# РУКОВОДСТВО

## ПО РАБОТЕ С ПРОГРАММОЙ ТРАНСЛЯЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПРОФИЛЯ В ФЕНОТИП «PHENOWARE»

2023

## Оглавление

# 1. НАЗНАЧЕНИЕ ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

- Программное обеспечение ***PhenoWare*** предназначено для упрощения трансляции (интерпретации) генетического профиля, полученного с использованием набора ***«Phenotype Expert»,*** в набор поисковых фенотипических признаков: пол, группа крови AB0, базовая гаплогруппа Y-хромосомы цвет глаз, волос и кожи.
- Область применения программного обеспечения: лаборатории экспертно-криминалистических и судебно-медицинских учреждений, научно-исследовательские лаборатории.
- Результатом работы программы является сформированный научно-исследовательский отчет о фенотипе исследуемого образца по вышеуказанным признакам.

## Научно-исследовательский отчет содержит информацию:

- Идентификатор образца
- Дата исследования образца
- Раздел 1: Половая принадлежность (AMEL X/Y)
  - Генотип
  - Фенотип
- Раздел 2: Группа крови AB0
  - Генотип
  - Фенотип
- Раздел 3: Базовая гаплогруппа Y-хромосомы
- Раздел 4: Прогнозируемый цвет глаз
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool
  - Наиболее вероятный фенотип алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов
- Раздел 4: Прогнозируемый цвет волос
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов
- Раздел 5: Прогнозируемый цвет кожи
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов
- Приложение: исходные статистические данные с ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl

## Технические требования

- Для работы программного обеспечения ***PhenoWare*** необходим подключенный к сети ***Интернет*** персональный компьютер или ноутбук с операционной системой Microsoft Windows 10/11, и Microsoft Office (2007/2010/2013/2016/2019/2021),
- Первичным источником генетической информации является исследование, проведенное с использованием *набора реагентов* ***«Phenotype Expert»*** .
- Исходным файлом для ***PhenoWare*** является отчет о генотипе (в формате **.txt**), сформированный, в свою очередь, в программе ***ImaGel Studio*** (с применением шаблона «PhenEx***.tpl»).

## Анализируемая панель генов

### ❖ ЦВЕТ

Пигментация радужной оболочки глаза, волос и кожи определяется в совокупности 41 маркером (Табл.1), позволяющим с высокой достоверностью определить три градации цвета глаз (светлые (голубые, серые), смешанные (болотные, зеленые и пр.), тёмные (карие, черные)), восемь градаций цвета волос (брюнет, темный шатен / брюнет, блондин/русый, блондин, русый/шатен, шатен, шатен/темный шатен, рыжий), пять градаций цвета кожи (очень бледная, светлая, смуглая, темная, черная).

Таблица 1. Генетические маркеры, входящие в набор ***«Phenotype Expert»***, ассоциированные с цветом глаз, волос и кожи.

| № | Ген/Локус | SNP rsID | № | Ген/Локус | SNP rsID |
|---|---|---|---|---|---|
| 1. | MC1R | rs312262906 | 22. | LOC105370627 | rs12896399 |
| 2. | MC1R | rs11547464 | 23. | TYR | rs1393350 |
| 3. | MC1R | rs885479 | 24. | TYRP1 | rs683 |
| 4. | MC1R | rs1805008 | 25. | ANKRD11 | rs3114908 |
| 5. | MC1R | rs1805005 | 26. | OCA2 | rs1800414 |
| 6. | MC1R | rs1805006 | 27. | BNC2 | rs10756819 |
| 7. | MC1R | rs1805007 | 28. | HERC2 | rs2238289 |
| 8. | TUBB3 | rs1805009 | 29. | SLC24A4 | rs17128291 |
| 9. | MC1R | rs201326893 | 30. | HERC2 | rs6497292 |
| 10. | MC1R | rs2228479 | 31. | HERC2 | rs1129038 |
| 11. | MC1R | rs1110400 | 32. | HERC2 | rs1667394 |
| 12. | SLC45A2 | rs28777 | 33. | TYR | rs1126809 |
| 13. | SLC45A2 | rs16891982 | 34. | OCA2 | rs1470608 |
| 14. | KITLG | rs12821256 | 35. | SLC24A5 | rs1426654 |
| 15. | LOC105374875 | rs4959270 | 36. | ASIP | rs6119471 |
| 16. | IRF4 | rs12203592 | 37. | OCA2 | rs1545397 |
| 17. | TYR | rs1042602 | 38. | RALY | rs6059655 |
| 18. | OCA2 | rs1800407 | 39. | OCA2 | rs12441727 |
| 19. | SLC24A4 | rs2402130 | 40. | MC1R | rs3212355 |
| 20. | HERC2 | rs12913832 | 41. | DEF8 | rs8051733 |
| 21. | PIGU | rs2378249 | | | |

## ❖ ГРУППА КРОВИ АВ0

Для определения группы крови АВ0 в наборе ***«Phenotype Expert»*** использованы 4 маркера: 261(-/G), 297(A/G), 681(G/A), 657(C/T). Их генотипирование позволяет определить аллели A, B, $O^1$, $O^{1v}$, $O^2$, ассоциированные с серологическими группами крови следующим образом:

| № | Генотип | Серологическая группа АВО |
|---|---|---|
| 1. | $O^1/O^1$ | 0 (I) группа |
| 2. | $O^1/O^{1v}$ | |
| 3. | $O^1/O^2$ | |
| 4. | $O^{1v}/O^{1v}$ | |
| 5. | $O^{1v}/O^2$ | |
| 6. | $O^2/O^2$ | |
| 7. | A/A | A (II) группа |
| 8. | $A/O^1$ | |
| 9. | $A/O^{1v}$ | |
| 10. | $A/O^2$ | |
| 11. | B/B | B (III) группа |
| 12. | $B/O^1$ | |
| 13. | $B/O^{1v}$ | |
| 14. | $B/O^2$ | |
| 15. | A/B | AB (IV) группа |

Применение генотипирования позволяет не только определить серологическую группу крови, но и установить ее генетический подвариант, что повышает дискриминирующий потенциал этого исследования.

## ❖ БАЗОВАЯ ГАПЛОГРУППА Y-ХРОМОСОМЫ

Набор позволяет определить принадлежность исследуемого образца мужской ДНК к одной из 14 базовых гаплогрупп Y хромосомы человека B, C, D, E, G, H, I, J, L, N, O, Q, R и T:

| № | Гаплогруппа | Маркер гаплогруппы | SNP rs ID |
|---|---|---|---|
| 1. | B | M60 | rs2032623 |
| 2. | C | M130 | rs35284970 |
| 3. | D | CTS3946 | rs202084622 |
| 4. | E | CTS860, M5388, PF1511 | rs9786534 |
| 5. | G | P257 | rs2740980 |
| 6. | H | M2920 | rs576940616 |
| 7. | I | U179 | rs2319818 |
| 8. | J | M304 | rs13447352 |
| 9. | L | M185 | rs2032607 |
| 10. | N | M231 | rs9341278 |
| 11. | O | M175 | rs2032678 |
| 12. | Q | M1105 | rs563604826 |
| 13. | R | P224 | rs17307398 |
| 14. | T | M272, PF5667 | rs9341308 |

Применяемое в наборе ***«Phenotype Expert»*** определение гаплогруппы по SNP маркеру является прямым методом, в отличие от определения гаплогруппы посредством предиктора по STR-маркерам, т.к., учитывая высокую мутабельность STR-маркеров, среди них нередко встречается гомоплазия[1], приводящая к грубым ошибкам в определении.

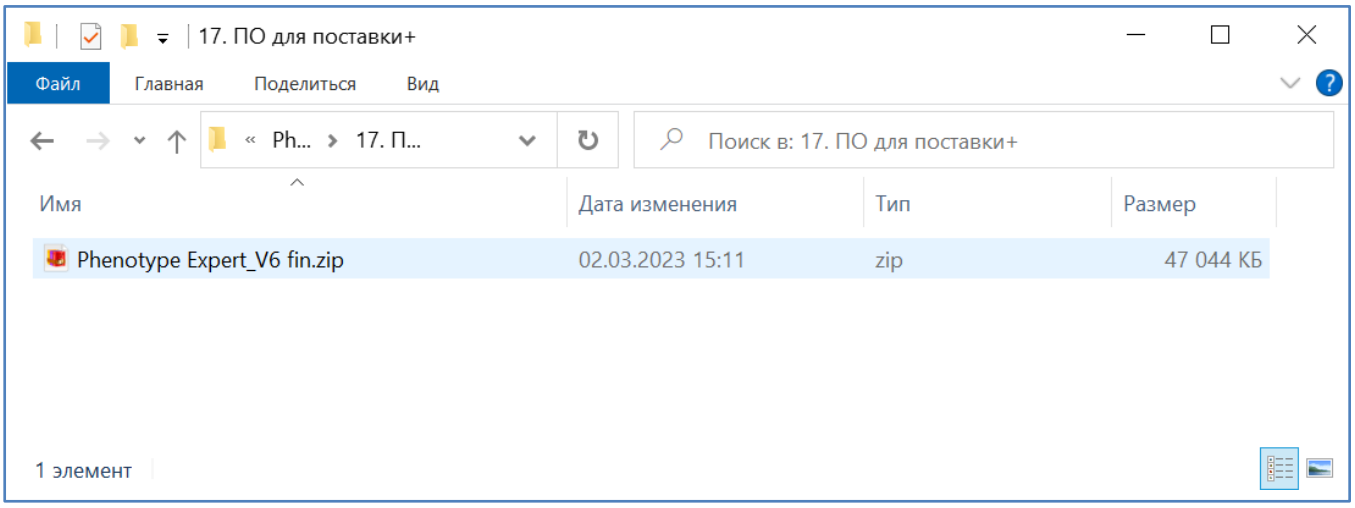
## ❖ ПОЛОВАЯ ПРИНАДЛЕЖНОСТЬ

Для определения половой принадлежности в наборе использован ген амелогенина AMELX/AMELY.

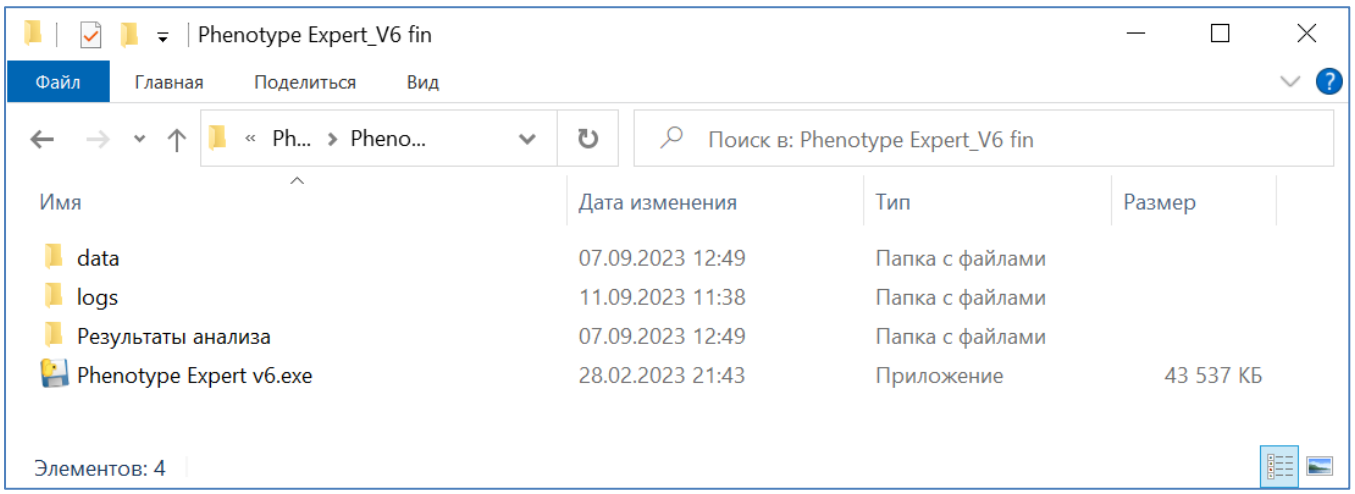
[1] Гомоплазия — это сходство генетических признаков, которое возникло не из-за того, что они унаследованы от одного общего предка, а благодаря параллельной генетической изменчивости.

## 2. УСТАНОВКА ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

1. Распакуйте архив с программным обеспечением *PhenoWare*, поставляемым вместе с набором реагентов.



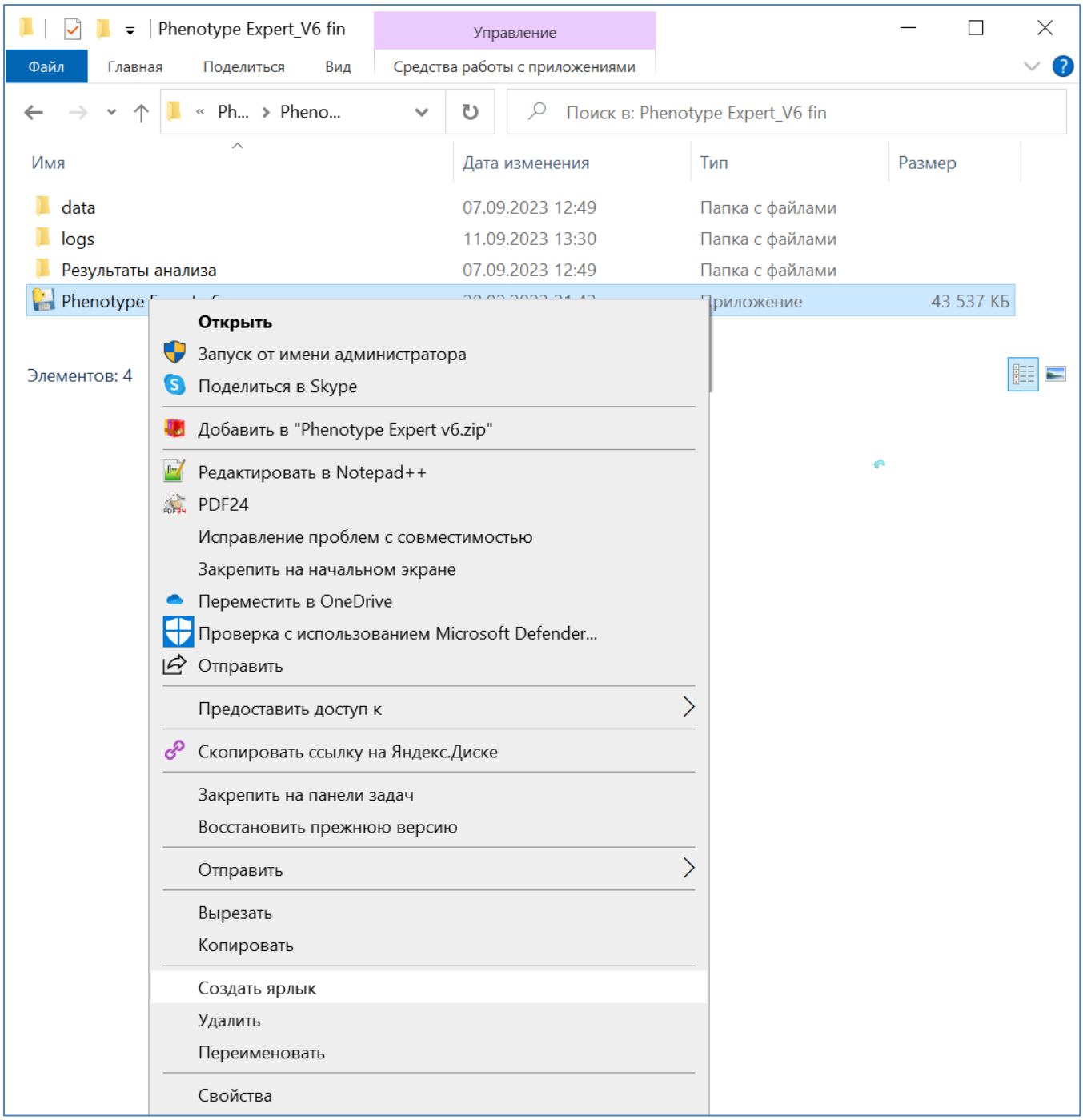

2. Архив содержит три служебные папки и приложение *PhenoWare_v*.exe*, сохраните их в удобном для вас месте на компьютере.




***ВАЖНО:***
***- три служебные папки и приложение PhenoWare.exe должны храниться в одной папке.***
***- файлы в папках data и logs являются служебными и нужны для работы программы.***
***- не открывайте и не корректируйте файлы в папках data и logs, это может привести к нарушению работы программы.***

3. Программное обеспечение (exe-файл с программой) ***не требует отдельной установки***. Для запуска программы необходимо сделать двойной клик по *PhenoWare_v*.exe*.

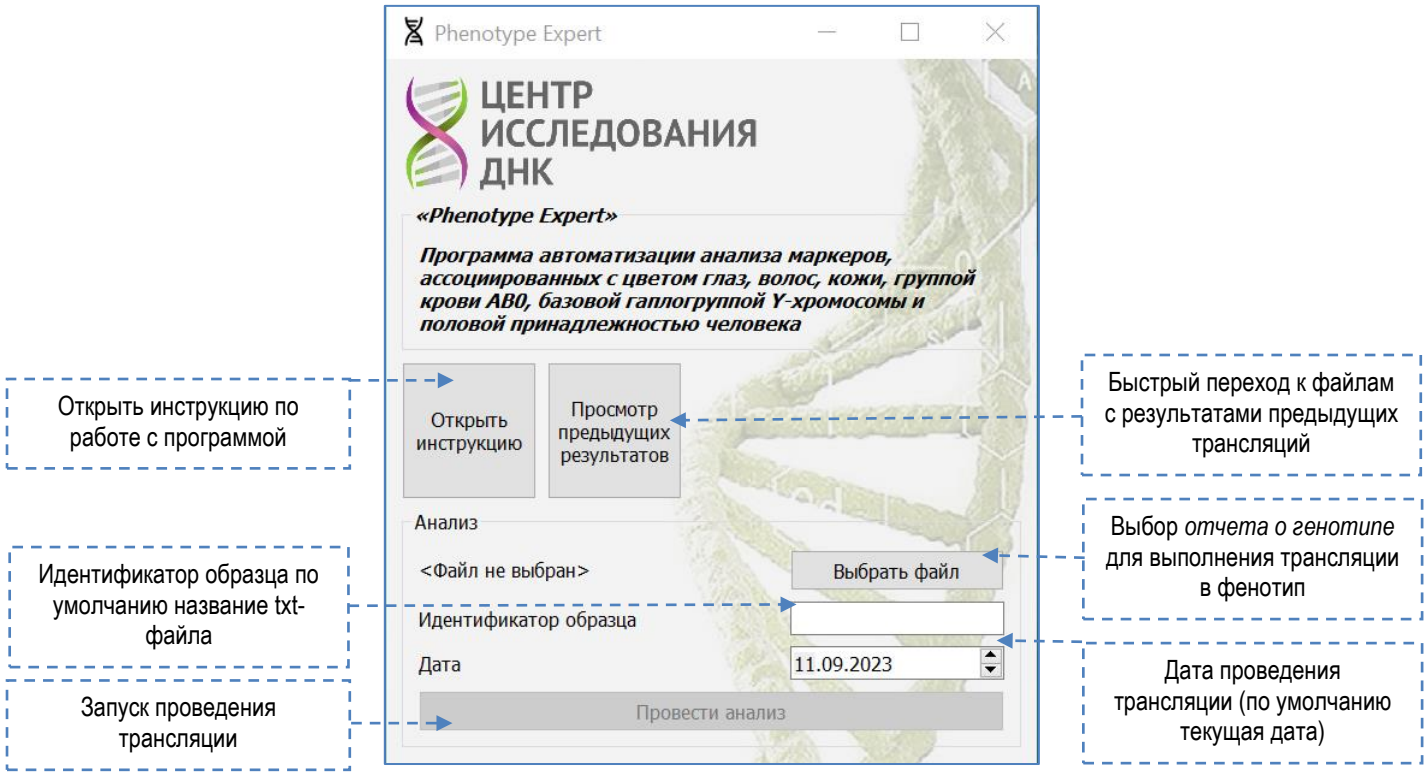
4. Для удобства работы и запуска программы рекомендуется создать ярлык и вынести его на рабочий стол.



# 3. РАБОТА С ПРОГРАММНЫМ ОБЕСПЕЧЕНИЕМ PHENOWARE

## Последовательность формирования отчета

**Шаг 1.** Запустите программное обеспечение ***PhenoWare*** двойным кликом по *PhenoWare_v*.exe*или ярлыку программы. У вас должен отобразиться стартовый интерфейс программы.




Стартовый интерфейс программы включает в себя следующие поля и кнопки:

**Кнопка «Открыть инструкцию»** - открывает настоящую инструкцию в формате PDF.

**Кнопка «Просмотр предыдущих результатов»** - открывает папку «Результаты исследований», в которую по умолчанию сохраняются все результаты. Если вы удалите или перенесете папку с файлами какого-либо исследования, она не будет отображаться при вызове этой кнопкой.

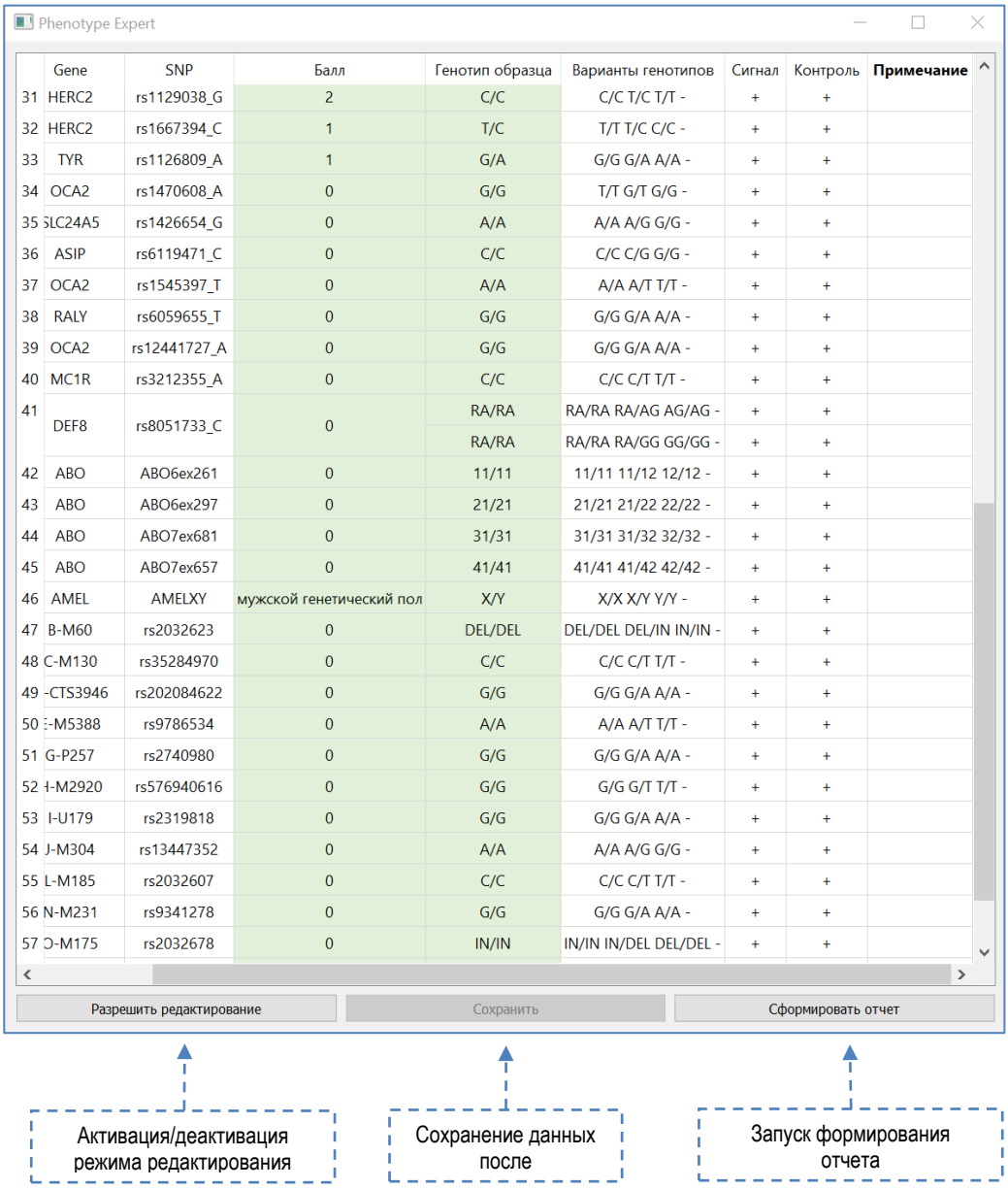
**Кнопка «Выбрать файл»** - открывает проводник системы Microsoft Windows. С помощью проводника вам нужно найти и выбрать отчет о генотипе с расширением txt для выполнения его трансляции в фенотип.

**Поле «Идентификатор образца»** - служит для маркировки исследования. По умолчанию название будет идентично наименованию выбранного txt-файла. Может быть изменено по желанию пользователя до запуска исследования. ***Внимание: нельзя использовать символы, не допускающие сохранение файлов в Microsoft Windows.***

**Поле «Дата»** - служит для дополнительной маркировки и идентификации образца. По умолчанию используется дата в системе Microsoft Windows. Данные из полей «Идентификатор образца» и «Дата» служат для формирования названия папки с результатами исследования.

**Кнопка «Провести анализ»** - запускает исполнительные функции программы. Становится активной только после выбора txt-файла. ***Внимание: при выборе некорректного txt-файла программа выдаст ошибку с сообщением «Выбранный файл не соответствует шаблону»***.

**Шаг 2.** Выберете необходимый для анализа ***txt-файл***. Проверьте дату и идентификатор образца и нажмите кнопку «Провести анализ». При корректности ***txt-файла и наименования образца,*** программа откроет интерфейс контроля данных генотипирования.




| | Gene | SNP | Балл | Генотип образца | Варианты генотипов | Сигнал | Контроль | Примечание |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 31 | HERC2 | rs1129038_G | 2 | C/C | C/C T/C T/T - | + | + | |
| 32 | HERC2 | rs1667394_C | 1 | T/C | T/T T/C C/C - | + | + | |
| 33 | TYR | rs1126809_A | 1 | G/A | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 34 | OCA2 | rs1470608_A | 0 | G/G | T/T G/T G/G - | + | + | |
| 35 | SLC24A5 | rs1426654_G | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + | |
| 36 | ASIP | rs6119471_C | 0 | C/C | C/C C/G G/G - | + | + | |
| 37 | OCA2 | rs1545397_T | 0 | A/A | A/A A/T T/T - | + | + | |
| 38 | RALY | rs6059655_T | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 39 | OCA2 | rs12441727_A | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 40 | MC1R | rs3212355_A | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 41 | DEF8 | rs8051733_C | 0 | RA/RA | RA/RA RA/AG AG/AG - | + | + | |
| | | | | RA/RA | RA/RA RA/GG GG/GG - | + | + | |
| 42 | ABO | ABO6ex261 | 0 | 11/11 | 11/11 11/12 12/12 - | + | + | |
| 43 | ABO | ABO6ex297 | 0 | 21/21 | 21/21 21/22 22/22 - | + | + | |
| 44 | ABO | ABO7ex681 | 0 | 31/31 | 31/31 31/32 32/32 - | + | + | |
| 45 | ABO | ABO7ex657 | 0 | 41/41 | 41/41 41/42 42/42 - | + | + | |
| 46 | AMEL | AMELXY | мужской генетический пол | X/Y | X/X X/Y Y/Y - | + | + | |
| 47 | B-M60 | rs2032623 | 0 | DEL/DEL | DEL/DEL DEL/IN IN/IN - | + | + | |
| 48 | C-M130 | rs35284970 | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 49 | -CTS3946 | rs202084622 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 50 | :-M5388 | rs9786534 | 0 | A/A | A/A A/T T/T - | + | + | |
| 51 | G-P257 | rs2740980 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 52 | I-M2920 | rs576940616 | 0 | G/G | G/G G/T T/T - | + | + | |
| 53 | I-U179 | rs2319818 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 54 | J-M304 | rs13447352 | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + | |
| 55 | L-M185 | rs2032607 | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 56 | N-M231 | rs9341278 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 57 | O-M175 | rs2032678 | 0 | IN/IN | IN/IN IN/DEL DEL/DEL - | + | + | |

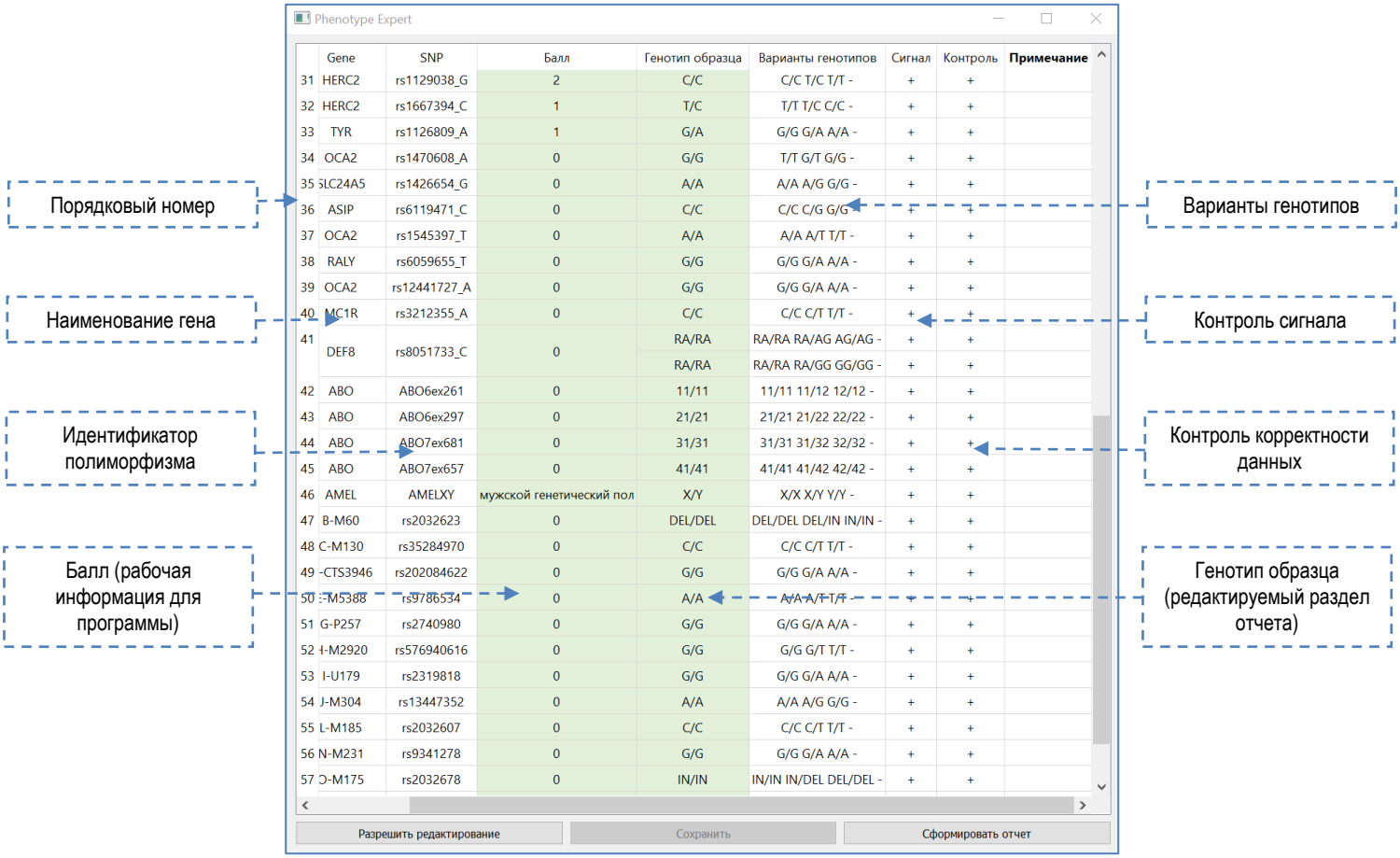
Интерфейс контроля корректности данных генотипирования включает в себя следующие кнопки:

**Кнопка «Разрешить редактирование/Запретить редактирование»** - активирует и завершает режим редактирования данных. При активации доступно редактирование данных столбца «Генотип образца» посредством выбора вариантов значения ячейки.

**Кнопка «Сохранить»** - предназначена для сохранения отредактированных данных. Если вы не сохраните отредактированные данные, при формировании отчета программа предложит их сохранить или продолжить без сохранения.

**Кнопка «Сформировать отчет»** - предназначена для запуска процесса формирования отчета. По завершении, программа выдаст сообщение «Отчет создан» с возможностью перехода к просмотру отчета или возвращения к стартовому интерфейсу для формирования нового отчета.

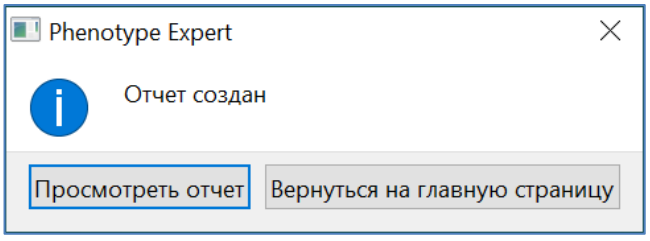
Интерфейс контроля корректности данных генотипирования включает в себя следующие данные:




| | Gene | SNP | Балл | Генотип образца | Варианты генотипов | Сигнал | Контроль | Примечание |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 31 | HERC2 | rs1129038_G | 2 | C/C | C/C T/C T/T - | + | + | |
| 32 | HERC2 | rs1667394_C | 1 | T/C | T/T T/C C/C - | + | + | |
| 33 | TYR | rs1126809_A | 1 | G/A | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 34 | OCA2 | rs1470608_A | 0 | G/G | T/T G/T G/G - | + | + | |
| 35 | SLC24A5 | rs1426654_G | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + | |
| 36 | ASIP | rs6119471_C | 0 | C/C | C/C C/G G/G - | + | + | |
| 37 | OCA2 | rs1545397_T | 0 | A/A | A/A A/T T/T - | + | + | |
| 38 | RALY | rs6059655_T | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 39 | OCA2 | rs12441727_A | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 40 | MC1R | rs3212355_A | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 41 | DEF8 | rs8051733_C | 0 | RA/RA | RA/RA RA/AG AG/AG - | + | + | |
| | | | | RA/RA | RA/RA RA/GG GG/GG - | + | + | |
| 42 | ABO | ABO6ex261 | 0 | 11/11 | 11/11 11/12 12/12 - | + | + | |
| 43 | ABO | ABO6ex297 | 0 | 21/21 | 21/21 21/22 22/22 - | + | + | |
| 44 | ABO | ABO7ex681 | 0 | 31/31 | 31/31 31/32 32/32 - | + | + | |
| 45 | ABO | ABO7ex657 | 0 | 41/41 | 41/41 41/42 42/42 - | + | + | |
| 46 | AMEL | AMELXY | мужской генетический пол | X/Y | X/X X/Y Y/Y - | + | + | |
| 47 | B-M60 | rs2032623 | 0 | DEL/DEL | DEL/DEL DEL/IN IN/IN - | + | + | |
| 48 | C-M130 | rs35284970 | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 49 | -CTS3946 | rs202084622 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 50 | E-M5388 | rs9786534 | 0 | A/A | A/A A/T T/T - | + | + | |
| 51 | G-P257 | rs2740980 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 52 | H-M2920 | rs576940616 | 0 | G/G | G/G G/T T/T - | + | + | |
| 53 | I-U179 | rs2319818 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 54 | J-M304 | rs13447352 | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + | |
| 55 | L-M185 | rs2032607 | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 56 | N-M231 | rs9341278 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 57 | O-M175 | rs2032678 | 0 | IN/IN | IN/IN IN/DEL DEL/DEL - | + | + | |

**Столбец «Порядковый номер»** - служит для быстрой ориентации по панели генов.
**Столбец «Наименование гена»** - принятое наименование гена.
**Столбец «Идентификатор полиморфизма»** - обозначение полиморфизма.
**Столбец «Балл»** - рабочая информация для функционирования программы и формирования отчета.
**Столбец «Варианты генотипов»** - рабочая информация для проверки корректности шаблона данных.
**Столбец «Сигнал»** - показывает наличие или отсутствие корректного сигнала на чипе.
**Столбец «Контроль»** - показывает корректность данных, полученных из ***txt-файла*** в части генотипа образца.
**Столбец «Генотип образца»** - показывает данные, полученные из ***txt-файла*** в части генотипа образца. Данные столбца можно корректировать в режиме редактирования.

**Шаг 3.** Для формирования отчета нажмите кнопку «Сформировать отчет».

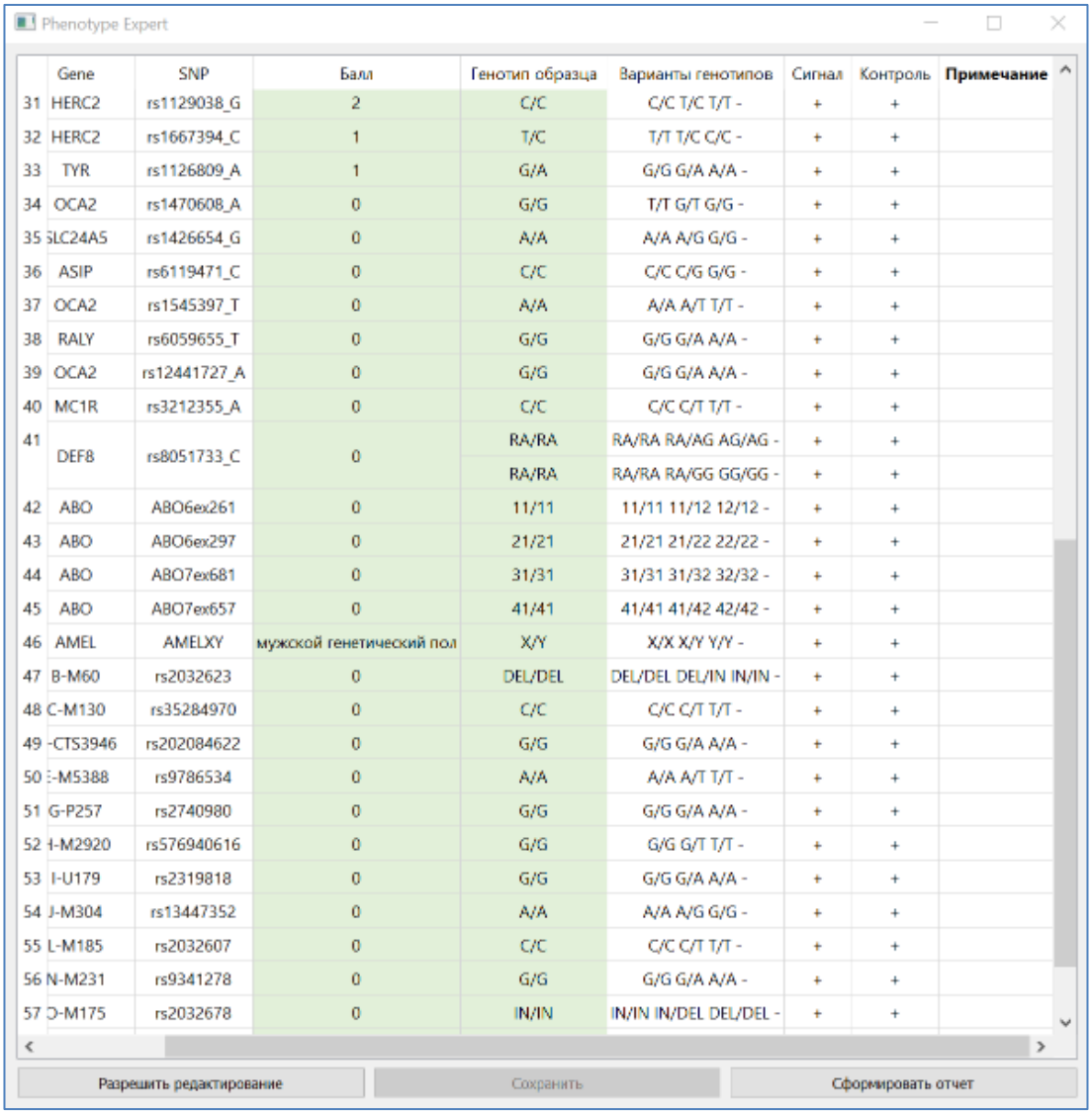



По завершению процесса формирования отчета программа выдаст сообщение «Отчет создан» с возможностью перехода к просмотру отчета или возвращения к стартовому интерфейсу для формирования нового отчета.

# 4. РЕЖИМ РЕДАКТИРОВАНИЯ ДАННЫХ

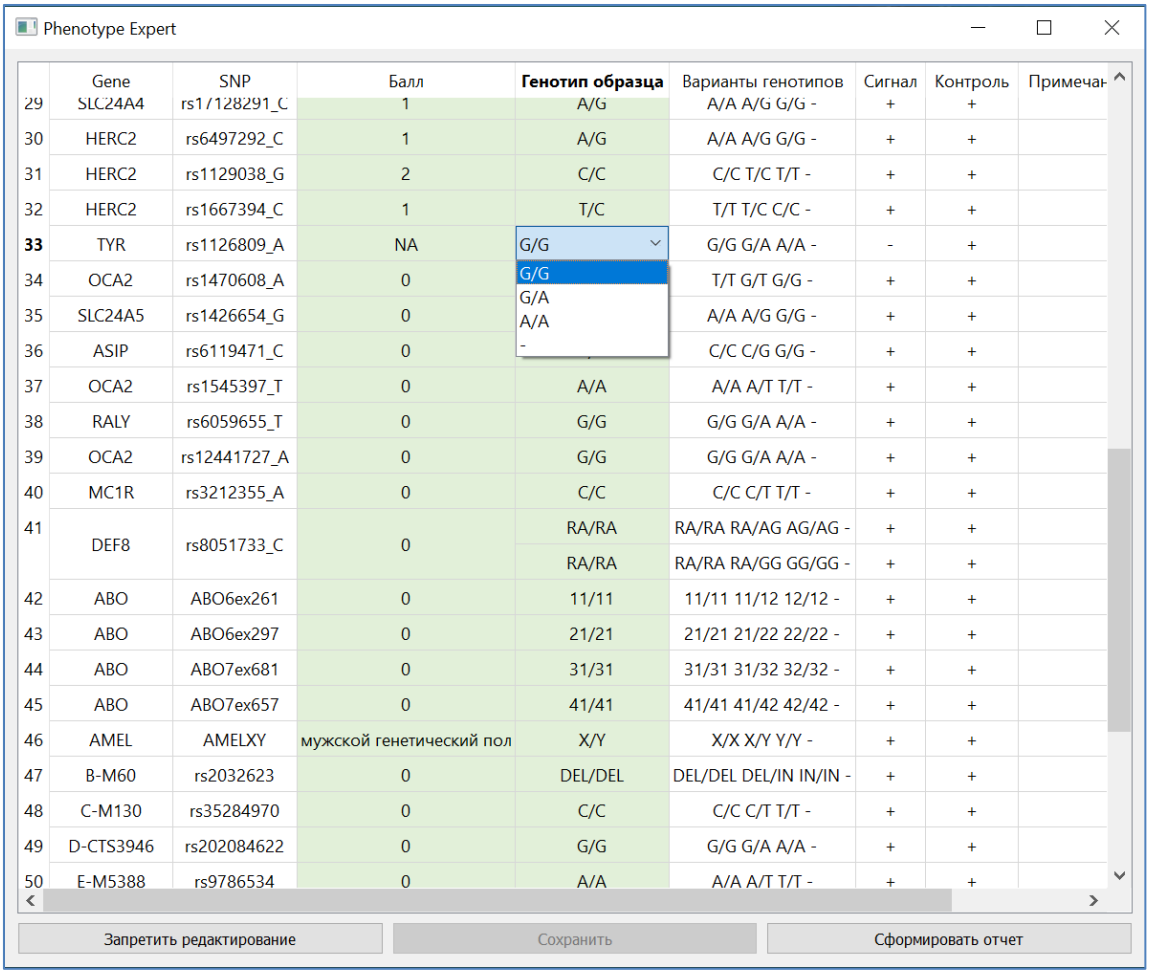
При штатном генотипировании образцов ДНК набором «Phenotype Expert» (достаточная концентрация ДНК, отсутствие деградации ДНК, отсутствие признаков смеси образцов) активация режима «Редактирования данных» **не допускается**.

Активация режима **«Редактирование данных»** целесообразна в следующих случаях:
- работа с деградированными образцами ДНК в низкой концентрации (например, древняя ДНК), когда эксперт из двух и более постановок собирает предполагаемый генетический профиль;
- исключение части генотипов для корректного формирования отчета (например, повреждены гидрогелевые ячейки биочипа).




| | Gene | SNP | Балл | Генотип образца | Варианты генотипов | Сигнал | Контроль | Примечание |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 31 | HERC2 | rs1129038_G | 2 | C/C | C/C T/C T/T - | + | + | |
| 32 | HERC2 | rs1667394_C | 1 | T/C | T/T T/C C/C - | + | + | |
| 33 | TYR | rs1126809_A | 1 | G/A | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 34 | OCA2 | rs1470608_A | 0 | G/G | T/T G/T G/G - | + | + | |
| 35 | SLC24A5 | rs1426654_G | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + | |
| 36 | ASIP | rs6119471_C | 0 | C/C | C/C C/G G/G - | + | + | |
| 37 | OCA2 | rs1545397_T | 0 | A/A | A/A A/T T/T - | + | + | |
| 38 | RALY | rs6059655_T | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 39 | OCA2 | rs12441727_A | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 40 | MC1R | rs3212355_A | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 41 | DEF8 | rs8051733_C | 0 | RA/RA | RA/RA RA/AG AG/AG - | + | + | |
| | | | | RA/RA | RA/RA RA/GG GG/GG - | + | + | |
| 42 | ABO | ABO6ex261 | 0 | 11/11 | 11/11 11/12 12/12 - | + | + | |
| 43 | ABO | ABO6ex297 | 0 | 21/21 | 21/21 21/22 22/22 - | + | + | |
| 44 | ABO | ABO7ex681 | 0 | 31/31 | 31/31 31/32 32/32 - | + | + | |
| 45 | ABO | ABO7ex657 | 0 | 41/41 | 41/41 41/42 42/42 - | + | + | |
| 46 | AMEL | AMELXY | мужской генетический пол | X/Y | X/X X/Y Y/Y - | + | + | |
| 47 | B-M60 | rs2032623 | 0 | DEL/DEL | DEL/DEL DEL/IN IN/IN - | + | + | |
| 48 | C-M130 | rs35284970 | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 49 | -CTS3946 | rs202084622 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 50 | E-M5388 | rs9786534 | 0 | A/A | A/A A/T T/T - | + | + | |
| 51 | G-P257 | rs2740980 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 52 | H-M2920 | rs576940616 | 0 | G/G | G/G G/T T/T - | + | + | |
| 53 | I-U179 | rs2319818 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 54 | J-M304 | rs13447352 | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + | |
| 55 | L-M185 | rs2032607 | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + | |
| 56 | N-M231 | rs9341278 | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + | |
| 57 | O-M175 | rs2032678 | 0 | IN/IN | IN/IN IN/DEL DEL/DEL - | + | + | |

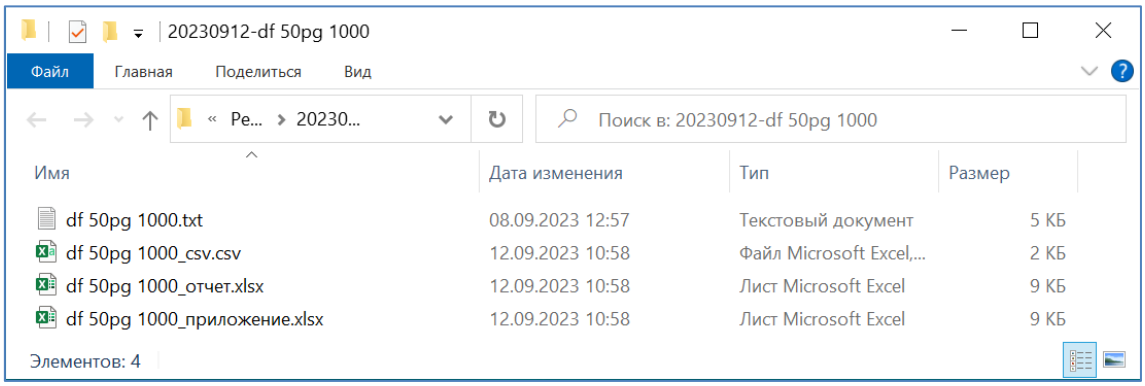
Для активации режима редактирования данных нажмите кнопку ***«Разрешить редактирование»***. После активации режима у вас будет возможность изменить данные в столбце ***«Генотип образца»***. Данные можно будет изменить только на доступные варианты, указанные в столбце ***«Варианты генотипов».***




После завершения редактирования нажмите кнопку ***«Сохранить»***, затем кнопку ***«Запретить редактирование»***.

# 5. ОТЧЕТ ПО УСТАНОВЛЕНИЮ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ

Итоговая папка с отчетом содержит в своем составе четыре файла.




1. **TXT-файл** – копия исходного файла отчета о генотипе, полученного с использованием программы ***ImaGel Studio.***
2. **CSV – файл** –формируемый программой служебный файл для отправки в сервис https://hirisplex.erasmusmc.nl.
3. **Файл _отчет.xlsx** – является итоговым отчетом по установлению фенотипических признаков анализируемого образца.
4. **Файл_приложение.xlsx** - формируемый программой служебный файл, в котором отображен генотип образца, баллы и т.д. В случае редактирования данных генотипы образца в TXT-файле и Файл_приложение.xlsx будут различаться.

## Отчет по установлению фенотипических признаков содержит следующую информацию:

- Идентификатор образца
- Дата исследования образца
- Раздел 1: Половая принадлежность (AMEL X/Y)
  - Генотип
  - Фенотип
- Раздел 2: Групповая принадлежность крови (AB0)
  - Генотип
  - Фенотип
- Раздел 3: Гаплогруппа Y-хромосомы (Y-ДНК)
- Раздел 4: Прогнозируемый цвет глаз
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов
- Раздел 4: Прогнозируемый цвет волос
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов
- Раздел 5: Прогнозируемый цвет кожи
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool
  - Наиболее вероятный фенотип по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов
- Приложение: данные с ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl

**ОТЧЕТ ПО УСТАНОВЛЕНИЮ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ**

| | |
|---|---|
| **Идентификатор образца:** | **df1000** |
| **Дата исследования:** | **28.01.2023** |

| № п/п | Аналитический параметр | | | Результат |
|---|---|---|---|---|
| 1 | Половая принадлежность (AMEL X/Y) | | Генотип | **X/Y** |
| | | | Фенотип | **мужской генетический пол** |
| 2 | Групповая принадлежность крови (AB0) | | Генотип | **A/A** |
| | | | Фенотип | **A (II)** |
| 3 | Гаплогруппа Y-хромосомы (Y-ДНК) | | | **R** |
| 4 | Прогнозируемый цвет глаз* | По алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool | Наиболее вероятный фенотип | **Карие** |
| | | По алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов | Светлые (голубые, серые) | 0,141 |
| | | | Смешанные (болотные, зеленые и пр.) | 0,152 |
| | | | Тёмные (карие, черные) | 0,707 |
| 5 | Прогнозируемый цвет волос* | По алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool | Наиболее вероятный фенотип | **Темный шатен / Брюнет** |
| | | По алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов | Блондин | 0,359 |
| | | | Шатен | 0,549 |
| | | | Рыжий | 0,002 |
| | | | Брюнет | 0,090 |
| 6 | Прогнозируемый цвет кожи* | По алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool | Наиболее вероятный фенотип | **Смуглая кожа** |
| | | По алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов | Очень бледная кожа | 0,028 |
| | | | Светлая кожа | 0,212 |
| | | | Смуглая кожа | 0,753 |
| | | | Темная кожа | 0,007 |
| | | | Черная кожа | 0,000 |

**Примечание: *- расчетные данные получены с использованием ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl/**

Пример отчета по установлению фенотипических признаков

Приложение

**Данные с ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl**

| | |
|---|---|
| PBlueEye | 0,140879335 |
| PIntermediateEye | 0,152455697 |
| PBrownEye | 0,706664968 |
| Full_AUC_BlueEye | 0,938973644 |
| Full_AUC_IntermediateEye | 0,73608861 |
| Full_AUC_BrownEye | 0,946077791 |
| Numb_missingSNPs_Eye | 0 |
| Name_missingSNPs_Eye | |
| AUC_Loss_BlueEye | 0 |
| AUC_Loss_IntermediateEye | 0 |
| AUC_Loss_BrownEye | 0 |
| PBlondHair | 0,358730098 |
| PBrownHair | 0,54926169 |
| PRedHair | 0,001518508 |
| PBlackHair | 0,090489704 |
| Full_AUC_BlondHair | 0,813281591 |
| Full_AUC_BrownHair | 0,741065453 |
| Full_AUC_RedHair | 0,928933016 |
| Full_AUC_BlackHair | 0,859248132 |
| Numb_missingSNPs_Hair | 0 |
| Name_missingSNPs_Hair | |
| AUC_Loss_BlondHair | 0 |
| AUC_Loss_BrownHair | 0 |
| AUC_Loss_RedHair | 0 |
| AUC_Loss_BlackHair | 0 |
| PLightHair | 0,75538637 |
| PDarkHair | 0,24461363 |
| Full_AUC_HairShade | 0,905443611 |
| Numb_missingSNPs_HairShade | 0 |
| Name_missingSNPs_HairShade | |
| AUC_Loss_HairShade | 0 |
| PVeryPaleSkin | 0,027906603 |
| PPaleSkin | 0,211847488 |
| PIntermediateSkin | 0,75284697 |
| PDarkSkin | 0,007398792 |
| PDarktoBlackSkin | 1,47366E-07 |
| Full_AUC_Very PaleSkin | 0,829988448 |
| Full_AUC_PaleSkin | 0,762796347 |
| Full_AUC_IntermediateSkin | 0,783304272 |
| Full_AUC_DarkSkin | 0,980616701 |
| Full_AUC_DarktoBlackSkin | 0,993473368 |
| Numb_missingSNPs_Skin | 1 |
| Name_missingSNPs_Skin | rs1126809_A |
| AUC_Loss_VeryPaleSkin | 0,009634193 |
| AUC_Loss_PaleSkin | 0,001599793 |
| AUC_Loss_IntermediateSkin | 0,000812679 |
| AUC_Loss_DarkSkin | 7,42655E-05 |
| AUC_Loss_DarktoBlackSkin | 0,000175044 |


**1. L. Chaitanya, K. Breslin, S. Zuñiga, L. Wirken, E. Pospiech, M. Kukla-Bartoszek, T. Sijen, P. de Knijff, F. Liu, W. Branicki, M. Kayser, S. Walsh. The HIrisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. Forensic Science International Genetics https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.04.004**

**2. S. Walsh, L. Chaitanya, K. Breslin, C. Muralidharan, A. Bronikowska, E. Pospiech, J. Koller, L. Kovatsi, A. Wollstein, W. Branicki, F. Liu, M. Kayser, Global skin colour prediction from DNA. Human Genetics, 2017. 136(7): p. 847-863.**

**3. S. Walsh, L. Chaitanya, L. Clarisse, L. Wirken, J. Draus-Barini, L. Kovatsi, H. Maeda, T. Ishikawa, T. Sijen, P. de Knijff, W. Branicki, F. Liu, M. Kayser, Developmental validation of the HIrisPlex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage. Forensic Science International: Genetics. 2014 Mar;9:150-61.**


Приложение: статистические данные с ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl

**Идентификатор образца** – данные заполняются при выборе анализируемого txt-файла.

**Дата исследования образца** - служит для дополнительной маркировки и идентификации образца. По умолчанию используется дата в системе Microsoft Windows. Данные из полей «Идентификатор образца» и «Дата» служат для формирования названия папки с результатами исследования.

### Раздел 1: Половая принадлежность (AMEL X/Y)

ИНФОРМАЦИЯ ДУБЛИРУЕТСЯ НА СТР.31. Здесь, наверное, лучше ее убрать, а там оставить.
Для определения половой принадлежности в наборе использован ген амелогенина AMELX/AMELY (*строка 46 таблицы данных генотипирования)*.

| Генотип | Фенотип |
|---|---|
| **X/X** | женский генетический пол |
| **X/Y** | мужской генетический пол |
| **Y/Y** | мужской генетический пол. Возможна ошибка! * |

* - Проверьте визуально в программе ImageWare корректность определения генотипа, при необходимости скорректируйте данные. Если генотип определен верно, возможно образец с низкой концентрацией ДНК, что привело к выпадению аллели X.

### Раздел 2: Групповая принадлежность крови (AB0)

Для определения группы крови AB0 в наборе ***«Phenotype Expert»*** использованы 4 маркера: 261(-/G), 297(A/G), 681(G/A), 657(C/T). Их генотипирование позволяет определить аллели A, B, $O^1$, $O^{1v}$, $O^2$, ассоциированные с серологическими группами крови следующим образом:

| Фенотип | Группа 0 (I) | | | | | | Группа A (II) | | | | Группа B (III) | | | | Группа AB (IV) |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Генотип | 01/01 | 01V/01V | 01/01V | 01V/02 | 01/02 | 02/02 | A/A | A/01 | A/02 | A/01V | B/B | B/02 | B/01 | B/01V | A/B |
| ABO6ex261 | 2 | 2 | 2 | 1 | 1 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 |
| ABO6ex297 | 0 | 2 | 1 | 2 | 1 | 2 | 0 | 0 | 1 | 1 | 2 | 2 | 1 | 2 | 1 |
| ABO7ex681 | 0 | 2 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 |
| ABO7ex657 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 2 | 1 | 1 | 1 | 1 |

*В таблице по столбцам указаны сочетание баллов для строк 42-45 таблицы данных генотипирования. При иных сочетаниях программа в отчете выдаст сообщение* ***"Группа крови не определена". Не верно определен генотип или смешанные образцы. Проверьте визуально в программе ImageWare корректность определения генотипа, при необходимости скорректируйте данные. Если генотип определен верно, возможно, анализируется смешанный образец или низкая концентрация ДНК.»***

### Раздел 3: Гаплогруппа Y-хромосомы (Y-ДНК)

Набор позволяет определить принадлежность исследуемого образца мужской ДНК к одной из 14 базовых гаплогрупп Y хромосомы человека B, C, D, E, G, H, I, J, L, N, O, Q, R и T:

| № | Gene | SNP | Варианты генотипов | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 47 | B-M60 | rs2032623 | DEL/DEL | DEL/IN | IN/IN | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 48 | C-M130 | rs35284970 | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 49 | D-CTS3946 | rs202084622 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 50 | E-M5388 | rs9786534 | A/A | A/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 51 | G-P257 | rs2740980 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 52 | H-M2920 | rs576940616 | G/G | G/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 53 | I-U179 | rs2319818 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 54 | J-M304 | rs13447352 | A/A | A/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 55 | L-M185 | rs2032607 | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 56 | N-M231 | rs9341278 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 57 | O-M175 | rs2032678 | IN/IN | IN/DEL | DEL/DEL | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 58 | Q-M1105 | rs563604826 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 59 | R-P224 | rs17307398 | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 60 | T-M272 | rs9341308 | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |

Примечание:

- *Если в строка 46 таблицы данных генотипирования значение **X/X - "женский генетический пол"** то гаплогруппа не определяется, отображается как **NA**.*
- *В случае, если анализируемый образец принадлежит одному мужчине, в строках 47-60 таблицы данных генотипирования может быть только одно значение равное **1**, остальные равны либо **0** либо **NA**. В случае нарушения этого условия (два и более значения равных 1) появится предупреждение **"Проверьте генотипы Y хромосомы"**. Такое возможно в случае, если исследуемый образец представляет собой смесь биоматериала от **нескольких** мужчин, являющихся носителями **разных** гаплогрупп (например результат группового изнасилования).*

**Разделы 4-6: Прогнозируемый цвет глаз, волос, кожи**

Пигментация радужной оболочки глаза, волос и кожи определяется в совокупности 41 маркером (Табл.1), позволяющим с высокой достоверностью определить три градации цвета глаз (светлые (голубые, серые), смешанные (болотные, зеленые и пр.), тёмные (карие, черные)), восемь градаций цвета волос (брюнет, темный шатен/брюнет, блондин/русый, блондин, русый/шатен, шатен, шатен/темный шатен, рыжий), пять градаций цвета кожи (очень бледная, светлая, смуглая, темная, черная).

Расчетные данные для оценки наиболее вероятного фенотипа по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool и наиболее вероятного фенотипа по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов получены с использованием ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl/.

**Принцип работы:** Программное обеспечение ***PhenoWare*** формирует CSV – файл и направляет на ресурс https://hirisplex.erasmusmc.nl/. В ответ с ресурса приходит файл с расчетами вероятностей (Приложение отчета: данные с ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl).

Таблица соотношения генотипов набора «Phenotype Expert» и баллов для алгоритма алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool представлена ниже:

| № | Gene | SNP | Варианты генотипов | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | MC1R | rs312262906_A | DEL/DEL | DEL/IN | IN/IN | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 2 | MC1R | rs11547464_A | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 3 | MC1R | rs885479_T | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 4 | MC1R | rs1805008_T | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 5 | MC1R | rs1805005_T | G/G | G/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 6 | MC1R | rs1805006_A | C/C | C/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 7 | MC1R | rs1805007_T | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 8 | TUBB3 | rs1805009_C | G/G | G/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 9 | MC1R | rs201326893_A | C/C | C/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 10 | MC1R | rs2228479_A | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 11 | MC1R | rs1110400_C | T/T | T/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 12 | SLC45A2 | rs28777_C | A/A | A/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 13 | SLC45A2 | rs16891982_C | G/G | G/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 14 | KITLG | rs12821256_G | T/T | T/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 15 | LOC105374875 | rs4959270_A | C/C | C/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 16 | IRF4 | rs12203592_T | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 17 | TYR | rs1042602_T | C/C | C/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 18 | OCA2 | rs1800407_A | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 19 | SLC24A4 | rs2402130_G | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 20 | HERC2 | rs12913832_T | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |

| № | Gene | SNP | Варианты генотипов | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 21 | PIGU | rs2378249_C | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 22 | LOC105370627 | rs12896399_T | G/G | G/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 23 | TYR | rs1393350_T | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 24 | TYRP1 | rs683_G | A/A | A/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 25 | ANKRD11 | rs3114908_T | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 26 | OCA2 | rs1800414_C | T/T | T/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 27 | BNC2 | rs10756819_G | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 28 | HERC2 | rs2238289_C | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 29 | SLC24A4 | rs17128291_C | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 30 | HERC2 | rs6497292_C | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 31 | HERC2 | rs1129038_G | T/T | T/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 32 | HERC2 | rs1667394_C | T/T | T/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 33 | TYR | rs1126809_A | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 34 | OCA2 | rs1470608_A | G/G | G/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 35 | SLC24A5 | rs1426654_G | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 36 | ASIP | rs6119471_C | C/C | C/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 37 | OCA2 | rs1545397_T | A/A | A/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 38 | RALY | rs6059655_T | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 39 | OCA2 | rs12441727_A | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |
| 40 | MC1R | rs3212355_A | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | 1 | 2 | NA |

| № | Gene | SNP | Балл | Сочетание генотипов образца | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 41.1. | DEF8 | rs8051733_C | 0 | RA/RA | | | | | | |
| 41.2. | DEF8 | rs8051733_C | | RA/RA | | | | | | |
| 41.1. | DEF8 | rs8051733_C | 1 | RA/RA | RA/RA | RA/AG | AG/AG | RA/AG | AG/AG | RA/AG |
| 41.2. | DEF8 | rs8051733_C | | RA/GG | GG/GG | RA/RA | RA/RA | RA/GG | RA/GG | GG/GG |
| 41.1. | DEF8 | rs8051733_C | 2 | AG/AG | - | AG/AG | | | | |
| 41.2. | DEF8 | rs8051733_C | | GG/GG | GG/GG | - | | | | |
| 41.1. | DEF8 | rs8051733_C | NA | - | | | | | | |
| 41.2. | DEF8 | rs8051733_C | | - | | | | | | |

Полученные данные о вероятностях отображаются в подразделах отчета ***«Наиболее вероятный фенотип по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов»*** *и более детально представлены в приложении к отчету*.

Для получения наиболее вероятного **фенотипа по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool** входящие данные должны быть подвергнуты дополнительному анализу, описанному в руководстве пользователя HIRISPLEX-S, HIRISPLEX & IRISPLEX Eye, Hair and Skin color DNA Phenotyping webtool (размещен на портале https://hirisplex.erasmusmc.nl).

Программное обеспечение ***PhenoWare*** выполняет этот анализ в автоматическом режиме.

**Цвет глаз**

Наиболее вероятным фенотипом цвета глаз по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool, определяется фенотип с максимальным значением ***p***.

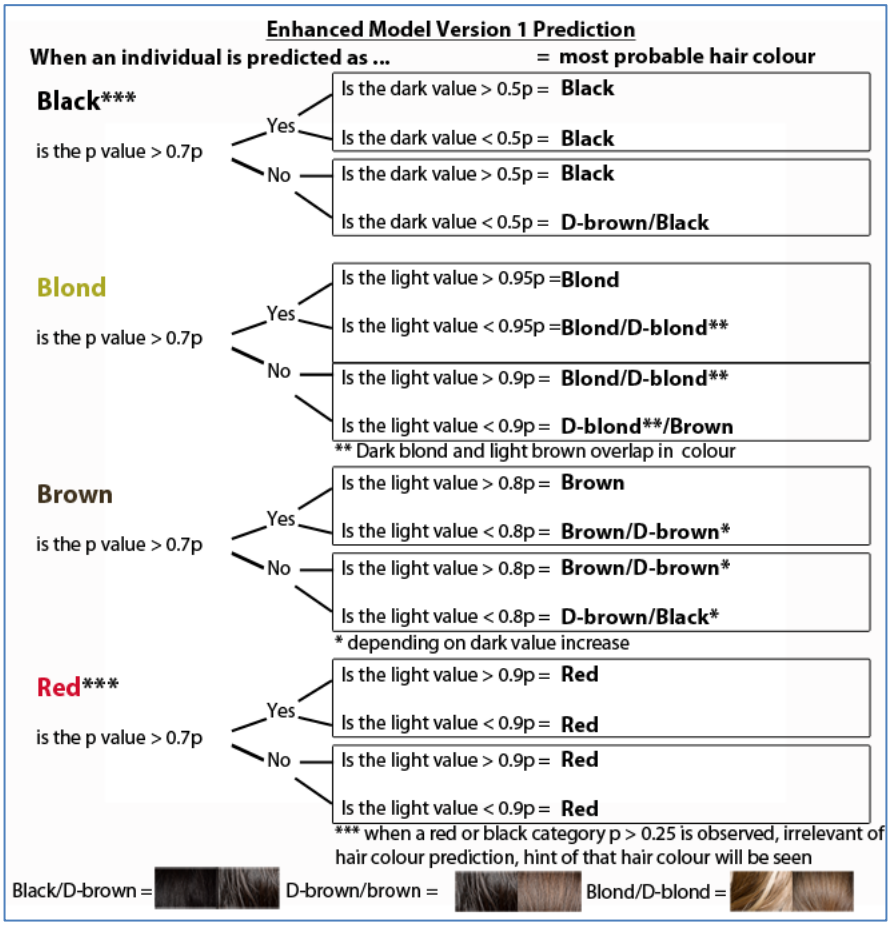
| | Приложение |
|---|---|
| **Данные с ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl** | |
| | |
| PBlueEye | 0,140879335 |
| PIntermediateEye | 0,152455697 |
| PBrownEye | 0,706664968 |
| Full_AUC_BlueEye | 0,938973644 |
| Full_AUC_IntermediateEye | 0,73608861 |
| Full_AUC_BrownEye | 0,946077791 |
| Numb_missingSNPs_Eye | 0 |
| Name_missingSNPs_Eye | |
| AUC_Loss_BlueEye | 0 |
| AUC_Loss_IntermediateEye | 0 |
| AUC_Loss_BrownEye | 0 |

**Цвет волос**

Для определения наиболее вероятного фенотипа цвета волос по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool, существует алгоритм, в котором используется метод наивысшего ***p*** в сочетании с пошаговой моделью анализа данных.

| | Приложение |
|---|---|
| **Данные с ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl** | |
| | |
| PBlondHair | 0,372732714 |
| PBrownHair | 0,510868396 |
| PRedHair | 0,001242935 |
| PBlackHair | 0,115155954 |
| Full_AUC_BlondHair | 0,813281591 |
| Full_AUC_BrownHair | 0,741065453 |
| Full_AUC_RedHair | 0,928933016 |
| Full_AUC_BlackHair | 0,859248132 |
| Numb_missingSNPs_Hair | 0 |
| Name_missingSNPs_Hair | |
| AUC_Loss_BlondHair | 0 |
| AUC_Loss_BrownHair | 0 |
| AUC_Loss_RedHair | 0 |
| AUC_Loss_BlackHair | 0 |
| PLightHair | 0,738611527 |
| PDarkHair | 0,261388473 |
| Full_AUC_HairShade | 0,905443611 |
| Numb_missingSNPs_HairShade | 0 |
| Name_missingSNPs_HairShade | |
| AUC_Loss_HairShade | 0 |

Ниже представлен алгоритм, описанный в руководстве пользователя HIRISPLEX-S, HIRISPLEX & IRISPLEX Eye, Hair and Skin color DNA Phenotyping webtool.




Алгоритм определения наиболее вероятного фенотипа цвета волос по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool, реализованный программе ***PhenoWare***.

| № п.п. | Наиболее вероятный цвет из 4 цветов | Значение вероятности в приложении (PBlondHair, PBrownHair, PRedHair, PBlackHair) | Значение вероятности в приложении (PLightHair, PDarkHair) | Прогнозируемый цвет по алгоритму HIrisPlex-S |
|---|---|---|---|---|
| 1 | Брюнет | Брюнет **P value > 0,7** | Темный тон **P value > 0,5** | **Брюнет** |
| | | Брюнет **P value > 0,7** | Темный тон **P value < 0,5** | **Брюнет** |
| | | Брюнет **P value < 0,7** | Темный тон **P value > 0,5** | **Брюнет** |
| | | Брюнет **P value < 0,7** | Темный тон **P value < 0,5** | **Темный шатен / Брюнет** |
| 2 | Блондин | Блондин **P value > 0,7** | Светлый тон **P value > 0,95** | **Блондин** |
| | | Блондин **P value > 0,7** | Светлый тон **P value < 0,95** | **Блондин/Русый** |
| | | Блондин **P value < 0,7** | Светлый тон **P value > 0,9** | **Блондин/Русый** |
| | | Блондин **P value < 0,7** | Светлый тон **P value < 0,9** | **Русый/Шатен** |
| 3 | Шатен | Шатен **P value > 0,7** | Светлый тон **P value > 0,8** | **Шатен** |
| | | Шатен **P value > 0,7** | Светлый тон **P value < 0,8** | **Шатен / Темный шатен** |
| | | Шатен **P value < 0,7** | Светлый тон **P value > 0,8** | **Шатен / Темный шатен** |
| | | Шатен **P value < 0,7** | Светлый тон **P value < 0,8** | **Темный шатен / Брюнет** |
| 4 | Рыжий | Рыжий **P value > 0,7** | Светлый тон **P value > 0,9** | **Рыжий** |
| | | Рыжий **P value > 0,7** | Светлый тон **P value < 0,9** | **Рыжий** |
| | | Рыжий **P value < 0,7** | Светлый тон **P value > 0,9** | **Рыжий** |
| | | Рыжий **P value < 0,7** | Светлый тон **P value < 0,9** | **Рыжий** |

**Цвет кожи**

Для определения наиболее вероятного фенотипа цвета кожи по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool, существует алгоритм, в котором используется метод оценки и сопоставления наивысшего ***p*** в сочетании со вторым наивысшим по значению ***p***.

Программное обеспечение ***PhenoWare*** выполняет этот анализ в автоматическом режиме.

**Данные с ресурса https://hirisplex.erasmusmc.nl**

p-value второй по значению

p-value первый по значению

| | |
|---|---|
| PVeryPaleSkin | 0,020098821 |
| PPaleSkin | 0,197848264 |
| PIntermediateSkin | 0,769426303 |
| PDarkSkin | 0,012625488 |
| PDarktoBlackSkin | 1,12411E-06 |
| Full_AUC_Very PaleSkin | 0,829988448 |
| Full_AUC_PaleSkin | 0,762796347 |
| Full_AUC_IntermediateSkin | 0,783304272 |
| Full_AUC_DarkSkin | 0,980616701 |
| Full_AUC_DarktoBlackSkin | 0,993473368 |
| Numb_missingSNPs_Skin | 1 |
| Name_missingSNPs_Skin | rs1126809_A |
| AUC_Loss_VeryPaleSkin | 0,009634193 |
| AUC_Loss_PaleSkin | 0,001599793 |
| AUC_Loss_IntermediateSkin | 0,000812679 |
| AUC_Loss_DarkSkin | 7,42655E-05 |
| AUC_Loss_DarktoBlackSkin | 0,000175044 |

Здесь ничего не будет видно 5-м кеглем

Ниже представлен алгоритм, описанный в руководстве пользователя HIRISPLEX-S, HIRISPLEX & IRISPLEX Eye, Hair and Skin color DNA Phenotyping webtool и реализованный в программе ***PhenoWare***.

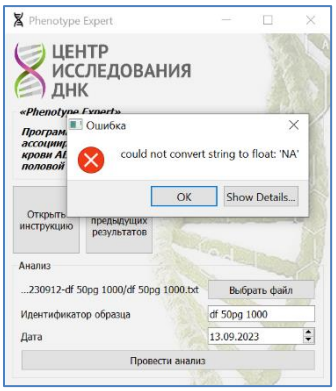
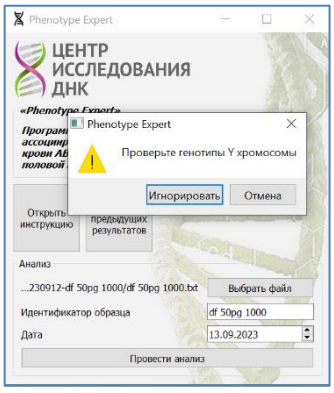
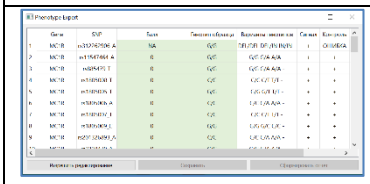
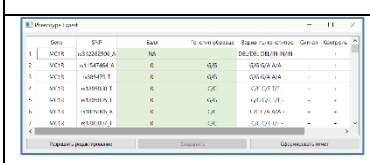
| | | |
|---|---|---|
|  | **Very Pale** | |
| | If highest probability > 0.9p | Very Pale predicted |
| | If highest probability > 0.7p | Very Pale is predicted however it will be affected by the second highest category if it is > 0.15 p and will appear darker |
| | | Very Pale is predicted, unlikely to be affected by the second highest category if it is < 0.15 p |
| | If highest probability > 0.5p | Prediction significantly affected by second category, and will be a mix of the two highest categories (tends to represent the darker second highest category) |
| | **Pale** | |
|  | If highest probability > 0.9p | Pale predicted |
| | If highest probability > 0.7p | Pale is predicted however it will be affected by the second highest category if it is > 0.15 p (will appear darker if Intermediate, and lighter if pale) |
| | | Pale is predicted, unlikely to be affected by the second highest category if it is < 0.15 p |
| | If highest probability > 0.5p | Prediction significantly affected by second category, and will be a mix of the two highest categories (tends to represent the darker second highest category) |
| | | Not significantly impacted if second highest prediction is Very Pale |
| | **Int.** | |
|  | If highest probability > 0.9p | Intermediate predicted (*unless Dark-Black is the second highest category, then prediction is Dark) |
| | If highest probability > 0.7p | Intermediate is predicted however it will be affected by the second highest category if it is > 0.15 p (will appear darker if Dark/Dark-Black and lighter if Very Pale/Pale) |
| | | Intermediate is predicted, unlikely to be affected by the second highest category if it is < 0.15 p (*unless it is Dark-Black, then prediction is Dark) |
| | If highest probability > 0.5p | Prediction significantly affected by second category, and will be a mix of the two highest categories (darker if Dark/Dark-Black represents the second highest category) |
| | | Not significantly impacted if second highest prediction is Very Pale/Pale |
| | **Dark** | |
|  | If highest probability > 0.9p | Dark predicted |
| | If highest probability > 0.7p | Dark is predicted, unlikely to be affected by the second highest category if it is > 0.15 p (*unless it is Dark-Black, then prediction can be Dark-Black) |
| | | Dark is predicted, unlikely to be affected by the second highest category if it is < 0.15 p (*unless it is Dark-Black, then prediction can be Dark-Black) |
| | If highest probability > 0.5p | Prediction significantly affected by second category, and will be a mix of the two highest categories (dark to black if Dark-Black represents the second highest category) |
| | | Not significantly impacted if second highest prediction is Pale/Intermediate |
| | **Dark-Black** | |
|  | If highest probability > 0.9p | Dark to Black predicted |
| | If highest probability > 0.7p | Dark to Black is predicted, unlikely to be affected by the second highest category if it is > 0.15 p |
| | | Dark to Black is predicted, unlikely to be affected by the second highest category if it is < 0.15 p |
| | If highest probability > 0.5p | Prediction affected by second category, and will be a mix of the two highest categories (Will be lighter than Dark to Black if Dark represents the second highest category) |

# 6. ОРГАНИЧЕНИЯ

1. Входные данные без генотипа по гену ***HERC2 SNP (rs12913832 = NA)*** не будут обеспечивать результат прогнозирования цвета глаз.
2. Входные данные, в которых отсутствуют все ***11 SNP гена MC1R***, не обеспечивают результат прогнозирования цвета волос.
3. Входные данные, в которых отсутствует комбинация генотипов по генам ***HERC2-SLC45A2-IRF4***, не дадут результата прогнозирования для глаз или волос.
4. Хотя нет строгого ограничения для прогнозирования цвета кожи, не рекомендуется пропускать какие-либо маркеры, в частности ***SLC24A5 rs1426654 и OCA2 rs1800414 / MC1R rs3212355***, так как это существенно повлияет на достоверность исследования, особенно в азиатской популяции.

# 7. ВОЗМОЖНЫЕ ОШИБКИ И РЕКОМЕНДАЦИИ ПО УСТРАНЕНИЮ

ОЧЕНЬ МЕЛКО!

| Ошибка | Решение |
|---|---|
|  | Отсутствие генотипов по наиболее значимым генам для определения цвета глаз, волос, кожи (см. раздел 6 Ограничения)<br>1. Провести повторное генотипирование образца. При необходимости повторно выделить ДНК.<br>2. Провести интерпретацию в ручном режиме (см. раздел 8). |
|  | Если у образца фенотип «Мужской генетический пол», проверьте визуально в программе ImageWare корректность определения генотипа, при необходимости скорректируйте данные.<br>Если генотип определен верно, возможно, анализируется смешанный образец или низкая концентрация ДНК.<br>Необходимо провести повторное генотипирование/выделение ДНК. |
|  | **Проблема:** В столбце «Контроль» отображено значение «ОШИБКА».<br>**Причина:** Неправильный шаблон программы ImageWare или смещение ячеек. TXT – файл был изменен вручную.<br>**Решение:** Выбрать правильный шаблон программы ImageWare и проверить правильность наложения сетки. |
|  | **Проблема:** В столбце «Генотип» отображено значение «-».<br>**Причина:** Отсутствие сигнала в ячейках или смещение ячеек.<br>**Решение:** Проверить правильность наложения сетки. Провести анализ без данного генотипа. |

# 8. ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПОВ В РУЧНОМ РЕЖИМЕ

**ТУТ ДУБЛИРУЕТСЯ ИНФОРМАЦИЯ СО СТР. 22-23**

**Шаг 1.** Запустите программное обеспечение ***PhenoWare*** двойным кликом по exe-файлу или ярлыку программы. У вас должен отобразиться стартовый интерфейс программы.

**Шаг 2.** Выберете необходимый для анализа ***txt-файла***. Проверьте дату и идентификатор образца и нажмите кнопку «Провести анализ». При корректности ***txt-файла и наименования образца,*** программа откроет интерфейс контроля корректности данных генотипирования.

**Шаг 3.** Для определения половой принадлежности необходимо проанализировать строку 46 таблицы данных генотипирования.

| Генотип | Фенотип |
|---|---|
| **X/X** | женский генетический пол |
| **X/Y** | мужской генетический пол |
| **Y/Y** | мужской генетический пол. Возможна ошибка! * |

* - Проверьте визуально в программе ImageWare корректность определения генотипа, при необходимости скорректируйте данные. Если генотип определен верно, возможно образец с низкой концентрацией ДНК, что привело к выпадению аллели X.

**Шаг 4.** Для определения группы крови AB0 необходимо проанализировать строки 42-45 таблицы данных генотипирования. Ниже приведены комбинации цифр и их соотношение с серологической группой крови (фенотип) и генетическим подвариантом (генотип).

| Фенотип | Группа 0 (I) | | | | | | Группа A (II) | | | | Группа B (III) | | | | Группа AB (IV) |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Генотип | 01/01 | 01V/01V | 01/01V | 01V/02 | 01/02 | 02/02 | A/A | A/01 | A/02 | A/01V | B/B | B/02 | B/01 | B/01V | A/B |
| ABO6ex261 | 2 | 2 | 2 | 1 | 1 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 |
| ABO6ex297 | 0 | 2 | 1 | 2 | 1 | 2 | 0 | 0 | 1 | 1 | 2 | 2 | 1 | 2 | 1 |
| ABO7ex681 | 0 | 2 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 |
| ABO7ex657 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 2 | 1 | 1 | 1 | 1 |

*В таблице по столбцам указаны сочетание баллов для строк 42-45 таблицы данных генотипирования. При иных сочетаниях программа в отчете выдаст сообщение* ***"Группа крови не определена". Не верно определен генотип или смешанные образцы. Проверьте визуально в программе ImageWare корректность определения генотипа, при необходимости скорректируйте данные. Если генотип определен верно, возможно, анализируется смешанный образец или низкая концентрация ДНК.»***

**Шаг 5.** Для определения принадлежности исследуемого образца мужской ДНК к одной из 14 базовых гаплогрупп Y хромосомы человека B, C, D, E, G, H, I, J, L, N, O, Q, R и T необходимо проанализировать строки 47-60 таблицы данных генотипирования. Строка с баллом равным 1 (единице) и является гаплогруппой Y-хромосомы (Y-ДНК) анализируемого образца.

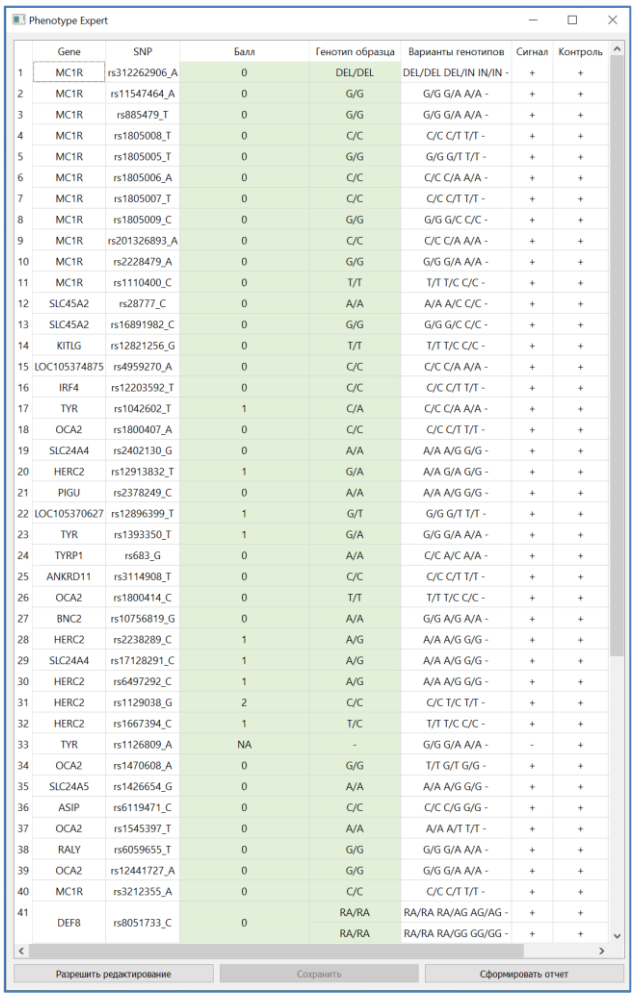
| № | Gene | SNP | Варианты генотипов | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 47 | B-M60 | rs2032623 | DEL/DEL | DEL/IN | IN/IN | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 48 | C-M130 | rs35284970 | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 49 | D-CTS3946 | rs202084622 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |

| № | Gene | SNP | Варианты генотипов | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 50 | E-M5388 | rs9786534 | A/A | A/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 51 | G-P257 | rs2740980 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 52 | H-M2920 | rs576940616 | G/G | G/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 53 | I-U179 | rs2319818 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 54 | J-M304 | rs13447352 | A/A | A/C | C/C | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 55 | L-M185 | rs2032607 | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 56 | N-M231 | rs9341278 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 57 | O-M175 | rs2032678 | IN/IN | IN/DEL | DEL/DEL | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 58 | Q-M1105 | rs563604826 | G/G | G/A | A/A | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 59 | R-P224 | rs17307398 | C/C | C/T | T/T | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |
| 60 | T-M272 | rs9341308 | A/A | A/G | G/G | - |
| Значение в столбце "Балл" | | | 0 | Ошибка | 1 | NA |

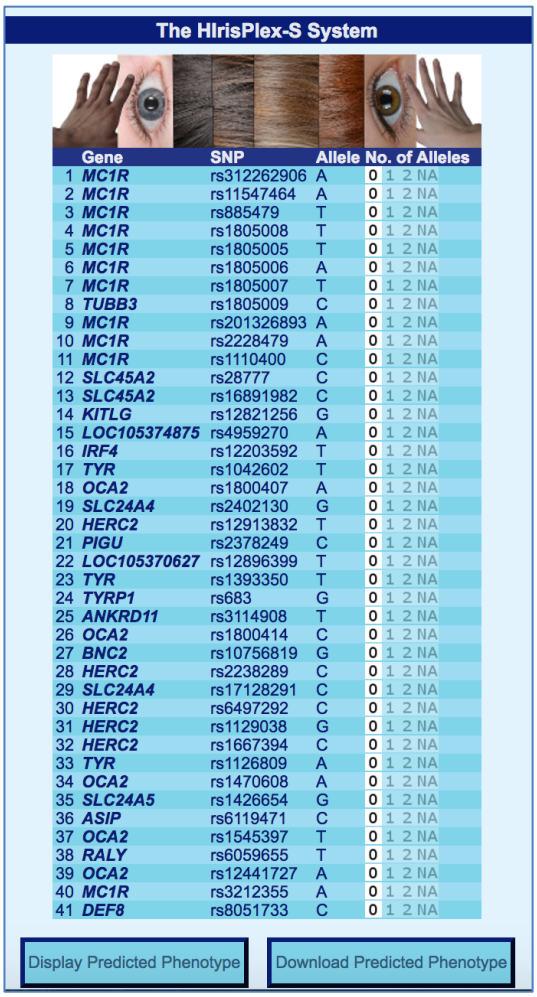
Примечание:

- *Если в строке 46 таблицы данных генотипирования значение **X/X - "женский генетический пол"** то гаплогруппа не определяется, отображается как **NA**.*
- *В случае, если анализируемый образец принадлежит одному мужчине, в строках 47-60 таблицы данных генотипирования может быть только одно значение равное **1**, остальные равны либо **0** либо **NA**. В случае нарушения этого условия (два и более значения равных 1) появится предупреждение **"Проверьте генотипы Y хромосомы"**. Такое возможно в случае, если исследуемый образец представляет собой смесь биоматериала от **нескольких** мужчин, являющихся носителями **разных** гаплогрупп (например результат группового изнасилования).*

**Шаг 6.** Для определения наиболее вероятных фенотипов (цвет глаз, волос, кожи) по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов необходимо данные в столбце «Балл» для строк 1-41 таблицы данных генотипирования, вручную перенести в соответствующую форму на англоязычный сайт https://hirisplex.erasmusmc.nl.




| | Gene | SNP | Балл | Генотип образца | Варианты генотипов | Сигнал | Контроль |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | MC1R | rs312262906_A | 0 | DEL/DEL | DEL/DEL DEL/IN IN/IN - | + | + |
| 2 | MC1R | rs11547464_A | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + |
| 3 | MC1R | rs885479_T | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + |
| 4 | MC1R | rs1805008_T | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + |
| 5 | MC1R | rs1805005_T | 0 | G/G | G/G G/T T/T - | + | + |
| 6 | MC1R | rs1805006_A | 0 | C/C | C/C C/A A/A - | + | + |
| 7 | MC1R | rs1805007_T | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + |
| 8 | MC1R | rs1805009_C | 0 | G/G | G/G G/C C/C - | + | + |
| 9 | MC1R | rs201326893_A | 0 | C/C | C/C C/A A/A - | + | + |
| 10 | MC1R | rs2228479_A | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + |
| 11 | MC1R | rs1110400_C | 0 | T/T | T/T T/C C/C - | + | + |
| 12 | SLC45A2 | rs28777_C | 0 | A/A | A/A A/C C/C - | + | + |
| 13 | SLC45A2 | rs16891982_C | 0 | G/G | G/G G/C C/C - | + | + |
| 14 | KITLG | rs12821256_G | 0 | T/T | T/T T/C C/C - | + | + |
| 15 | LOC105374875 | rs4959270_A | 0 | C/C | C/C C/A A/A - | + | + |
| 16 | IRF4 | rs12203592_T | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + |
| 17 | TYR | rs1042602_T | 1 | C/A | C/C C/A A/A - | + | + |
| 18 | OCA2 | rs1800407_A | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + |
| 19 | SLC24A4 | rs2402130_G | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + |
| 20 | HERC2 | rs12913832_T | 1 | G/A | A/A G/A G/G - | + | + |
| 21 | PIGU | rs2378249_C | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + |
| 22 | LOC105370627 | rs12896399_T | 1 | G/T | G/G G/T T/T - | + | + |
| 23 | TYR | rs1393350_T | 1 | G/A | G/G G/A A/A - | + | + |
| 24 | TYRP1 | rs683_G | 0 | A/A | C/C A/C A/A - | + | + |
| 25 | ANKRD11 | rs3114908_T | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + |
| 26 | OCA2 | rs1800414_C | 0 | T/T | T/T T/C C/C - | + | + |
| 27 | BNC2 | rs10756819_G | 0 | A/A | G/G A/G A/A - | + | + |
| 28 | HERC2 | rs2238289_C | 1 | A/G | A/A A/G G/G - | + | + |
| 29 | SLC24A4 | rs17128291_C | 1 | A/G | A/A A/G G/G - | + | + |
| 30 | HERC2 | rs6497292_C | 1 | A/G | A/A A/G G/G - | + | + |
| 31 | HERC2 | rs1129038_G | 2 | C/C | C/C T/C T/T - | + | + |
| 32 | HERC2 | rs1667394_C | 1 | T/C | T/T T/C C/C - | + | + |
| 33 | TYR | rs1126809_A | NA | - | G/G G/A A/A - | - | + |
| 34 | OCA2 | rs1470608_A | 0 | G/G | T/T G/T G/G - | + | + |
| 35 | SLC24A5 | rs1426654_G | 0 | A/A | A/A A/G G/G - | + | + |
| 36 | ASIP | rs6119471_C | 0 | C/C | C/C C/G G/G - | + | + |
| 37 | OCA2 | rs1545397_T | 0 | A/A | A/A A/T T/T - | + | + |
| 38 | RALY | rs6059655_T | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + |
| 39 | OCA2 | rs12441727_A | 0 | G/G | G/G G/A A/A - | + | + |
| 40 | MC1R | rs3212355_A | 0 | C/C | C/C C/T T/T - | + | + |
| 41 | DEF8 | rs8051733_C | 0 | RA/RA | RA/RA RA/AG AG/AG - | + | + |
| | | | | RA/RA | RA/RA RA/GG GG/GG - | + | + |




| | Gene | SNP | Allele | No. of Alleles |
|---|---|---|---|---|
| 1 | *MC1R* | rs312262906 | A | 0 1 2 NA |
| 2 | *MC1R* | rs11547464 | A | 0 1 2 NA |
| 3 | *MC1R* | rs885479 | T | 0 1 2 NA |
| 4 | *MC1R* | rs1805008 | T | 0 1 2 NA |
| 5 | *MC1R* | rs1805005 | T | 0 1 2 NA |
| 6 | *MC1R* | rs1805006 | A | 0 1 2 NA |
| 7 | *MC1R* | rs1805007 | T | 0 1 2 NA |
| 8 | *TUBB3* | rs1805009 | C | 0 1 2 NA |
| 9 | *MC1R* | rs201326893 | A | 0 1 2 NA |
| 10 | *MC1R* | rs2228479 | A | 0 1 2 NA |
| 11 | *MC1R* | rs1110400 | C | 0 1 2 NA |
| 12 | *SLC45A2* | rs28777 | C | 0 1 2 NA |
| 13 | *SLC45A2* | rs16891982 | C | 0 1 2 NA |
| 14 | *KITLG* | rs12821256 | G | 0 1 2 NA |
| 15 | *LOC105374875* | rs4959270 | A | 0 1 2 NA |
| 16 | *IRF4* | rs12203592 | T | 0 1 2 NA |
| 17 | *TYR* | rs1042602 | T | 0 1 2 NA |
| 18 | *OCA2* | rs1800407 | A | 0 1 2 NA |
| 19 | *SLC24A4* | rs2402130 | G | 0 1 2 NA |
| 20 | *HERC2* | rs12913832 | T | 0 1 2 NA |
| 21 | *PIGU* | rs2378249 | C | 0 1 2 NA |
| 22 | *LOC105370627* | rs12896399 | T | 0 1 2 NA |
| 23 | *TYR* | rs1393350 | T | 0 1 2 NA |
| 24 | *TYRP1* | rs683 | G | 0 1 2 NA |
| 25 | *ANKRD11* | rs3114908 | T | 0 1 2 NA |
| 26 | *OCA2* | rs1800414 | C | 0 1 2 NA |
| 27 | *BNC2* | rs10756819 | G | 0 1 2 NA |
| 28 | *HERC2* | rs2238289 | C | 0 1 2 NA |
| 29 | *SLC24A4* | rs17128291 | C | 0 1 2 NA |
| 30 | *HERC2* | rs6497292 | C | 0 1 2 NA |
| 31 | *HERC2* | rs1129038 | G | 0 1 2 NA |
| 32 | *HERC2* | rs1667394 | C | 0 1 2 NA |
| 33 | *TYR* | rs1126809 | A | 0 1 2 NA |
| 34 | *OCA2* | rs1470608 | A | 0 1 2 NA |
| 35 | *SLC24A5* | rs1426654 | G | 0 1 2 NA |
| 36 | *ASIP* | rs6119471 | C | 0 1 2 NA |
| 37 | *OCA2* | rs1545397 | T | 0 1 2 NA |
| 38 | *RALY* | rs6059655 | T | 0 1 2 NA |
| 39 | *OCA2* | rs12441727 | A | 0 1 2 NA |
| 40 | *MC1R* | rs3212355 | A | 0 1 2 NA |
| 41 | *DEF8* | rs8051733 | C | 0 1 2 NA |

В таблице данных генотипирования генотипы по 41 маркеру панели HirisPlex-S представлены в той последовательности и в том формате, в которой принимает англоязычный сайт https://hirisplex.erasmusmc.nl.

**Шаг 7.** После внесения генотипа нажимаем плашку **«Display Predicted Phenotype»** и получаем результаты (на английском языке). В столбце p-value приведена значимая вероятность фенотипов (цвет глаз, волос, кожи) по алгоритму вероятностной оценки базовых фенотипических вариантов.

**Шаг 8.** Для получения наиболее вероятного фенотипа (цвет глаз, волос, кожи) по алгоритму HirisPlex-S DNA Phenotyping Webtool проведите анализ в соответствии с алгоритмами описанными в разделе 5.

**Шаг 9.** Внесите полученные данные в форму отчета по установлению фенотипических признаков.

ЦЕНТР ИССЛЕДОВАНИЯ ДНК

**По вопросам, касающимся качества набора Phenotype Expert и работы ПО *PhenoWare* следует обращаться к производителю:**
**ООО "Центр исследования ДНК"**
**141401 Московская обл. г. Химки, ул. Кудрявцева, д. 2А, кв.4.**
**Тел.: +7 (964) 719-50-00**
**E-mail: dnarescenter@gmail.com**