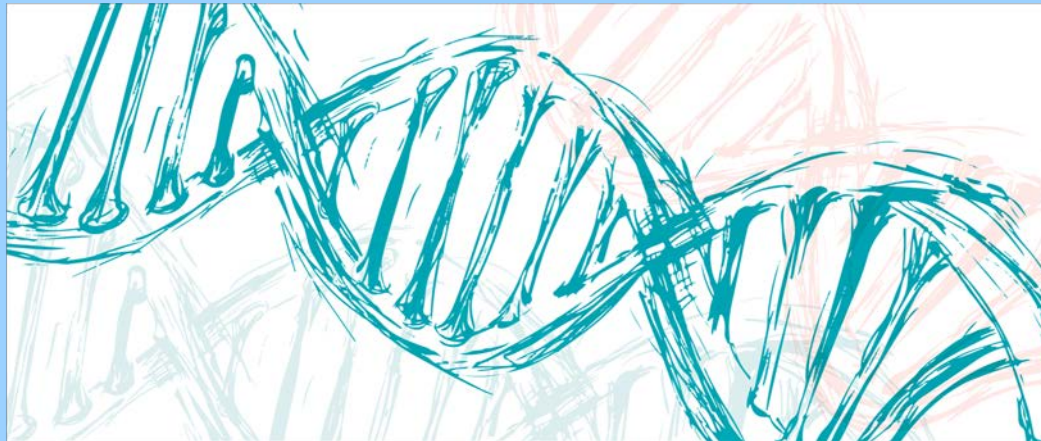


ČO JE DOMÁCE GENETICKÉ TESTOVANIE A AKO SÚVISI S NAŠOU FARBOU VLASOV?



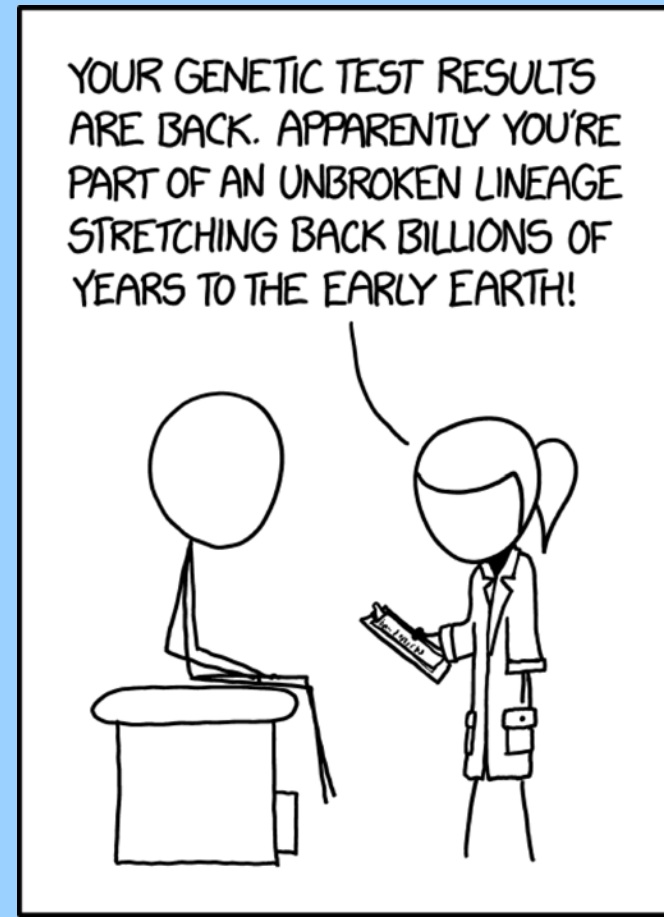
Dr Ivet Gažová

Institute of Genetics and Molecular Genetics

University of Edinburgh

Genetické testy

- Sú čoraz lacnejšie (okolo 100 eur)
- Môžeme si ich urobiť aj doma
- Vzorka slín, bez krvi



UPDATED

23andMe vs. AncestryDNA: What's the difference?

It depends on what you're after.



23andMe



\$199.00

Amazon

SEE IT



AncestryDNA



\$59.00

Ancestry.com

SEE IT



Living DNA



\$99.00

Living DNA

SEE IT



HomeDNA



\$99.00

HomeDNA

SEE IT



National Geographic
Genographic Project



\$58.88

Amazon

SEE IT



MyHeritage DNA



\$99.00

Amazon

SEE IT



Which DNA test kit should you get? This guide can help.

Are you distantly related to Beyoncé? You should probably find out.

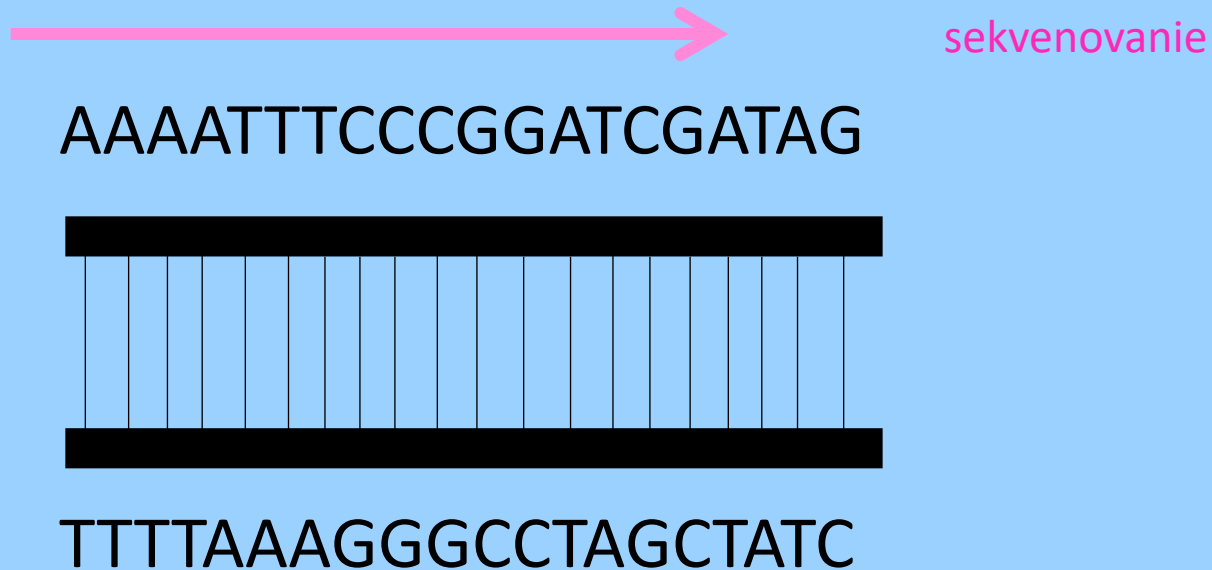
Share on Facebook

Share on Twitter



Ale ako to vlastne robia?

- Väčšinou sa nesekvenujú celé časti DNA

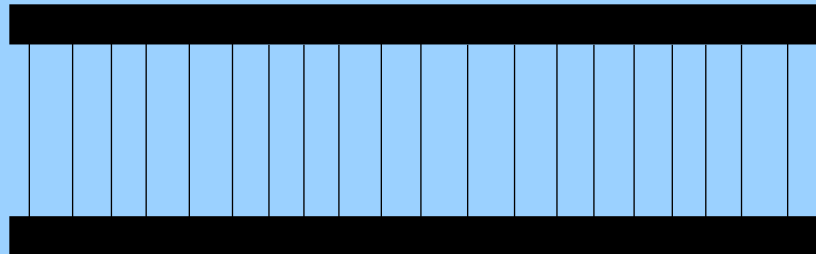


Ale ako to vlastne robia?

- Väčšinou sa nesekvencujú celé časti DNA

SNP-chip

AAAATTTC**C**CGGATCGATAG



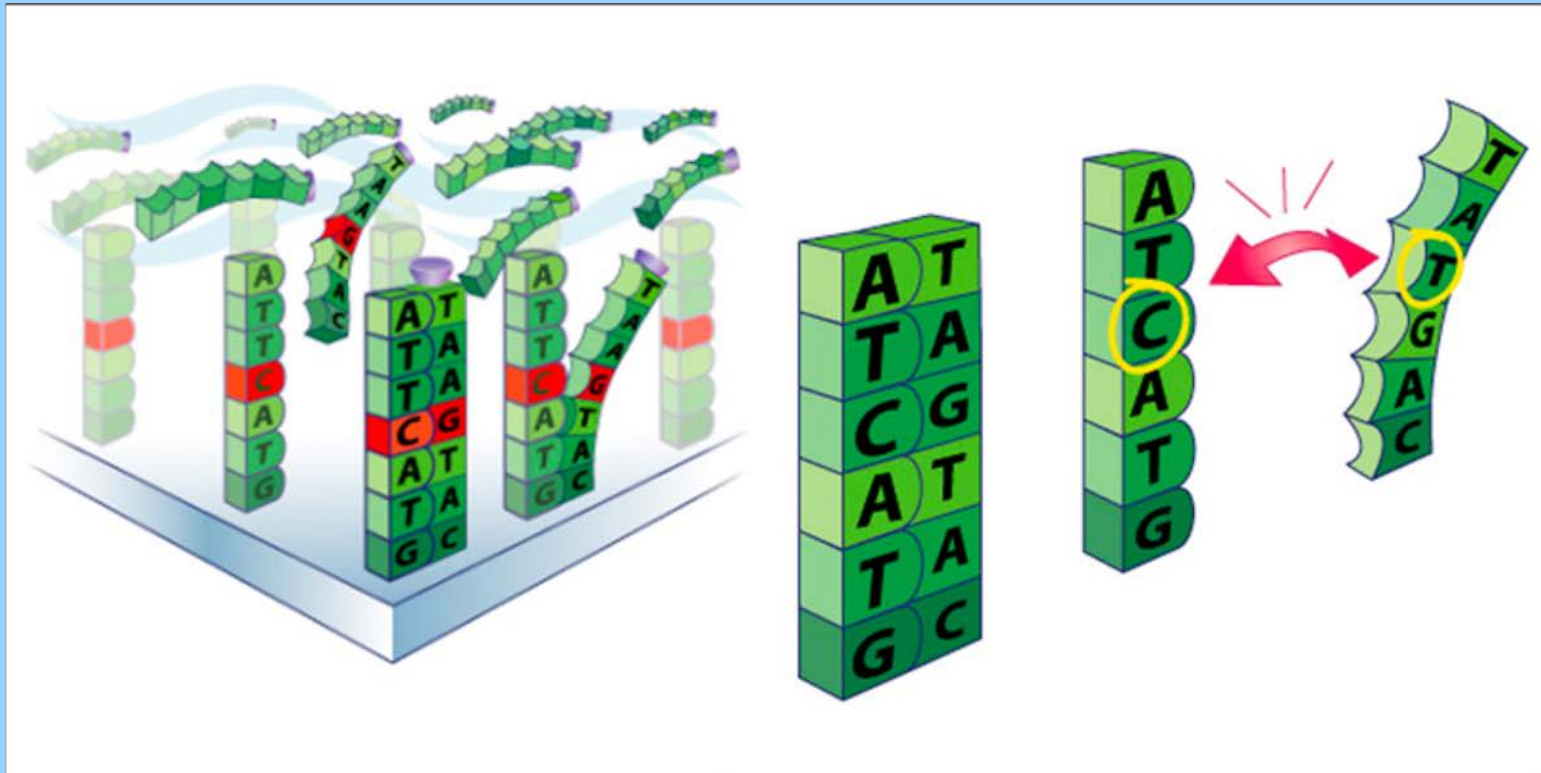
TTTTAAAGGGCCTAGCTATC



Rýchle a lacné

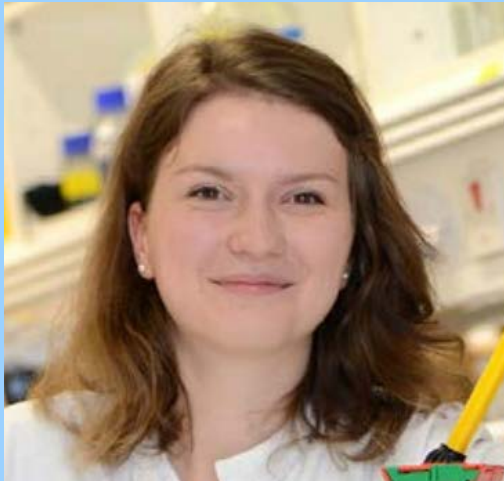
Stará technológia 😊

Dokonalá zhoda = probe sa hybridizuje a vyšle fluoreskujúci signál



Prečo chceme vedieť iba jednotlivé bázy?

- Single Nucleotide Polymorphism (SNP)



TTT**G**ACG
TTT**G**ACG



TTT**T**ACG
TTT**G**ACG

Výstup zo SNP chipu

```
#Genetic data is provided below as five TAB delimited columns. Each line
#corresponds to a SNP. Column one provides the SNP identifier (rsID where
#possible). Columns two and three contain the chromosome and basepair position
#of the SNP using human reference build 37.1 coordinates. Columns four and five
#contain the two alleles observed at this SNP (genotype). The genotype is reported
#on the forward (+) strand with respect to the human reference.
```

rsid	chromosome	position	allele1	allele2
rs190214723	1	693625	T	T
rs3131972	1	752721	G	G
rs12562034	1	768448	G	G
rs115093905	1	787173	G	G
rs6681049	1	800007	C	C
rs28444699	1	830181	A	A
rs4970383	1	838555	C	C
rs4970382	1	840753	T	T
rs11516185	1	843405	G	G
rs4475691	1	846808	C	C
rs13303369	1	852875	T	T
rs4970461	1	852964	G	G
rs7537756	1	854250	A	A
rs7418179	1	858801	G	G

↑
SNP

↑
Chromozóm

↑
Pozícia

↑ ↑
2 kópie SNPu (alely)

~65 000 SNPs

Vďaka SNP-om toho vieme veľa zistiť

- Rôzne choroby, farba očí, vlasov...

Napríklad laktózová intolerancia:

rs4988235 je pri laktázovom gene *LCT*

Geno	Mag	Summary
(C;C)	2.5	likely to be lactose intolerant as an adult
(C;T)	1.1	likely to be able to digest milk as an adult
(T;T)	1.1	can digest milk

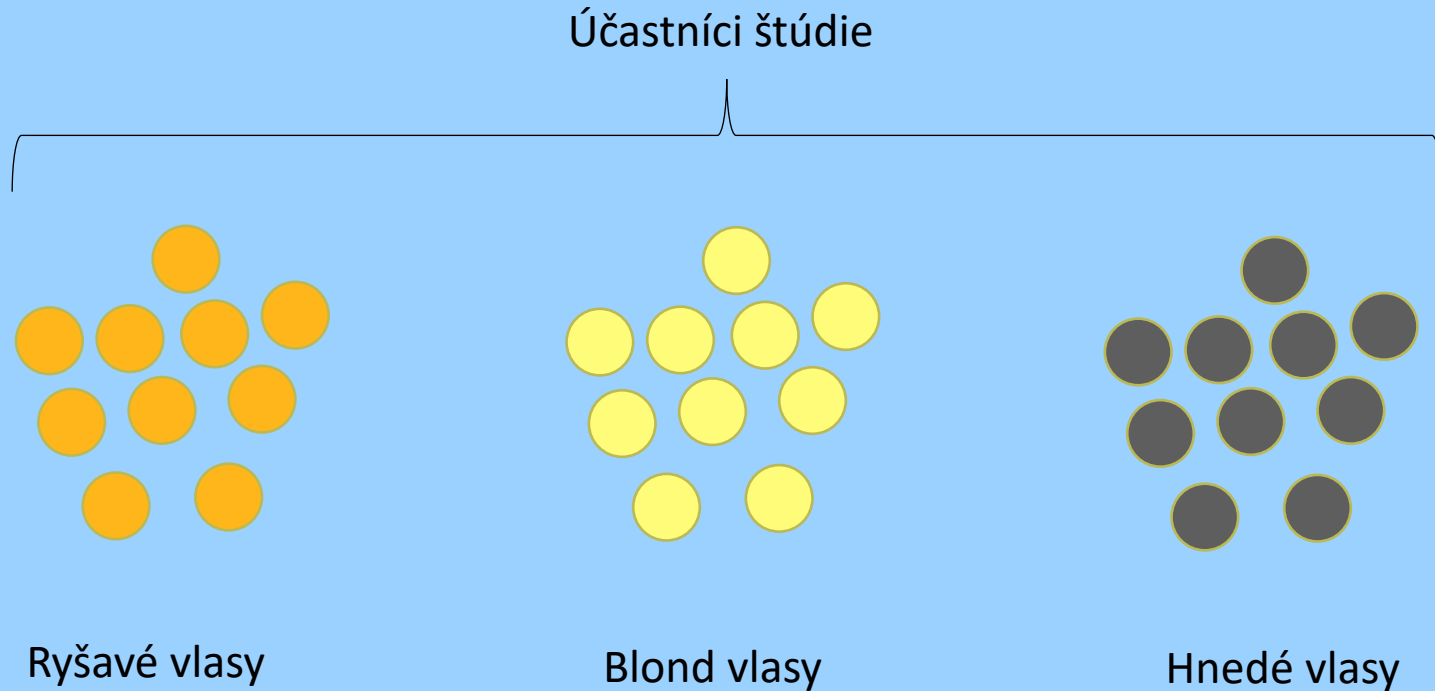
Popular [\[edit\]](#)

- [rs53576](#) in the oxytocin receptor influences social behavior and personality
- [rs1815739](#) muscle performance
- [rs7412](#) and [rs429358](#) can raise the risk of [Alzheimer's disease](#) by more than 10x
- [rs6152](#) can influence [baldness](#)
- [rs333](#) resistance to HIV
- [rs1800497](#) in a dopamine receptor may influence the sense of pleasure
- [rs1805007](#) determines [red hair](#) and sensitivity to anesthetics
- [rs9939609](#) triggers [obesity](#) and [type-2 diabetes](#)
- [rs662799](#) prevents weight gain from high fat diets
- [rs7495174](#) green [eye color](#) and [rs12913832](#) for blue [eye color](#)
- [rs7903146](#) in 3% of the population greatly increases the risk of [type-2 diabetes](#)
- [rs12255372](#) linked to [type-2 diabetes](#) and [breast cancer](#)
- [rs1799971](#) makes [alcohol cravings](#) stronger
- [rs17822931](#) determines [earwax](#), sweating and body odor
- [rs4680](#) varied cognitive effects
- [rs1333049](#) [coronary heart disease](#)
- [rs1051730](#) and [rs3750344](#) nicotine dependence
- [rs4988235](#) [lactose intolerance](#)

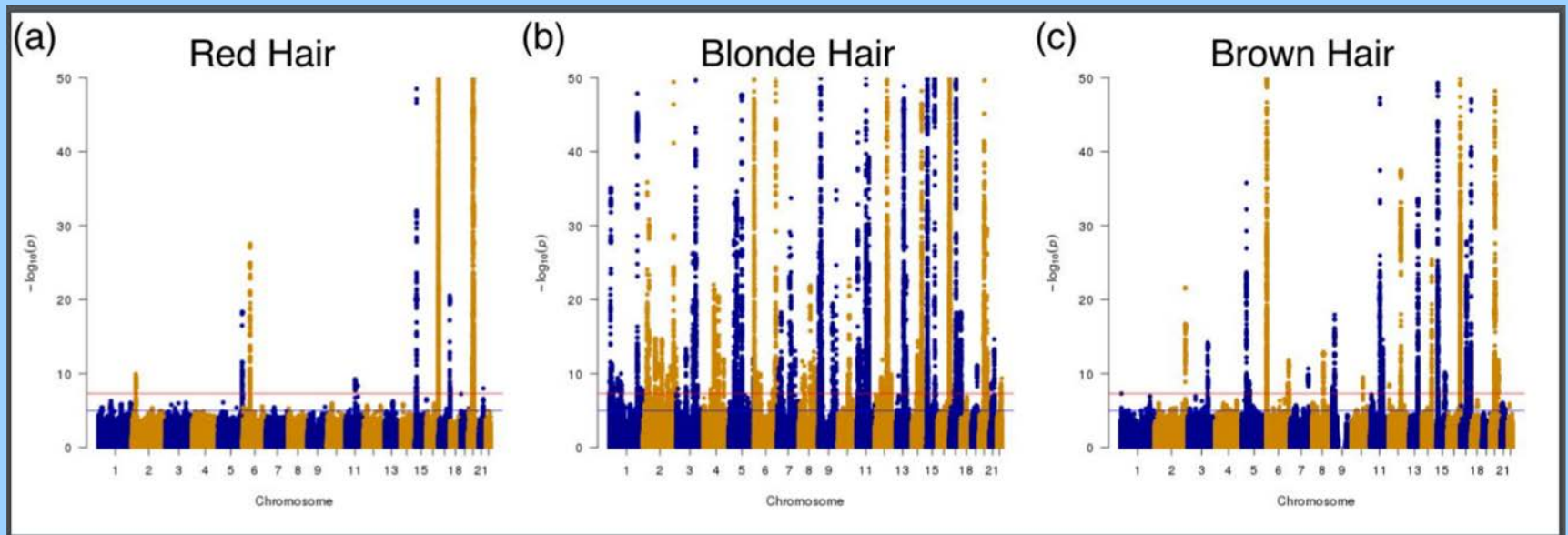
View [all 110292](#) snps in SNPedia.

Ako vieme, čo znamenajú jednotlivé SNP?

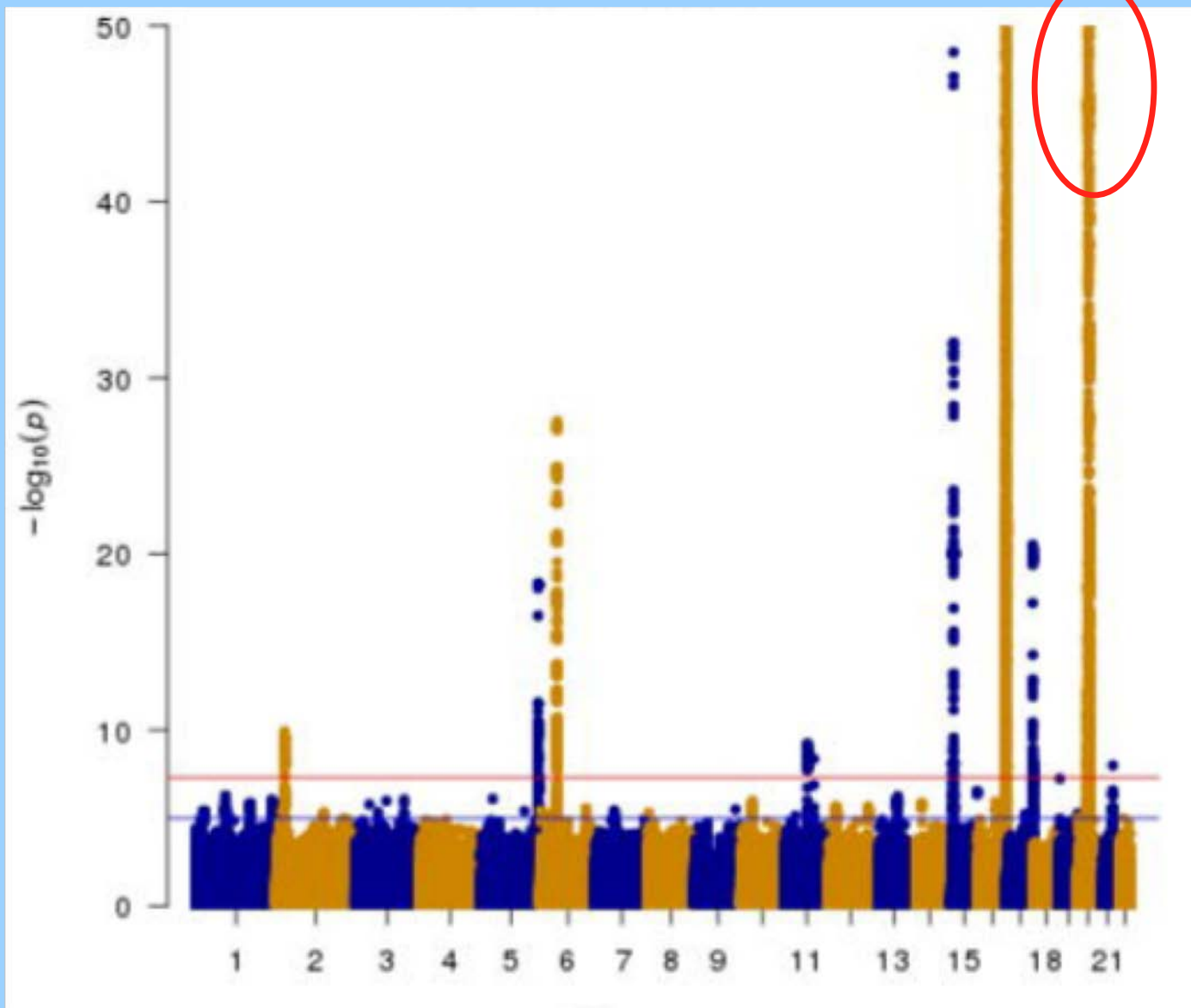
- Vďaka štatistike a pravdepodobnosti (a GWAS)!



Genome wide association study (GWAS)



Ako veľmi sme si istí, že je to pravdivé



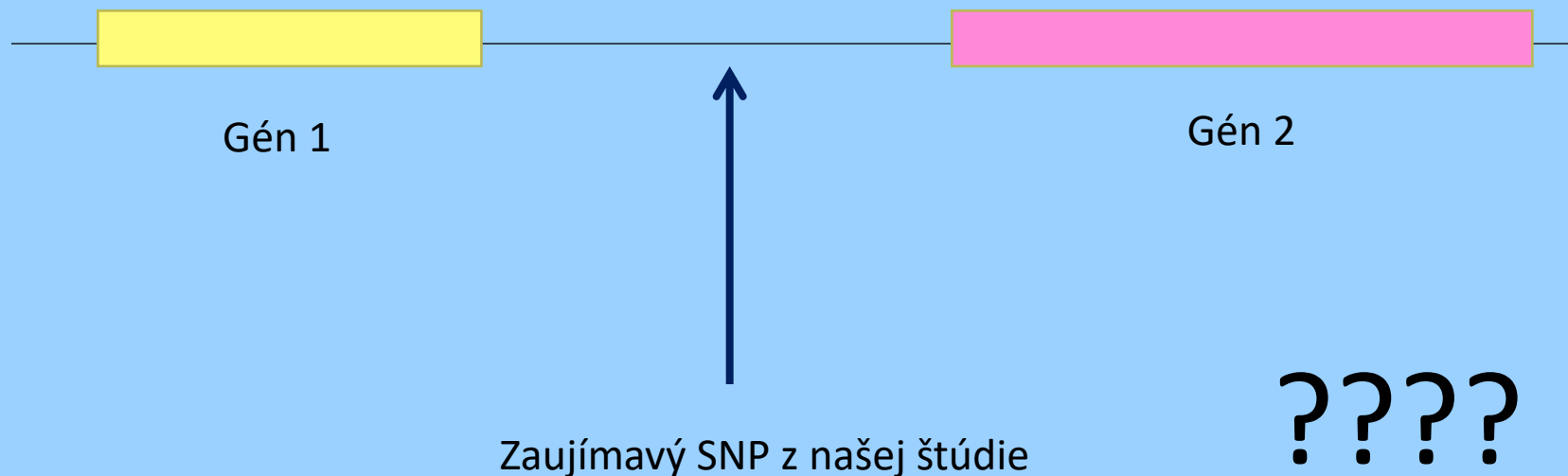
Chromozóm

Výsledok

- Ak má niekto SNP rs1805005 s alelami T,T (namiesto G,G) tak je veľmi vysoká šanca, že má ryšavé vlasy
- Táto mutácia je v géne MC1R, v ktorej sa zmení jeho štruktúra a tým pádom nevykonáva svoju funkciu
- Ľahko overiteľné

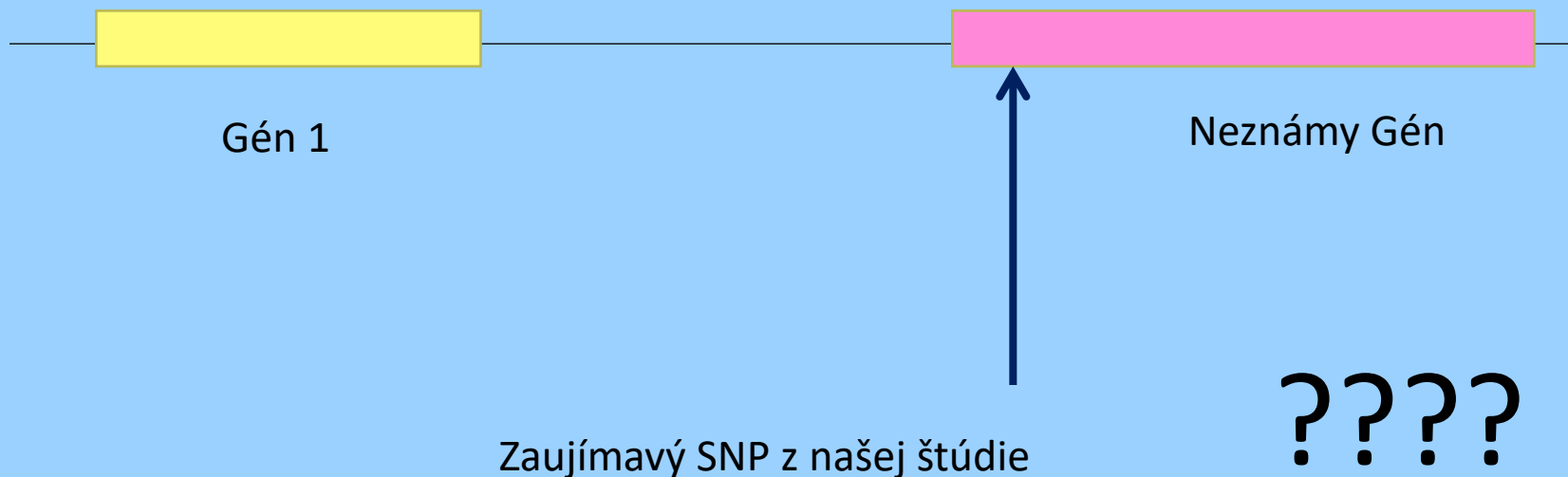
”malý” zádrhel

- Väčšina takýchto mutácií (SNPov) sa nenachádza v kódovacej časti génu



”malý” zádrheľ

- a aj keď sa nachádza, tak nevieme, čo presne robia

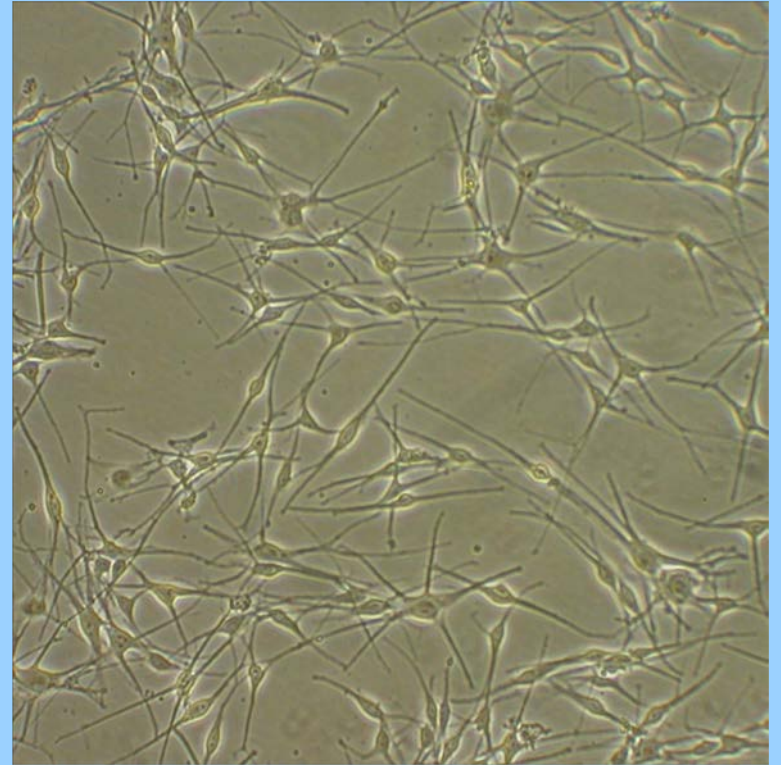


Čo to znamená?

- ak nevieme určiť fyziologickú funkciu, nevieme presne, prečo nám to vyšlo
- korelácia neznamená kauzalitu
- chyba v technologickom procese, štatistická anomália...

Čo teraz s našou farbou vlasov?

- na rad prichádza tradičnejšia biológia :)



Späť k domácemu genetickému testovaniu...

- aj keď vieme určiť, čo presne robí naša mutácia, tak to neznamená, že všetko je tak ako sa zdá...

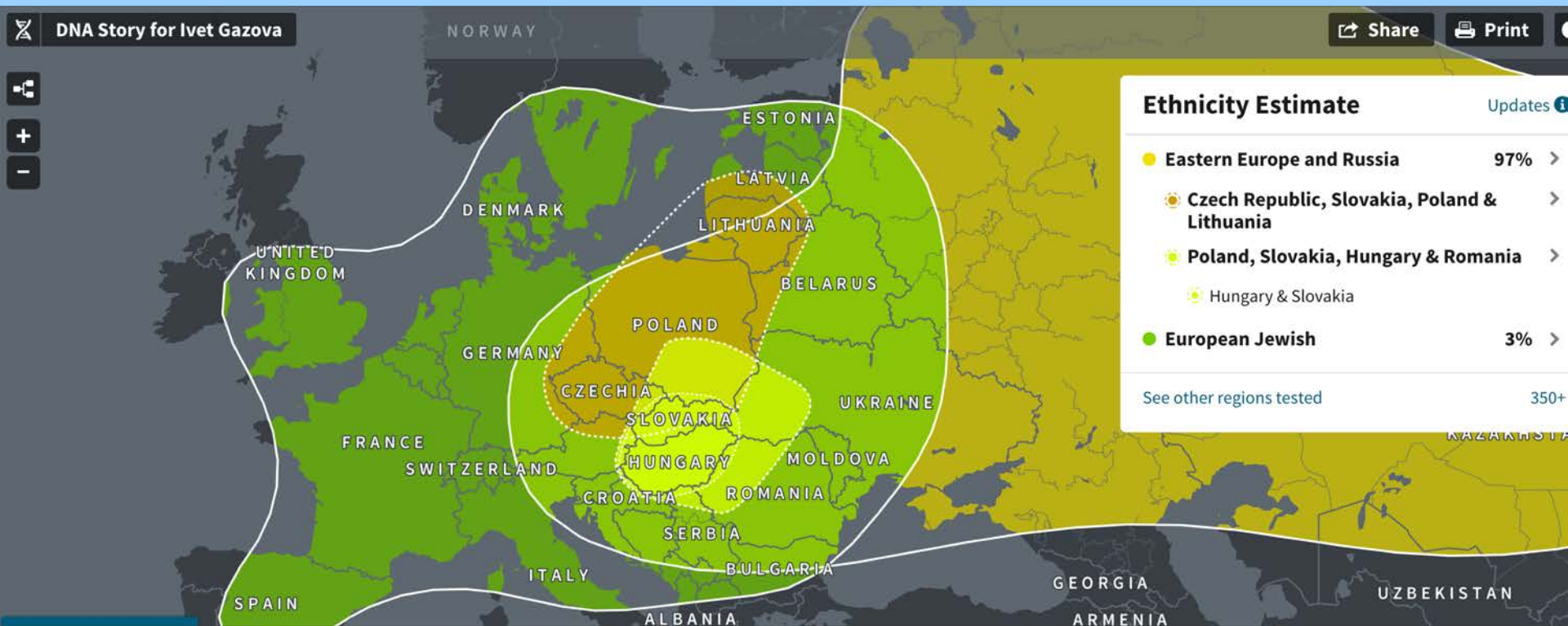
Moja laktózová intolerancia:

Geno	Mag	Summary
(C;C)	2.5	likely to be lactose intolerant as an adult
(C;T)	1.1	likely to be able to digest milk as an adult
(T;T)	1.1	can digest milk



A čo teda o tých našich predkoch?

- tak ako pri štúdiách farby vlasov môžeme postupovať pri rôznych národnostiach a štatisticky vyhodnotiť
- ja som mala veľké očakávania!



To som si mohla domyslieť!

Na ukončenie..

- štúdie, ktoré sa zaoberajú SNPs, sú prospešné, ALE je tiež dôležité vedieť, ako tie mutácie fungujú
- všeobecne vieme viacej informácií zistiť zo sekvenovania DNA ako iba zo SNP chipu

Na ukončenie..

- domáce testy sú skvelé na svoj špecifický účel, ale netreba od nich príliš veľa očakávať a treba ich brať s rezervou
- stále len tak ľahko nezistíme, či sme rodina s Beyoncé
- ak nám niečo vyjde zlé, nerobiť paniku a radšej sa obrátiť na medicínskych profesionálov :)

Ďakujem za pozornosť!



Ďakujem za pozornosť!

