

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) _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

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

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

$$= 25,35 \%$$

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

Liste des marqueurs liés à 3-21/TaqI

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

Chromosome	15q
D-number	D15S10
Mot-clef	
Hétérozygotie	21.28%
Collaborateur 26	Dr Sue POVEY The Galton Laboratory Department of Genetics and Biometry University College London, Wolfson House 4 Stephenson Way London NW1 2HE, UK john@mrc-hbgu.ucl.ac.uk 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 %

Chromosome	15
D-number	D15S143
Mot-clef	Z23284
Hétérozygotie	67.86%
Collaborateur 42	Dr Jean WEISSENBACH Centre National de Séquençage 2, rue Gaston Crémieux - BP 191 91006 EVRY CEDEX, France Génoscope jsbach@genoscope.cns.fr 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)			
102 (16)	1331 (17)	1332 (16)	1347 (16)
1362 (17)	1413 (18)	1416 (15)	884 (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 %

Chromosome	15
D-number	
Mot-clef	rs749504
Hétérozygotie	21.28%
Collaborateur 2	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

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

Taille des fragments	Fréquences alléliques	
	Allele	Fréquence
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 %