

DEPARTMENT OF ANTI-DIRTY DATABASE

Отдел борьбы с грязными базами данных

Дело №1: «HGMD vs ClinVar»

...знаете, вы единственные на кого я могу положиться. Я купил базу данных HGMD за 40 000\$, мне обещали, что она куда более надёжная, чем ClinVar, в которую заливают данные все кому не лень... Но мне кажется, что они меня просто-напросто облопошили. Помогите вывести их на чистую воду!

- Мы вам поможем.

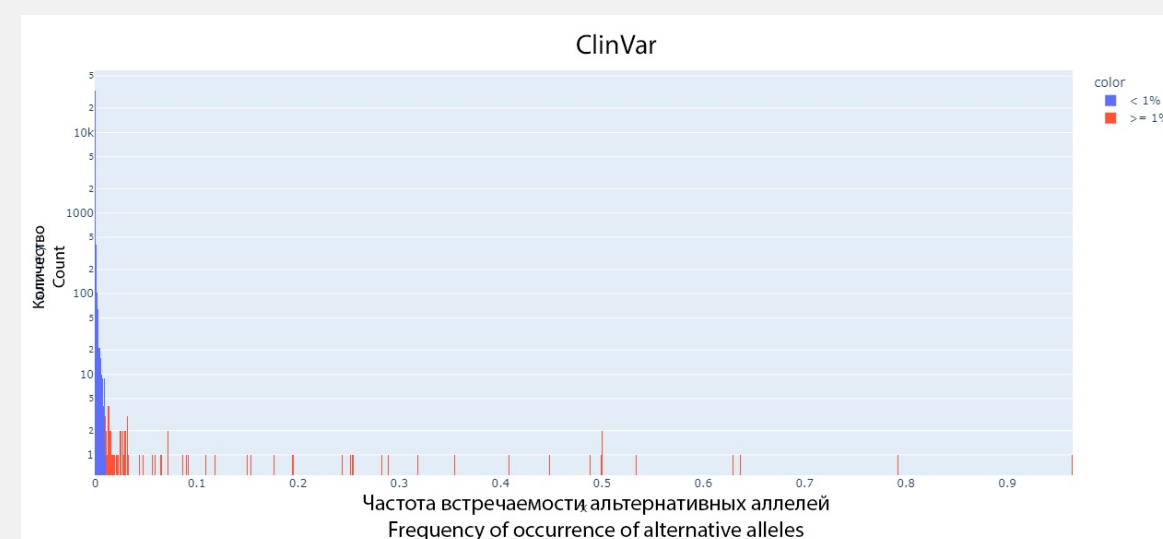
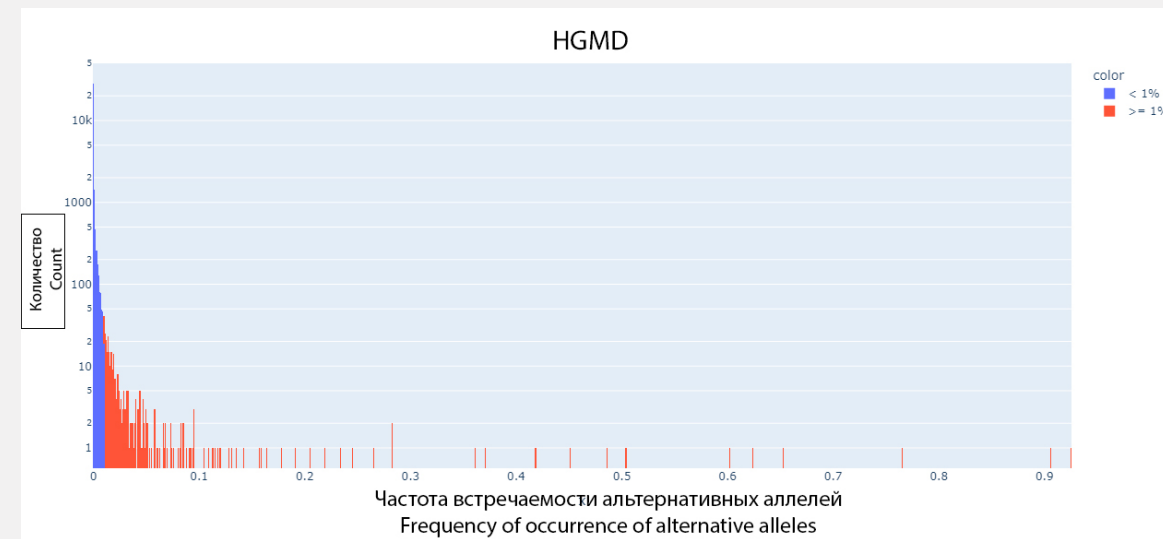
...you know, you're the only ones I can rely on. I bought the HGMD database for \$40,000, I was promised that it is much more reliable than ClinVar, which everyone fills with data ... But it seems to me that they simply scammed me. Help bring them

Test for distribution of healthy population minor allele frequencies (MAF) in pathogenic variants (Variants with MAF>1% benign according to ACMG criteria)

HGMD have more pathogenic variations than ClinVar with present more than 1%. => We all sick and nearly died or they can't read.

low and high frequency pathogenic variants in Clinvar and HGMD

	< 1%	> 1%
HGMD	98,917%	1,083%
Clinvar	99,883%	0,117%



Графики отражающие распределение патогенных вариантов по популяционным частотам.
Graphs reflecting the distribution of pathogenic variants by population frequencies.

Таблица перекрытия вариантов значимости в Clinvar и HGMD.
Significance overlap table in Clinvar and HGMD.

HGDM \ ClinVar	pathogenic	benign	variant with uncertain significance	other
	DM	23914	909	9800
DM?	1599	2749	8010	118

Test for how much inconsistencies in significance of variations HGMD have with ClinVar. If HGMD resents themselves like a very complete database, so they should contain most of pathogenic variants from ClinVar.

909 absolutely benign variants are pathogenic in HGMD, and only 23914 pathogenic variants out of 198471 ClinVar pathogenic variants are DM. SO that's seems like not very reliable database. Verdict! No bioinformatics lab needs to buy this database.

INVESTIGATION DEPARTMENT

Отдел расследований

Дело №2: «Но есть нюанс» Case №2: «But we have one doubt»

...поэтому мы сразу поняли, что где-то закралась ошибка. Однако уже неделю мы не можем понять где именно! Пожалуйста, помогите нам её найти...

- Конечно, всё будет сделано в лучшем виде.

...so we knew immediately that there had been a mistake somewhere. However, for a week now we can not understand where exactly! Please help us find it.

- Of course, everything will be done in the best possible way.

№1

материалы дела:

Имя: ***
возраст: 14.
Пол: женский.
Симптомы: аменорея, высокий уровень тестостерона.

Кариотип: 46 XY(?!)
Мутации: ген AR
Заключение: Мутация в гене AR стала причиной невосприимчивость к андрогенам.

Case materials:

Name: ***
Age: 14
Sex: woman
symptoms: amenorrhea, increase of testosterone level

Karyotype: 46 XY(?!)
Mutation: AR gene
Conclusion: A mutation in the AR gene caused androgen resistance

№2

материалы дела:

Имя: ***
возраст: 14.
Пол: женский.
Симптомы: аменорея, появление мужских вторичных половых признаков.

Кариотип: 46 XY(?!)
Мутации: ген HSD17E3
Заключение: две ранее не описанные мутации приводящие к сдвигу рамки считывания в компаунд-гетерозиготе

Case materials:

Name: ***
Age: 14
Sex: woman
symptoms: amenorrhea, sex reversal

Karyotype: 46 XY(?!)
Mutation: HSD17E3 gene
Conclusion: Two previously undescribed compound-heterozygous frameshift variants

№3

Материалы дела:

Имя: ***
возраст: 0
Пол: мужской
Симптомы: гипоспадия, признаки дизэмбриогенеза

Кариотип: 46 XY
Мутации: ген PTP2C
Заключение: LEOPARD SYNDROME

Case materials:

Name: ***
Age: 0
Sex: man
symptoms: hypospadias, signs of disembyogenesis

Karyotype: 46 XY
Mutation: PTP2C gene
Conclusion: LEOPARD SYNDROME

QUALITY CONTROL DEPARTMENT

Отдел контроля качества

Дело №3: «Подозрительные образцы» Case №3: «Suspicious samples»

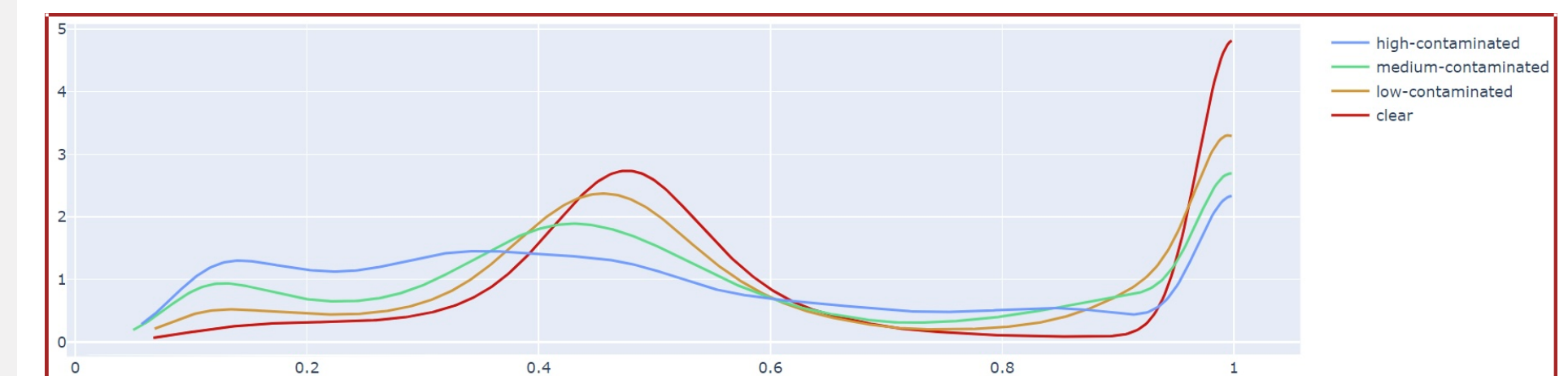
...через некоторое время я начал что-то подозревать... Будто с данными секвенирования ДНК, которые мне прислали, что-то не так...

-Мы возьмёмся за это дело.

...after a while, I began to suspect something... As if something was wrong with the DNA sequencing data that was sent to me...

- We'll take care of this.

CONTAMINATION CHECK Проверка контаминации



Распределение доли альтернативного аллеля у чистого образца ДНК и образцов ДНК с различной долей примеси других ДНК.

Distribution of the proportion of the alternative allele in a pure DNA sample and DNA samples with different proportions of other DNA impurities.

X,Y CHECK Проверка половых хромосом

