hétérozygotie	Nb familles
<input type="checkbox"/>	15	189-1 / TaqI	D15S13		38.18%	20
<input type="checkbox"/>	15	3-21 / TaqI	D15S10		21.28%	20
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (ACTC)n			78.57%	8
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / (GT)24		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	ACTC / pcr		ACTC	81.74%	40
<input type="checkbox"/>	15	AFM016yg1 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.86%	8
<input type="checkbox"/>	15	afm016yg1-2 / (AC)n	D15S143	Z23284	67.29%	35
<input type="checkbox"/>	15	pYNM18.1 / TaqI	D15S35		36.65%	55
<input type="checkbox"/>	15	pYNZ90.1 / BamHI	D15S28		34.59%	55
<input type="checkbox"/>	15	ss100866 / SNP		rs749504	21.28%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss101881 / SNP		rs750214	33.33%	12
<input type="checkbox"/>	15	ss102243 / SNP		rs750460	40.00%	12

Microsatellites  
ou AFLP

- nom finissant par : «(courte séquence)n» ou par «pcr»

SNP

- nom de la sonde/SNP

RFLP  
ou CAFP

- nom de la sonde / nom d'une endonucléase;

# Q7 : Recalculer le taux d'hétérozygotie à partir des fréquences alléliques

## Informations sur le marqueur 3-21/TaqI

$$H = 1 - \sum_{i=1}^2 \text{fréquence}_i^2$$

$$= 25,35 \%$$

<b>Chromosome</b>	15q
<b>D-number</b>	<b>D15S10</b>
<b>Mot-clef</b>	
<b>Hétérozygotie</b>	21.28%
<b>Collaborateur 26</b>	Dr Sue POVEY The Galton Laboratory Department of Genetics and Biometry University College London, Wolfson House 4 Stephenson Way London NW1 2HE, UK <b>john@mrc-hbgu.ucl.ac.uk</b> 44. (71) 387-7050 or ext. 5035 387-3496

## Liste des marqueurs liés à 3-21/TaqI

Familles (nb. individus génotypés)			
<b>102</b> (16)	<b>104</b> (16)	<b>12</b> (2)	<b>13291</b> (12)
<b>13294</b> (2)	<b>1332</b> (2)	<b>1333</b> (15)	<b>1340</b> (11)
<b>1341</b> (2)	<b>1344</b> (14)	<b>1347</b> (2)	<b>1349</b> (13)
<b>1362</b> (2)	<b>1413</b> (19)	<b>1416</b> (16)	<b>1418</b> (2)
<b>1421</b> (2)	<b>1424</b> (2)	<b>66</b> (2)	<b>884</b> (17)

Taille des fragments		Fréquences alléliques	
Fragment	Taille (Mb)	Allele	Fréquence
1	9	1	0.851064
2	8.2	2	0.148936

# Q7 : Recalculer le taux d'hétérozygotie à partir des fréquences alléliques

## Informations sur le marqueur 3-21/TaqI

$$H = 1 - \sum_{i=1}^2 \text{fréquence}_i^2$$

= 25,35 %

<b>Chromosome</b>	15q
<b>D-number</b>	<b>D15S10</b>
<b>Mot-clef</b>	
<b>Hétérozygotie</b>	21.28%
<b>Collaborateur 26</b>	Dr Sue POVEY The Galton Laboratory Department of Genetics and Biometry University College London, Wolfson House 4 Stephenson Way London NW1 2HE, UK <a href="mailto:john@mrc-hbgu.ucl.ac.uk">john@mrc-hbgu.ucl.ac.uk</a> 44. (71) 387-7050 or ext. 5035 387-3496

Formule que nous utilisons :

$$H = 1 - \sum_{i=1}^2 \text{fréquence}_i^2$$

Liste des marqueurs liés à 3-21/TaqI

Families (nb. individus)	genotypes	1351 (12)	1352 (11)	1353 (10)	1354 (9)	1355 (8)	1356 (7)	1357 (6)	1358 (5)	1359 (4)	1360 (3)	1361 (2)	1362 (1)
107	(16)	1351 (12)	1352 (11)	1353 (10)	1354 (9)	1355 (8)	1356 (7)	1357 (6)	1358 (5)	1359 (4)	1360 (3)	1361 (2)	1362 (1)
132	94 (2)	1351 (12)	1352 (11)	1353 (10)	1354 (9)	1355 (8)	1356 (7)	1357 (6)	1358 (5)	1359 (4)	1360 (3)	1361 (2)	1362 (1)
131	(2)	1351 (12)	1352 (11)	1353 (10)	1354 (9)	1355 (8)	1356 (7)	1357 (6)	1358 (5)	1359 (4)	1360 (3)	1361 (2)	1362 (1)
135	2 (2)	1351 (12)	1352 (11)	1353 (10)	1354 (9)	1355 (8)	1356 (7)	1357 (6)	1358 (5)	1359 (4)	1360 (3)	1361 (2)	1362 (1)
142	1 (2)	1351 (12)	1352 (11)	1353 (10)	1354 (9)	1355 (8)	1356 (7)	1357 (6)	1358 (5)	1359 (4)	1360 (3)	1361 (2)	1362 (1)

Formule du CEPH

$$H = \frac{\text{nb d'hétérozygotes}}{\text{nombre total d'individus}}$$

Taille des fragments		Fréquences alléliques	
Fragment	Taille (Mb)	Allèle	Fréquence
1	9	1	0.851064
2	8.2	2	0.148936

# Q7 : Recalculer le taux d'hétérozygotie à partir des fréquences alléliques

## Informations sur le marqueur AFM016yg1/(AC)n

$$H = 1 - \sum_{i=1}^5 \text{fréquence}_i^2$$

$$= 63,58 \%$$

<b>Chromosome</b>	15
<b>D-number</b>	<b>D15S143</b>
<b>Mot-clef</b>	<b>Z23284</b>
<b>Hétérozygotie</b>	67.86%
<b>Collaborateur 42</b>	Dr Jean WEISSENBACH Centre National de Séquençage 2, rue Gaston Crémieux - BP 191 91006 EVRY CEDEX, France Génoscope <b>jsbach@genoscope.cns.fr</b> 33.(0) 1 60 87 25 02 33 (0)1 60 87 25 32

## Liste des marqueurs liés à AFM016yg1/(AC)n

Familles (nb. individus génotypés)			
<b>102</b> (16)	<b>1331</b> (17)	<b>1332</b> (16)	<b>1347</b> (16)
<b>1362</b> (17)	<b>1413</b> (18)	<b>1416</b> (15)	<b>884</b> (18)

Taille des fragments		Fréquences alléliques	
Fragment	Taille (Mb)	Allele	Fréquence
1	0.197	1	0.517857
2	0.189	2	0.285714
3	0.199	3	0.071429
4	0.195	4	0.089286
5	0.191	5	0.035714

# Q7 : Recalculer le taux d'hétérozygotie à partir des fréquences alléliques

## Informations sur le marqueur ss100866/SNP

$$H = 1 - \sum_{i=1}^2 \text{fréquence}_i^2$$

= 28,25 %

<b>Chromosome</b>	15
<b>D-number</b>	
<b>Mot-clef</b>	<b>rs749504</b>
<b>Hétérozygotie</b>	21.28%
<b>Collaborateur 2</b>	Dr Howard M. CANN Fondation Jean DAUSSET - C.E.P.H. 27, rue Juliette Dodu 75010 PARIS, France 33. (1) 53 72 51 03 or 53 72 5 53 72 51 28

## Liste des marqueurs liés à ss100866/SNP

<b>Familles</b> (nb. individus génotypés)			
<b>1331</b> (8)	<b>1333</b> (8)	<b>1334</b> (7)	<b>1340</b> (8)
<b>1341</b> (8)	<b>1346</b> (7)	<b>1347</b> (8)	<b>1362</b> (7)
<b>1408</b> (8)	<b>1416</b> (8)	<b>1420</b> (8)	<b>1423</b> (8)

<b>Taille des fragments</b>	<b>Fréquences alléliques</b>	
	<b>Allele</b>	<b>Fréquence</b>
Pas de donnée de taille pour ce marqueur	1 / A	0.170213
	2 / G	0.829787

Q8 : Lequel de ces trois marqueurs est le plus informatif ?

Le marqueur microsatellite est le plus informatif.



*AFM016yg1/(AC)n :*

5 allèles

H > 60 %



Q8 : Lequel de ces trois marqueurs est le plus informatif ?

Le marqueur microsatellite est le plus informatif.



*AFM016yg1/(AC)n :*

5 allèles  
H > 60 %



*3-21/Taq-1 et  
ss100866/SNP :*

2 allèles  
H < 30 %

Q9 : Affinez la mesure de l'informativité de ces 3 marqueurs en calculant le PIC.

$$PIC = H - \sum_{i=1}^n \sum_{j=i+1}^n 2 \times (\text{fréquence}_i^2 \times \text{fréquence}_j^2)$$

Marqueur	PIC	H
3-21/TaqI	22,14 %	25,35 %
AFMO16yg1/(AC)n	56,26 %	63,58 %
ss100866/SNP	24,26 %	28,25 %