



CURSO OCÉANO DE GENES Y GENOMAS

Lección 5 – ¿Cómo elaborar genealogías de enfermedades hereditarias con R?

PROFESOR DEL CURSO



Dr. José Gallardo
Profesor de genética y genómica aplicada
Pontificia Universidad católica de Valparaíso

PLAN DE LA CLASE

REPASO DE CONCEPTOS

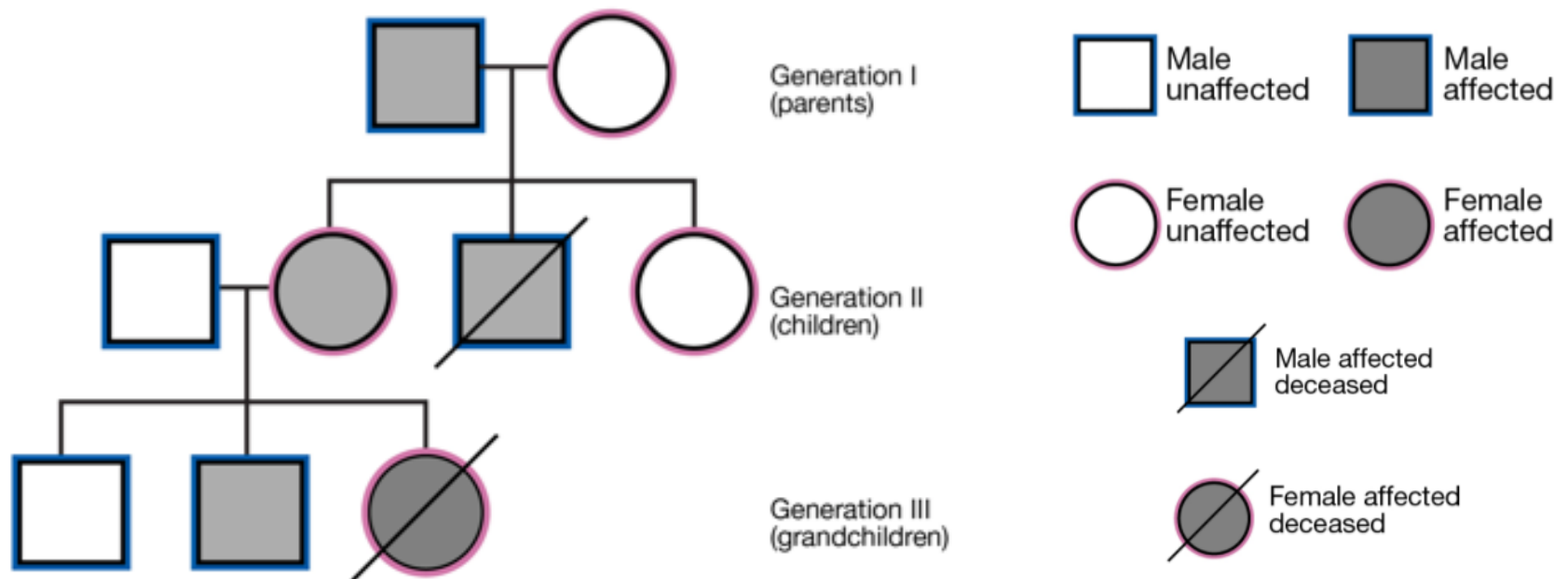
Qué es una genealogía o pedigree.

Estudio de caso: Albinismo ocular.

ELABORAR PEDIGRI CON ALBINISMO OCULAR CON R

PEDIGREE

Un pedigree o genealogía es la representación del árbol genético de una familia.



Pedigree from National Human Genome Research Institute (NHGRI)

ALBINISMO OCULAR

Esta condición reduce el color o pigmentación del iris que es la parte coloreada del ojo.


Journal of Genetics, Vol. 97, No. 5, December 2018, pp. 1479–1484
<https://doi.org/10.1007/s12041-018-1024-7>

© Indian Academy of Sciences

RESEARCH NOTE



Identification of a novel *GPR143* mutation in X-linked ocular albinism with marked intrafamilial phenotypic variability

JAE-HO JUNG¹, EUN HYE OH², JIN-HONG SHIN², HYANG-SOOK KIM², SEO YOUNG CHOI³, KWANG-DONG CHOI³, CHANGWOOK LEE⁴ and JAE-HWAN CHOI^{2*} 

¹Department of Ophthalmology, Seoul National University Hospital, Seoul, South Korea

²Department of Neurology, Pusan National University School of Medicine, Research Institute for Convergence of Biomedical Science and Technology, Pusan National University Yangsan Hospital, Yangsan, South Korea

³Department of Neurology, Pusan National University Hospital, Pusan National University School of Medicine and Biomedical Research Institute, Busan, South Korea

⁴Department of Biological Sciences, School of Life Sciences, Ulsan National Institute of Sciences and Technology, Ulsan, South Korea

*For correspondence. E-mail: rachelbolan@hanmail.net.

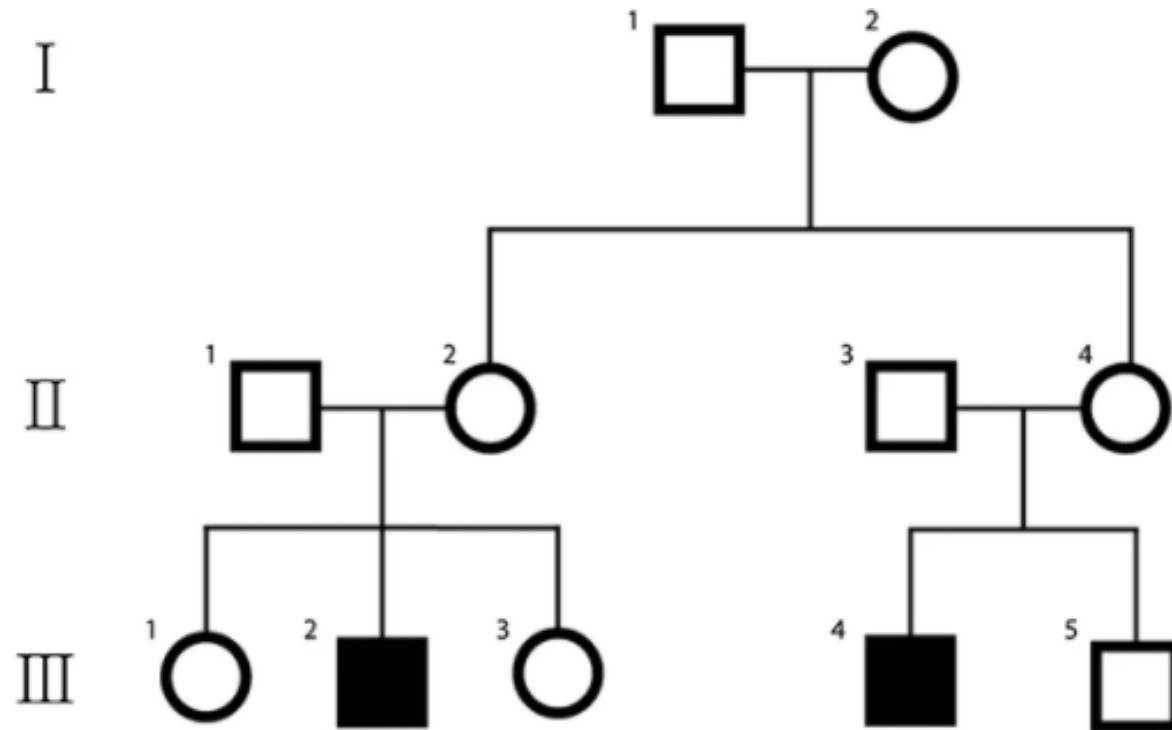
Received 7 June 2018; revised 7 August 2018; accepted 13 August 2018; published online 22 November 2018

Pedigree and figure from Jung, et al. 2018. J Genet 97, 1479–1484



HERENCIA Y PEDIGREE

Albinismo ocular tipo 1 tiene un patrón de herencia ligado al cromosoma X.

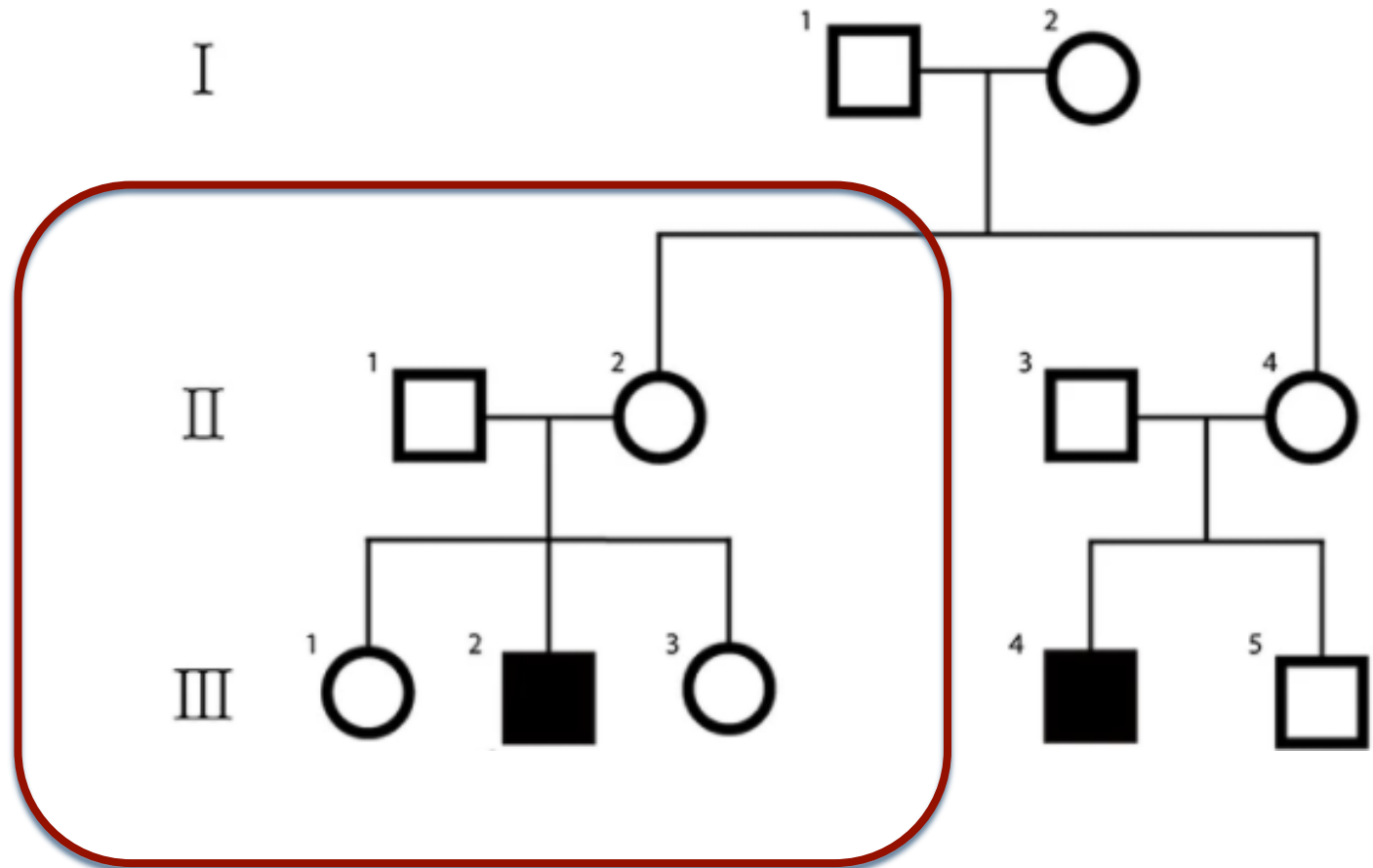


Pedigree and figure from Jung, et al. 2018. J Genet 97, 1479–1484

OBJETIVO

Reconstruir pedigrí de familia 2.

**Pedigrí
Familia 2**



¿CÓMO LO HAREMOS?

Lenguaje de programación R y software kinship2



Lenguaje de programación muy utilizado en ciencia y tecnología.

Librería kinship2

- Desarrollado por Sinnwell y colaboradores de la Clínica Mayo en el año 2014.
- Permite manipular datos de genealogía.

TABLA DE PEDIGRI KINSHIP 2

id	fatherid	motherid	sex	affected
Lian	NA	NA	1	0
Emma	NA	NA	2	0
Olivia	Lian	Emma	2	0
James	Lian	Emma	1	1
Isabella	Lian	Emma	2	0

Sex: 1 significa varón, 2 significa mujer.
Affected: 0 significa NO tiene la enfermedad, 1 SI la tiene.

CÓDIGO R

Paso 1 : Construir un vector para cada columna de la tabla pedigree.

```
id          <- c ("Lian", "Emma", "Olivia", "James", "Isabella")
fatherid    <- c ( NA, NA, "Lian", "Lian", "Lian")
Motherid    <- c ( NA, NA, "Emma", "Emma", "Emma")
sex         <- c (1, 2, 2, 1, 2)
Affected    <- c (0,0,0,1,0)
```

Paso 2. Construir una tabla del pedigree en R

```
fam2    <- data.frame(id, fatherid, motherid, sex, affected)
```

Opcional. Imprimir tabla

```
knitr::kable(fam2, caption = "Pedigree table")
```

CÓDIGO KINSHIP 2

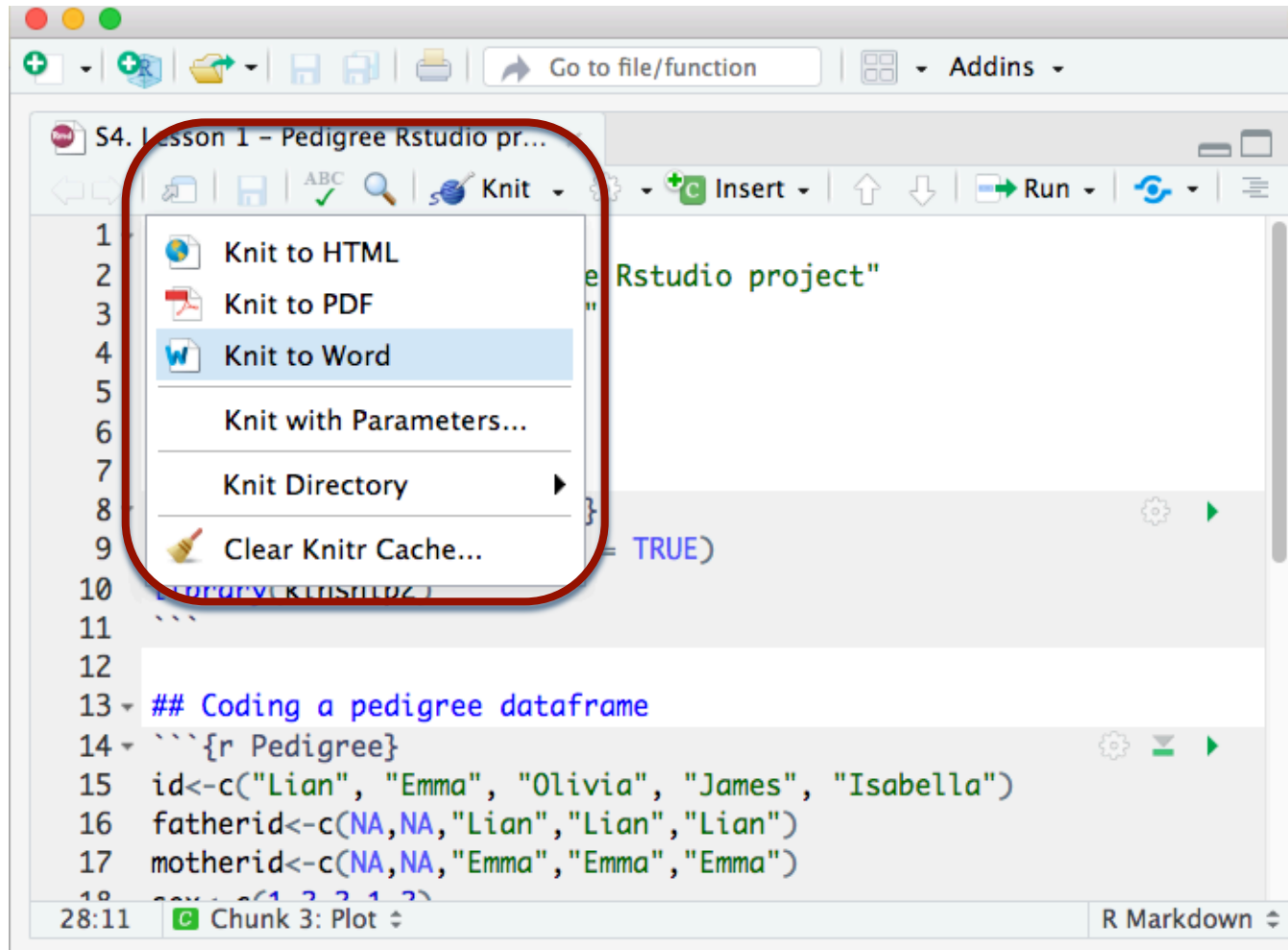
Paso 3. Crea objeto pedigree

```
Ped <- with(fam2, pedigree(id=id, dadid=fatherid,  
momid=motherid, sex=sex, affected=affected))
```

Paso 4. Grafica el objeto pedigrí con un tamaño de 1x (cex=1)

```
plot(Ped, cex = 1)
```

COMPILAR CON LIBRERÍA KNITR



Lesson 1 - Pedigree Rstudio project

Dr. Jose Gallardo

24-06-2020

Coding a pedigree dataframe

```
id<-c("Lian", "Emma", "Olivia", "James", "Isabella")
fatherid<-c(NA,NA,"Lian","Lian","Lian")
motherid<-c(NA,NA,"Emma","Emma","Emma")
sex<-c(1,2,2,1,2)
affected<-c(0,0,0,1,0)
```

```
fam2<-data.frame(id,fatherid,motherid,sex,affected)
```

```
knitr::kable(fam2, caption = "Pedigree table")
```

Pedigree table

id	fatherid	motherid	sex	affected
Lian	NA	NA	1	0
Emma	NA	NA	2	0
Olivia	Lian	Emma	2	0
James	Lian	Emma	1	1
Isabella	Lian	Emma	2	0

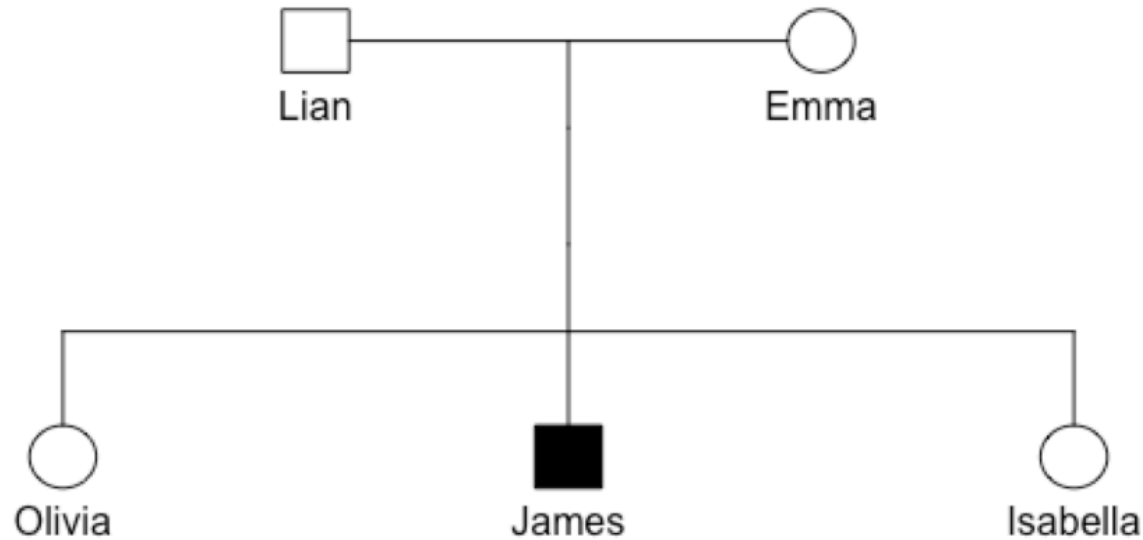
Coding a pedigree chart

```
Ped <- with(fam2, pedigree(id=id, dadid=fatherid, momid=motherid, sex=sex
, affected=affected))
```

```
plot(Ped, cex = 1)
```

REPORTE PDF

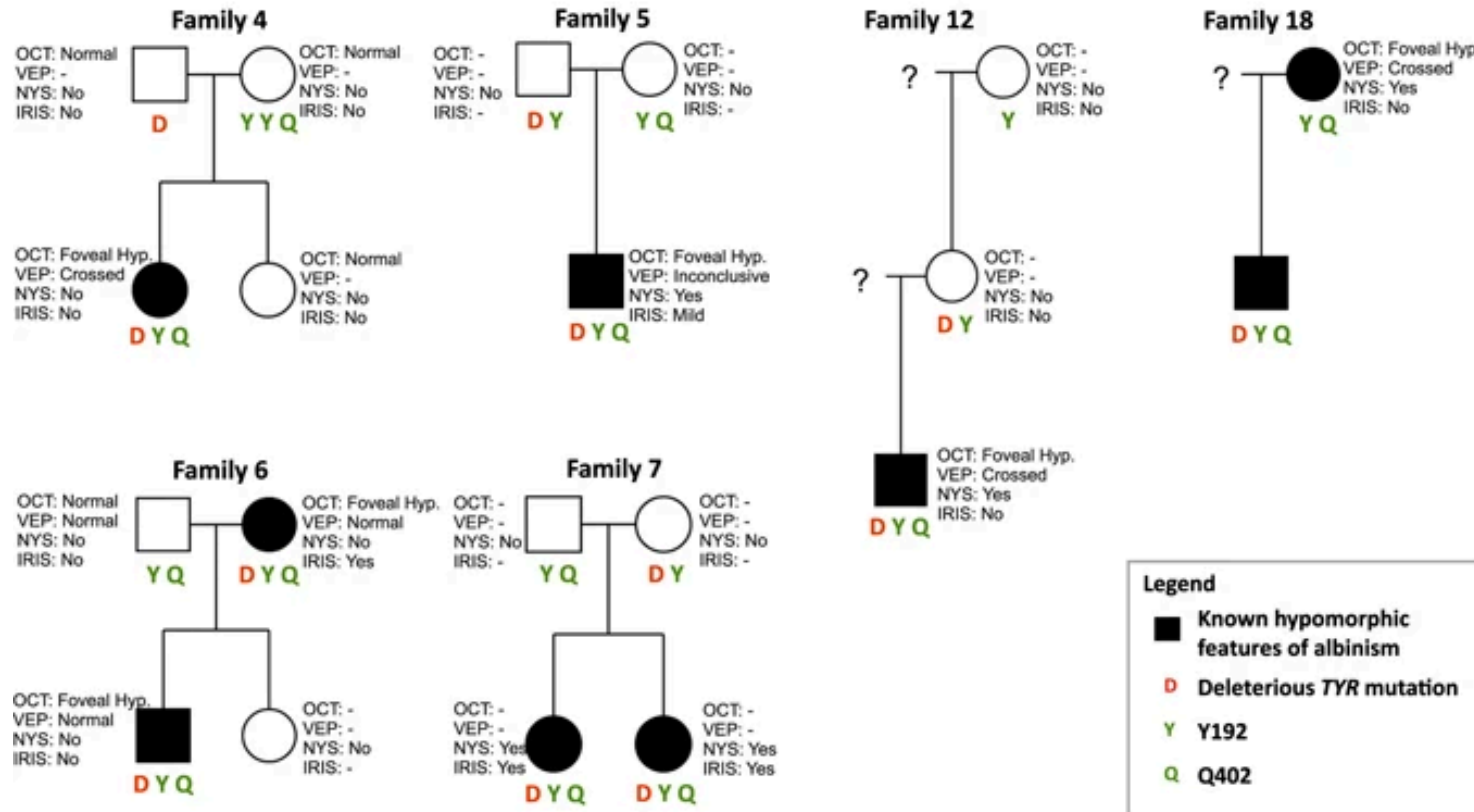
REPORTE PDF - CONTINUACIÓN



Pedigree from Family suffering albinism type 1

OPCIONAL

Seleccione una familia del estudio de Norman et al (2017)
y reconstruye el pedigrí del albinismo oculocutáneo



Norman, C.S. ET AL (2017). Scientific Report 7, 4415

RESUMEN DE LO APRENDIDO

1. Pedigree o genealogía.
2. Albinismo ocular y su herencia.
3. Elaborar un código R para generar una genealogías de enfermedades hereditarias con R.
4. Aprendimos a usar el software kinship 2.
5. Compilamos y generamos un reporte dinámico con knitr.