(19) Евразийское патентное ведомство

(21) 202291430 (13) A1

(12) ОПИСАНИЕ ИЗОБРЕТЕНИЯ К ЕВРАЗИЙСКОЙ ЗАЯВКЕ

(43) Дата публикации заявки
2022.10.03

(22) Дата подачи заявки
2020.11.17

(51) Int. Cl. ***G06F 19/24*** (2011.01)
G06N 7/00 (2006.01)

(54) СПОСОБЫ И СИСТЕМЫ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ РОДСТВЕННОГО ОТНОШЕНИЯ

(31) **62/936,879**
(32) **2019.11.18**
(33) **US**
(86) **PCT/US2020/060899**
(87) **WO 2021/101896 2021.05.27**

(71) Заявитель:
ЭМБАРК ВЕТЕРИНАРИ, ИНК. (US)

(72) Изобретатель:
Сэмс Аарон Дж., Вохр Сэмюэл Х., Гарднер Адам С., Бартон Мэтт, Бойко Райан, Бойко Адам Р. (US)

(74) Представитель:
Строкова О.В., Гизатуллин Ш.Ф., Гизатуллина Е.М., Прищепный С.В., Джермакян Р.В., Христофоров А.А., Угрюмов В.М., Костюшенкова М.Ю. (RU)

(57) Изобретение относится к способам оценки степени родственного отношения между индивидуумами. Согласно аспекту способ предусматривает получение гаплотипических данных, содержащих генетические маркеры, общие для популяции индивидуумов; разделение гаплотипических данных на сегменты на основе генетических маркеров; для каждой популяции тестируемых индивидуумов (i) сопоставление на основе генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению между двумя индивидуумами, (ii) для каждого из совпавших сегментов: разделение совпавшего сегмента на дискретные геномные интервалы, оценку каждого из дискретных геномных интервалов на основе степени совпадения у индивидуумов или между индивидуумами, корректировку оценок на согласованность, и (iii) вычисление взвешенной суммы для дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе скорректированных оценок и присвоенных весов; и оценку степени родственного отношения между индивидуумами на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

202291430 A1

202291430 A1

202291430 A1

202291430 A1

СПОСОБЫ И СИСТЕМЫ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ РОДСТВЕННОГО ОТНОШЕНИЯ

Описание

Ссылка на родственные заявки

[0001] Согласно настоящей заявке испрашивается приоритет в соответствии с предварительной заявкой на выдачу патента США № 62/936879, поданной 18 ноября 2019, которая включена в настоящий документ посредством ссылки во всей своей полноте.

Предшествующий уровень техники настоящего изобретения

[0002] Небольшие различия в ДНК в популяциях индивидуумов могут быть причиной большей части генетических и фенотипических различий, наблюдаемых между индивидуумами. Определенные идентичные по происхождению гаплотипы (IBD) (например, небольшие участки ДНК, которые наследуются вместе), которые являются общими для отдельных индивидуумов, могут указывать на семейную взаимосвязь между этими индивидуумами. Следовательно, анализ IBD может проводить для множества индивидуумов для того, чтобы определить их родственное отношение.

Сущность настоящего изобретения

[0003] Настоящее изобретение относится к способам оценки степени родственного отношения между индивидуумами. Согласно аспекту способ предусматривает получение гаплотипических данных, содержащих генетические маркеры, общие для популяции индивидуумов, разделение гаплотипических данных на сегменты на основе генетических маркеров, для каждой популяции тестируемых индивидуумов: (i) сопоставление на основе генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению между двумя индивидуумами, (ii) для каждого из совпавших сегментов: разделение совпавшего сегмента на дискретные геномные интервалы, оценку каждого из дискретных геномных интервалов на основе степени совпадения у индивидуумов или между индивидуумами, корректировку оценок на согласованность и (iii) вычисление взвешенной суммы для дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе скорректированных оценок и присвоенных весов, и (d) оценку степени родственного отношения между индивидуумами на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

[0004] Согласно аспекту настоящее изобретение относится к компьютеризированному способу оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции, предусматривающему: (a) получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов, причем гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов, (b) разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров, (c) для каждой популяции тестируемых индивидуумов: (i) сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов, причем каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров, (ii) для каждого из совпавших сегментов между первым индивидуумом и вторым индивидуумом: разделение совпавшего сегмента на множество дискретных геномных интервалов, оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени

совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, корректировку множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, и присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов, и (iii) вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе множества скорректированных оценок и множества весов, и (d) оценку степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

[0005] Согласно некоторым вариантам осуществления диплоидная популяция представляет собой популяцию млекопитающих. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых, популяцию кошачьих, популяцию спортивных животных или популяцию грызунов. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция семейства псовых представляет собой популяцию собак. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию кошачьих. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция кошачьих представляет собой популяцию кошек. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию спортивных животных. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция спортивных животных представляет собой популяцию лошадей. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция собак содержит одну или несколько пород собак, выбранных из группы, состоящей из: Аффенпинчер, Афганская борзая, Африканис, Аиди, Эрдельтерьер, Акбаш, Акита-ину, Булли Кутта, Испанский алано, Алапахский бульдог, Аляскинский кли-кай, Аляскинский маламут, Алан, Алопекис, Альпийская таксообразная гончая, Американская овчарка, Американская акита, Американский бульдог, Американский кокер-спаниель, Американская эскимосская собака, Американский фоксхаунд, Американский голый терьер, Американский мастиф, Американский питбультерьер, Американский стаффордширский терьер, Американский водяной спаниель, Анатолийская овчарка, Англо-французская малая гончая, Аппенцеллер зенненхунд, Аргентинский дог, Арьежский бракк, Арьежская гончая, Армант, Артуазская гончая, Австралийский бульдог, Австралийская пастушья собака, Австралийский келпи, Австралийская овчарка, Австралийский шелковистый терьер, Австралийская короткохвостая пастушья собака, Австралийский терьер, Австрийская гончая, Австрийский пинчер, Азавак, Бахарвальская собака, Барбет, Африканская нелающая собака, Баскская овчарка, Артезиано-нормандский бассет, Голубой гасконский бассет, Рыжий бретонский бассет, Большой вандейский бассет-гриффон, Малый вандейский бассет-гриффон, Баварская горная гончая, Бигль, Бигль-харьер, Бородатый колли, Босерон, Бедлингтон-терьер, Бельгийская овчарка, Бельгийская овчарка (Грюнендаль), Бельгийская овчарка (Лакенуа), Бельгийская овчарка (Малинуа), Бельгийская овчарка (Тервюрен), Бергамская овчарка, Белая швейцарская овчарка, Пикардийская овчарка, Бернская гончая, Бернский зенненхунд, Бишон фризе, Бийи, Бисбен, Черно-подпалый кунхаунд, Ерная норвежская лосиная лайка, Булленбейсер, Норвежский черный элкхунд, Русский черный терьер, Желтая с черной маской южная гончая, Большая голубая гасконская гончая, Малая голубая гасконская гончая, Бладхаунд, Блю-лейси, Блю-пол-терьер, Крапчато-голубой кунхаунд, Бурбуль, Чешская пастушья собака, Болоньез, Бордер-колли, Бордер-терьер, Русская псовая борзая, Боснийская жесткошерстная гончая, Бостон-терьер, Арденнский бувье, Фландрский бувье, Боксер, Бойкин-спаниель, Итальянский бракк, Овернская легавая, Бурбонский бракк, Брак Дюпюи, Французский бракк, Сен-жерменский брак, Бразильский

терьер, Бриар, Средний вандейский гриффон, Бретонский эпаньоль, Брохольмер, Юрская гончая, Буковинская овчарка, Буль-энд-терьеры, Бультерьер, Бультерьер (Миниатюрный), Бульмастиф, Булли Кутта, Керн-терьер, Ханаанская собака, Канадская эскимосская собака, Канадский пойнтер, Кане-корсо, Португальская овчарка, Као де кастро-лаборейро, Азорская пастушья собака, Каролинская собака, Румынская карпатская овчарка, Леопардовая собака Катахулы, Каталонская овчарка, Кавказская овчарка, Кавалер кинг-чарльз-спаниель, Среднеазиатская овчарка, Чешский фоусек, Чешский терьер, Польская борзая, Чесапик-бей-ретривер, Серо-голубая гончая, Французская черно-пегая гончая, Французская бело-черная собака, Французская трехцветная гончая, Чихуахуа, Чилийский фокстерьер, Китайский чунцин, Китайская хохлатая собака, Китайская императорская собака, Чинук, Чиппипарай, Чау-чау, Уругвайский симаррон, Черная овчарка, Чирнеко дель Этна, Кламбер-спаниель, Длинношерстный колли, Колли короткошерстный, Комбай, Кордовская бойцовая собака, Котон-де-тулеар, Критская гончая, Хорватская овчарка, Камберлендская овчарка, Курчавошерстный ретривер, Чехословацкая волчья собака, Такса, Далматин, Денди-динмонт-терьер, Датско-шведская фермерская собака, Динго, Доберман, Бордоский дог, Кубинский дог, Гватемальский бультерьер, Карликовый дог, Дрентская куропаточная собака, Древер, Дункер, Голландская овчарка, Голландский смоусхонд, Восточноевропейская овчарка, Восточносибирская лайка, Эло, Английский кокер-спаниель, Английская енотовая гончая, Английский фоксхаунд, Английский мастиф, Пойнтер, Английский сеттер, Английская овчарка, Английский спрингер-спаниель, Английский той-терьер, Английский водяной спаниель, Английский белый терьер, Энтлебухер зенненхунд, Голубой пикардийский спаниель, Эстонская гончая, Эштрельская овчарка, Евразиер, Филд-спаниель, Бразильский фила, Фидо, Финская гончая, Финский лаппхунд, Финский шпиц, Прямошерстный ретривер, Тайваньская Собака, Гладкошерстный фокстерьер, Жесткошерстный фокстерьер, Бретонский эпаньоль, Французский бульдог, Французский спаниель, Испанский гальго, Лангхаар, Немецкий пинчер, Немецкая овчарка, Курцхаар, Немецкий вахтельхунд, Немецкий шпиц, Дратхаар, Ризеншнауцер, Глен оф Имаал терьер, Золотистый ретривер, Шотландский сеттер, Большая англо-французская черно-пегая гончая, Большая англо-французская красно-пегая гончая, Большая англо-французская трехцветная гончая, Большой вандейский гриффон, Пуэрториканский мастиф, Немецкий дог, Пиренейская горная собака, Большой швейцарский зенненхунд, Гренландская собака, Грейхаунд, Голубой гасконский гриффон, Бельгийский гриффон, Бретонский рыжеватый гриффон, Нивернский гриффон, Гуль-донг, Гуль-терр, Индийская собака-заяц, Гончая Гамильтона, Ганноверская гончая, Харьер, Гаванский бишон, Гавайская собака пои, Гималайская овчарка, Хоккайдо, Хортая Борзая, Ховаварт, Трансильванская гончая, Новозеландская овчарка, Хюгенхунд, Поденко ибиценко, Исландская собака, Индийский шпиц, Ирландский бультерьер, Ирландский красно-белый сеттер, Ирландский красный сеттер, Ирландский стаффордширский бультерьер, Ирландский терьер, Ирландский водяной спаниель, Ирландский волкодав, Истрийская короткошерстная гончая, Истрийская жесткошерстная гончая, Итальянская левретка, Джек-рассел-терьер, Немецкий ягдтерьер, Шведский элкхаунд, Японский хин, Японский шпиц, Японский терьер, Джонанги, Кайкади, Каи, Кангал, Канни, Каракачанская собака, Карельская медвежья собака, Крашская овчарка, Кеесхонд, Керри-бигль, Керри-блю-терьер, Кавалер кинг-чарльз-спаниель, Королевская овчарка, Кинтамани, Кишу, Комондор, Коикерхондье, Кули, Корейский чиндо, Корейский мастиф, Кромфорлендер, Куньминская овчарка, Кури, Кувас, Кай лео, Лабрадор хаски, Лабрадор-ретривер, Лаготто-романьоло, Лейкленд-терьер, Ланкаширский хилер, Ландсир, Лопарская оленегонная собака, Леонбергер, Лхасский апсо, Литовская гончая, Длинношерстный уиппет, Бриндизская бойцовая собака, Малая львиная собака, Венгерский агар, Большая древесная гончая, Мальтийская болонка, Манчестер-терьер, Мареммо-абруццкая овчарка, МакНаб, Ксолоитцкуинтли, Миниатюрная австралийская овчарка, Миниатюрный Фокстерьер,

Миниатюрный Пинчер, Миниатюрный Шнауцер, Миниатюрный Сибирский хаски, Румынская миоритская овчарка, Молосская собака, Черногорская горная гончая, Московская сторожевая, Московский водолаз, Горная гончая, Кентукская горная гончая, Мукучиес, Муди, Караванная борзая, Большой мюнстерлендер, Малый мюнстерленде, Курчавошерстный ретривер с реки Муррей, Неаполитанский мастиф, Ньюфаундленд, Новогвинейская поющая собака, Норфолк-спаниель, Норфолк-терьер, Норботтенская лайка, Северная Бигль, Северная инуитская собака, Норвежский бухунд, Норвежский серый элкхунд, Норвежский лундехунд, Норвич-терьер, Новошотландский ретривер, Стародатский пойнтер, Бобтейл, Староанглийский бульдог, Черно-подпалый терьер, Старонемецкая овчарка, Староанглийский бульдог, Оттерхаунд, Наваррский пачон, Пейсли-терьер, Континентальный той-спаниель, Парсон-рассел-терьер, Патердейл-терьер, Пекинес, Канарский дог, Ка-де-бо, Перуанская орхидея инков, Фален, Фараонова собака, Пикардийский спаниель, Плотт-хаунд, Поденко Канарио, Пойнтер, Польский огар, Польская гончая, Польская низинная овчарка, Польская подгалянская овчарка, Померанский шпиц, Понт-одемерский спаниель, Пудель, Фарфоровая гончая, Португальский поденго, Португальский Пойнтер, Португальская водная собака, Пражский крысарик, Пудель-пойнтер, Мопс, Пули, Пуми, Пунгсан, Пиренейский мастиф, Пиренейская овчарка, Рафейру ду Алентежу, Раджапалайям, Рампурская борзая, Облавная бразильская гончая, Андалузский ратонеро, Рэт-терьер, Красный кунхаунд, Родезийский риджбек, Ротвейлер, Русский охотничий спаниель, Русский той, Русско-европейская лайка, Джек-рассел-терьер, Волчья собака Сарлоса, Испанская гончая, Персидская овчарка, Иранская Мазандарани Овчарка, Сахалинский хаски, Салюки, Самоед, Сапсари, Шарпланинац, Шапендуа, Шиллерстеваре, Схипперке, Старохорватская борзая, Ризеншнауцер, Миниатюрный Шнауцер, Шнауцер средний, Швейцарская гончая, Малая швейцарская гончая, Длинношёрстный колли, Дирхаунд, Шотландский терьер, Силихем-терьер, Итальянская короткошерстная гончая, Сибирская ездовая собака, Сербская гончая, Сербская трехцветная гончая, Шарпей, Шелти, Сиба-ину, Ши-тцу, Сикоку, Шилонская овчарка, Болонка, Сибирский хаски, Шелковистый виндхаунд, Сингальская гончая, Скайтерьер, Слюги, Словацкий чувач, Словацкий грубошерстный ставач, Словацкий копов, Смаландская гончая, Малая греческая собака, Ирландский мягкошерстный пшеничный терьер, Южнорусская овчарка, Южная гончая, Испанский мастиф, Испанская водяная собака, Спиноне, Лукас-терьер, Сенбернар, Малый ньюфаундленд, Стабихун, Стаффордшир бультерьер, Гончая Стефана, Австрийский брудастый бракк, Суссекс-спаниель, Шведский лапхунд, Шведский вальхунд, Шведский Бигль, Медвежья канадская собака талтан, Тайган, Тамасканская собака, Тедди Рузвельт терьер, Теломиан, Тентерфилд-терьер, Тайский бангку, Тайский риджбек, Тибетский мастиф, Тибетский спаниель, Тибетский терьер, Торньяк, Тоса-ину, Той-бульдог, Той-Фокстерьер, Той-Манчестер-терьер, Триинг Кюр, Триин-уокер кунхаунд, Тирольская гончая, Утонаган, Венгерская выжла, Вольпино итальяно, Веймаранер, Вельш-корги кардиган, Вельш корги пемброк, Уэльская овчарка, Вельш-спрингер-спаниель, Вельштерьер, Вест-хайленд-уайт-терьер, Западносибирская лайка, Вестфальская таксообразная гончая, Веттерхун, Уиппет, Белый английский бульдог, Белая швейцарская овчарка, Венгерская жесткошерстная выжла, Гриффон Кортальса и Йоркширский терьер. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция включает одну или несколько чистокровных собак (например, имеющих один тип породы) или одну или несколько собак смешанной породы (например, имеющих несколько типов пород). Согласно некоторым вариантам осуществления популяция представляет собой популяцию собак смешанной породы, имеющих ДНК из любого числа (например, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 или более 10) или комбинации чистокровных собак.

[0006] Согласно некоторым вариантам осуществления гаплотипические данные получают путем обработки генотипических данных популяции тестируемых индивидуумов с применением алгоритма

фазирования гаплотипов. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит поиск на основе скрытой модели Маркова. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит алгоритм Eagle1, алгоритм Eagle2, алгоритм PHASE, алгоритм fastPHASE, алгоритм BEAGLE, алгоритм Findhap, алгоритм Impute, алгоритм FImpute, алгоритм AlphaImpute, алгоритм IMPUTE2, алгоритм MaCH, алгоритм SHAPEIT1, алгоритм SHAPEIT2, алгоритм SHAPEIT3, алгоритм SHAPEIT4 или их комбинацию. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе когорт.

[0007] Согласно некоторым вариантам осуществления генотипические данные получают путем оценки биологических образцов, взятых у популяции тестируемых индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления биологические образцы содержат образцы крови, образцы слюны, образцы мазков, образцы клеток или образцы тканей. Согласно некоторым вариантам осуществления оценка предусматривает секвенирование биологических образцов или их производных.

[0008] Согласно некоторым вариантам осуществления множество генетических маркеров содержит по меньшей мере около 500, по меньшей мере около 1000, по меньшей мере около 2000, по меньшей мере около 3000, по меньшей мере около 4000, по меньшей мере около 5000, по меньшей мере около 6000, по меньшей мере около 7000, по меньшей мере около 8000, по меньшей мере около 9000 или по меньшей мере около 10000 различных генетических маркеров.

[0009] Согласно некоторым вариантам осуществления сопоставление сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, предусматривает применение алгоритма GERMLINE, алгоритма PLINK, алгоритма PREST, алгоритма случайной проекции для обнаружения IBD (RaPID), алгоритма быстрого обнаружения IBD общих гаплотипов (FISHR), усовершенствованного алгоритма идентичности по происхождению (IBD), алгоритма fastIBD, алгоритма KING, алгоритма HaploScore, алгоритма TRUFFLE или их комбинации. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенный пороговый размер составляет около 100 тысяч пар нуклеотидов (т.п.н.), около 200 т.п.н., около 300 т.п.н., около 400 т.п.н., около 500 т.п.н., около 600 т.п.н., около 700 т.п.н., около 800 т.п.н., около 900 т.п.н. или около 1000 т.п.н. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенное число генетических маркеров составляет около 30, около 40, около 50, около 60, около 70, около 80, около 90 или около 100 различных генетических маркеров.

[0010] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют равный размер. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют вариабельный размер. Согласно некоторым вариантам осуществления вариабельный размер данного дискретного геномного интервала множества дискретных геномных интервалов определяют, по меньшей мере частично, на основе начального положения и конечного положения совпадений IBD, проксимальных данному дискретному геномному интервалу, плотности геномных маркеров в данном дискретном геномном интервале, максимального числа маркеров для данного дискретного геномного интервала, максимальной длины данного дискретного геномного интервала или их комбинации.

[0011] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума и (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок совпадения по гомозиготности и множества оценок попарного совпадения. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает корректировку множества оценок попарного совпадения на основе согласованности данной оценки попарного совпадения с соответствующей оценкой совпадения по гомозиготности, с получением таким образом множества скорректированных оценок попарного совпадения.

[0012] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества состояний идентичности для двух аллелей у двух диплоидных индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления множество состояний идентичности содержит состояния идентичности, выбранные из Таблицы 1, и множество весов присваивают на основе множества вкладов в родство r_{xy}, как перечислено в Таблице 1. Согласно некоторым вариантам осуществления степень родственного отношения содержит коэффициент родственного отношения. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством: $r_{xy} = \frac{\Delta 1 + \Delta 7 + (0{,}75\ x\ \Delta 3) + (0{,}5\ x\ \Delta 8)}{L}$. Согласно некоторым вариантам осуществления степень родственного отношения содержит коэффициент родства. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством:

$$k_{xy} = \frac{\Delta 1 + (0{,}5\ x\ (\Delta 3 + \Delta 7)) + (0{,}25\ x\ \Delta 8)}{L}.$$

[0013] Согласно некоторым вариантам осуществления оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума или второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь приведена как взаимосвязь между парой людей, таким образом, что степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом сопоставима со степенью родственного отношения, ожидаемой между парой людей. Согласно некоторым вариантам осуществления взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка.

[0014] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, следует ли скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе на основе ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, что следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума не превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, что не следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенная пороговая степень инбридинга составляет около 0,10, около 0,15, около 0,20, около 0,25, около 0,30, около 0,35, около 0,40, около 0,45 или около 0,50.

[0015] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает получение социальной связи между первым субъектом, связанным с первым индивидуумом, и вторым субъектом, связанным со вторым индивидуумом, на основе, по меньшей мере частично, оцениваемой степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом. Согласно некоторым вариантам осуществления социальную связь получают, когда оцениваемая степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом превышает предварительно определенное пороговое значение. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенное пороговое значение составляет около 0,00001, около 0,0001, около 0,001, около 0,01, около 0,02, около 0,04, около 0,06, около 0,08, около 0,1, около 0,12, около 0,14, около 0,16, около 0,18, около 0,2, около 0,25, около 0,3, около 0,35, около 0,4, около 0,45 или около 0,5. Согласно некоторым вариантам осуществления социальную связь получают посредством сети социальных сетей. Согласно некоторым вариантам осуществления первый субъект является владельцем первого индивидуума в качестве домашнего животного, и второй субъект является владельцем второго индивидуума в качестве домашнего животного. Согласно некоторым вариантам осуществления один и тот же субъект является владельцем первого индивидуума и второго индивидуума в качестве домашнего животного. Согласно некоторым вариантам осуществления получение социальной связи между первым субъектом и вторым субъектом предусматривает предоставление местоположения первого субъекта или второго субъекта. Согласно некоторым вариантам осуществления получение социальной связи между первым субъектом и вторым субъектом предусматривает предоставление коммуникационной связи между первым субъектом и вторым субъектом.

[0016] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени родственного отношения. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка, или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь приведена как взаимосвязь между

парой людей, таким образом, что степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом сопоставима со степенью родственного отношения, ожидаемой между парой людей. Согласно некоторым вариантам осуществления взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка.

[0017] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов, статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя генетического состояния или состояния здоровья у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления генетическое состояние или состояние здоровья выбрано из группы, состоящей из Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 8), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант мопса), Дефицита фактора IX, Гемофилии B (F9 Экзон 7, Вариант терьера), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант Бигля), P2Y12 Нарушения тромбоцитов рецепторов (P2RY12), Тромбастении Гланцманна типа I (ITGA2B Экзон 12), Болезни фон Виллебранда типа II, VWD типа II (VWF), Аномалии Мей-Хегглина (MYH9), Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 5, Вариант Американской эскимосской собаки), Дефицита фактора IX, Гемофилии B (F9 Экзон 7, Вариант Родезийского риджбека), Болезни фон Виллебранда типа I (VWF), Эллиптоцитоза собак (SPTB Экзон 30), Нарушения адгезии лейкоцитов собак типа III, LAD3 (FERMT3), Дефицита прокалликреина (KLKB1 Экзон 8), Болезни фон Виллебранда типа III, VWD типа III (VWF Экзон 4), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 10, Вариант Боксера), Синдрома захваченных нейтрофилов (VPS13B), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант лабрадора), Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 5, Вариант Бассет-хаунда), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 5), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 1, Вариант овчарки 2), Дефицита фактора VII (F7 Экзон 5), Врожденной макротромбоцитопении (TUBB1 Экзон 1, Вариант Кавалер кинг-чарльз-спаниеля), Лигнеозного мембранита, LM (PLG), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 10), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 11, Вариант овчарки 1), Других систем, Аутовоспалительного заболевания шарпея, SPAID, Лихорадки шарпея (MTBP), Аутосомно-рецессивной дисплазии эмали, Наследственной гипоплазии эмали зуба (Вариант итальянской левретки), Синдрома персистенции мюллеровых протоков, PMDS (AMHR2), Вестибулярного синдрома и глухоты Доберманов, DVDob, DINGS, Нарушений глаз, Прогрессирующей атрофии сетчатки, crd2 (IQCB1), Первичного вывиха хрусталика (ADAMTS17), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS17 Экзон 2), Прогрессирующей атрофии сетчатки, crd1 (PDE6B), Прогрессирующей атрофии сетчатки, rcd1 Палочко-конусной дисплазии, rcd1 (PDE6B Экзон 21 Вариант Ирландского красного сеттера), Аномалии глаз Колли, Гипоплазии сосудистой оболочки глаза, CEA (NHEJ1), Прогрессирующей атрофии сетчатки (SAG), Ахроматопсии (CNGA3 Экзон 7 Вариант немецкой овчарки), Мультифокальной ретинопатии собак cmr2 (BEST1 Экзон 5), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS17 Экзон 11), Прогрессирующей атрофии сетчатки, prcd Прогрессивной дегенерации палочко-колбочкового отрезка (PRCD Экзон 1), Наследственных катаракт, Ранних катаракт, Юношеских катаракт (HSF4 Экзон 9 Вариант овчарки), Аутосомно-доминантной прогрессирующей атрофии сетчатки (RHO), Мультифокальной ретинопатии собак cmr3 (BEST1 Экзон 10 SNP), Ахроматопсии (CNGA3 Экзон 7 Вариант лабрадора-ретривера), Мультифокальной ретинопатии собак cmr1 (BEST1 Экзон 2), Прогрессирующей атрофии сетчатки, rcd3 Палочко-конусной дисплазии, rcd3 (PDE6A), Прогрессирующей атрофии сетчатки (CNGB1), Прогрессирующей атрофии сетчатки золотистого ретривера 2, GR-PRA2 (TTC8), Прогрессирующей атрофии сетчатки, CNGA (CNGA1 Экзон 9),

Прогрессирующей атрофии сетчатки золотистого ретривера 1, GR-PRA1 (SLC4A3), Прогрессирующей атрофии сетчатки - crd4/cord1 (RPGRIP1), Врожденной стационарной куриной слепоты (RPE65), Дистрофии роговицы Фера, MCD (CHST6), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS10 Экзон 9), Мультифокальной ретинопатии собак cmr3 (BEST1 Экзон 10 Делеция), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS10 Экзон 17), Мышечных нарушений, Центроядерной миопатии (PTPLA), Болезни Томсена (CLCN1 Экзон 7), Наследственной миопатии датского дога (BIN1), Болезни Томсена (CLCN1 Экзон 23), Мышечной дистрофии (DMD Вариант вельш корги пемброк), Вызванного физической нагрузкой коллапса (DNM1), Мышечной дистрофии (DMD Вариант золотистого ретривера), Дефицита миостатин, Синдрома Булли-уиппета (MSTN), Миотубулярной миопатии 1, Связанной с X-хромосомой миотубулярной миопатии, XL-MTM (MTM1, Вариант лабрадора), Мышечной дистрофии (Вариант Кавалер кинг-чарльз-спаниеля 1), Мультисистемных нарушений, Первичной цилиарной дискинезии, PCD (CCDC39 Экзон 3), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 2), Синдрома Гурлера типа IIIA, Болезни Санфилиппо типа A, MPS IIIA (SGSH Экзон 6 Вариант 1), Приобретенного невронального цероид-липофусциноза (ATP13A2), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 15 Сиба-ину Вариант), Неврональный цероид-липофусциноза 2, NCL 2 (TPP1 Экзон 4), Синдрома Гурлера типа VII, Синдрома Слая, MPS VII (GUSB Экзон 3), Фукозидоза собак (FUCA1), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 15 Аляскинский хаски Вариант), Болезни накопления Лаготто (ATG4D), Врожденного кератоконъюнктивита Сикка и ихтиозиформного дерматоза, Синдрома курчавой шерсти и сухого глаза, CKCSID (FAM83H Экзон 5), Гликогеновой болезни типа VII, Дефицита фосфогексокиназы, Дефицита PFK (PFKM Уиппет и Английский спрингер-спаниель Вариант), Гликогеновой болезни типа IA, Болезни Гирке, GSD IA (G6PC), Гликогеновой болезни типа VII, Дефицита фосфогексокиназы, Дефицита PFK (PFKM Вахтельхунд Вариант), Неврональный цероид-липофусциноза 1, NCL 1 (CLN5 Бордер-колли Вариант), Неврональный цероид-липофусциноза 1, Мозжечковой атаксии, NCL-A (ARSG Экзон 2), Неврональный цероид-липофусциноза 6, NCL 6 (CLN6 Экзон 7), Синдрома Гурлера типа I, MPS I (IDUA), Почечной цистаденокарциномы и узлового дерматофиброза, RCND (FLCN Экзон 7), Неврональный цероид-липофусциноза 10, NCL 10 (CTSD Экзон 5), Глобоидно-клеточной лейкодистрофии, Болезни Краббе (GALC Экзон 5), Гликогеновой болезни типа IIIA, GSD IIIA (AGL), Неврональный цероид-липофусциноза (MFSD8), GM2 Ганглиозидоза (HEXB, Пудель Вариант), Связанной с X хромосомой врожденной эктодермальной дисплазии, Ангидротической эктодермальной дисплазии (EDA Интрон 8), Неврональный цероид-липофусциноза (CLN8 Австралийская овчарка Вариант), Неврональный цероид-липофусциноза 8, NCL 8 (CLN8 Английский сеттер Вариант), Неврональный цероид-липофусциноза 1, NCL 1 (PPT1 Экзон 8), Неврональный цероид-липофусциноза (CLN5 Вариант золотистого ретривера), Синдрома Гурлера типа VII, Синдрома Слая, MPS VII (GUSB Экзон 5), Гликогеновой болезни типа II, Болезни Помпе, GSD II (GAA), GM2 Ганглиозидоза (HEXA), Синдрома Гурлера типа IIIA, Болезни Санфилиппо типа A, MPS IIIA (SGSH Экзон 6 Вариант 2), Заболеваний кожи и соединительной ткани, Ихтиоза (PNPLA1), Ихтиоза (SLC27A4), Дистрофического буллезного эпидермоза (COL7A1), Ихтиоза, Эпидермолитического ихтиоза (KRT10), Эктодермальной дисплазии, Синдрома хрупкости кожи (PKP1), Ихтиоза (NIPAL4), Синдрома Мусладина-Люке (ADAMTSL2), Очаговой неэпидермолитической ладонно-подошвенной кератодермии, Врожденной пахионихии (KRT16), Наследственного паракератоза носа (SUV39H2), Наследственного гиперкератоза подушечек лап (FAM83G), Нарушений головного и спинного мозга, Ювенильной полинейропатии, Полиневропатии леонбергеров 1, LPN1 (LPN1, ARHGEF10), Нарушения трофики мозжечка, Неонатальной дегенерации коры мозжечка, NCCD (SPTBN2), Нарколепсии (HCRTR2 Интрон 6), L-2-Гидроксиглутарикацидурии, L2HGA (L2HGDH), Губчатой дегенерации с мозжечковой атаксией 2, SDCA2

(ATP1B2), Прогрессирующей нейрональной абиотрофии, Множественной системной дегенерации собак, CMSD (SERAC1 Экзон 15), Неонатальной нейроаксональной дистрофии плода (MFN2), Неонатальной энцефалопатии с судорогами, NEWS (ATF2), Доброкачественной семейной ювенильной эпилепсии, Ремиттирующей фокальной эпилепсии (LGI2), Ювенильного паралича гортани и полинейропатии, Полиневропатии с глазными аномалиями и вакуолизацией нейронов, POANV (RAB3GAP1, Ротвейлер Вариант), Прогрессирующей нейрональной абиотрофии, Множественной системной дегенерации собак, CMSD (SERAC1 Экзон 4), Мозжечковой атаксии, Прогрессирующей ранней мозжечковой атаксии (SEL1L), Наследственной сенсорно-вегетативной нейропатии, Синдрома акрального увечья, AMS (GDNF-AS), Синдрома трясущегося щенка, Генерализованного синдрома тремора, связанного с X-хромосомой (PLP), Гипомиелинизации и тремора (FNIP2), Спиномозжечковой атаксии, Атаксии с поздним началом, LoSCA (CAPN1), Полиневропатии, NDRG1 Грейхаунд Вариант (NDRG1 Экзон 15), Полиневропатии, NDRG1 Аляска-маламут Вариант (NDRG1 Экзон 4), Мозжечковой гипоплазии (VLDLR), Губчатой дегенерации с мозжечковой атаксией 1, SDCA1, SeSAME/EAST синдрома (KCNJ10), Спиномозжечковой атаксии с миокимией и/или судорогами (KCNJ10), Энцефалопатии Аляскинского хаски, Болезни Ли подострого течения (SLC19A3), Дегенеративной миелопатии, DM (SOD1A), Болезни Александера (GFAP), нарушений сердца, Дилятационной кардиомиопатии, DCM1 (PDK4), Синдрома удлинения от интервала QT (KCNQ1), Дилятационной кардиомиопатии, DCM2 (TTN), нарушений скелета, Наследственного витамин-D-резистентного рахита (VDR), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (COL1A1), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (SERPINH1), Хондродистрофии и заболевания межпозвонковых дисков, CDDY/IVDD, Типа I IVDD (FGF4 ретроген - CFA12), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (COL1A2), Краниомандибулярной остеопатии, CMO (SLC37A2), Дисплазии скелета 2, SD2 (COL11A2), Расщелины губы и/или расщелины неба (ADAMTS20), Окуло-дисплазии скелета 1, Карликовости-дисплазии сетчатки, OSD1 (COL9A3, Лабрадор-ретривер), Остеохондродисплазии, Карликовости скелета (SLC13A1), метаболических нарушений, Злокачественной гипертермии (RYR1), Гипокаталазии, Акаталаземии (CAT), Дефицита пируватдегидрогеназа (PDP1), Нарушений почек и мочевого пузыря, Гиперурикозурии и гиперурикемии или мочекаменной болезни, HUU (SLC2A9), Поликистозной болезни почек, PKD (PKD1), Нефропатии с потерей белка, PLN (NPHS1), Цистинурии Типа II-A (SLC3A1), Первичной гипероксалурии (AGXT), Цистинурии Типа I-A (SLC3A1), Аутосомно-рецессивной наследственной нефропатии, Наследственной нефропатии, ARHN (COL4A4 Экзон 3), Связанной с X-хромосомой наследственной нефропатией, XLHN (COL4A5 Экзон 35, Самоед Вариант 2), Цистинурии Типа II-B (SLC7A9), мочекаменной болезни, связанной с 2,8-дигидроксиаденином, 2,8-DHA Уролитиаза (APRT), Нейромышечных нарушений, Синдрома эпизодического падения (BCAN), Врожденного миастенического синдрома (COLQ), Врожденного миастенического синдрома (CHAT), Нарушений иммунной системы, Тяжелого комбинированного иммунодефицита (RAG1), Связанного с X-хромосомой тяжелого комбинированного иммунодефицита (IL2RG Вариант 1), Тяжелого комбинированного иммунодефицита (PRKDC), Связанного с X-хромосомой тяжелого комбинированного иммунодефицита (IL2RG Вариант 2), Дефицита комплемента 3, Дефицита C3 (C3), Желудочно-кишечных нарушений, Синдрома Имерслунд-Гресбека, Селективной мальабсорбции кобаламина (CUBN Экзон 53), Синдрома Имерслунд-Гресбека, Селективной мальабсорбции кобаламина (CUBN Экзон 8), Клинических нарушений, MDR1 Чувствительности к лекарственному средству (MDR1), Активности аланинаминотрансферазы (GPT), Гормональных нарушений и врожденного гипотиреоза (TPO, Тентерфилд-терьер Вариант). Согласно некоторым вариантам осуществления риск выражается как вероятность или относительный риск наличия у индивидуума генетического состояния или состояния здоровья. Согласно

некоторым вариантам осуществления относительный риск представляет собой числовое значение (например, отношение относительной частоты) или категориальное значение (например, «в группе риска», «не в группе риска» или «отсутствует риск»). Согласно некоторым вариантам осуществления статус носителя выражается как положительное или отрицательное указание на то, что индивидуум является носителем генетического состояния или состояния здоровья.

[0018] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов одной или нескольких пород собак у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов одной или нескольких долей одной или нескольких пород собак индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает создание генеалогического древа множества индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов присутствия, отсутствия или риска фенотипа или признака у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления фенотип или признак выбирают из группы, состоящей из: основного цвета шерсти (например, темной или светлой шерсти, цвета пигмента и разбавления цвета), модификаторов окраски шерсти (например, скрытого рисунка, рисунка тела и рисунка морды), признаков шерсти (например, окраска, длина шерсти, линька, текстура шерсти, отсутствие шерсти (Тип мексиканской голой собаки «ксоло»), отсутствие шерсти (тип Терьера), и альбинизм), признаков тела (например, длина морды, длина хвоста, когти на задних лапах, мускулатура и объем спины, цвет глаз), размера тела (например, меньший, средний и крупный), поведения (например, адаптация к высоте), генетического разнообразия (например, степень инбридинга и разнообразие иммунного ответа).

[0019] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает создание отчета, который включает одно или несколько из: степени родственного отношения, семейной взаимосвязи, статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя генетического состояния или состояния здоровья, одной или нескольких пород собак, одной или нескольких долей одной или нескольких пород собак, генеалогического древа, статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя фенотипа или признака и любой их комбинации. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает передачу отчета ветеринару.

[0020] Согласно другому аспекту настоящее изобретение относится к вычислительной системе для оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции, содержащей: базу данных, которая выполнена с возможностью хранения гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов, причем гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов, и один или несколько процессоров компьютера, функционально связанных с базой данных, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на: (a) разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров, (b) для каждой популяции тестируемых индивидуумов: (i) сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов, причем каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере

предварительно определенное число генетических маркеров, (ii) для каждого из совпавших сегментов между первым индивидуумом и вторым индивидуумом: разделение совпавшего сегмента на множество дискретных геномных интервалов, оценку каждого множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, и корректировку множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, и присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов, и (iii) вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе множества скорректированных оценок и множества весов, и (c) оценку степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

[0021] Согласно некоторым вариантам осуществления диплоидная популяция представляет собой популяцию млекопитающих. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых, популяцию кошачьих, популяцию спортивных животных или популяцию грызунов. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция семейства псовых представляет собой популяцию собак. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию кошачьих. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция кошачьих представляет собой популяцию кошек. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию спортивных животных. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция спортивных животных представляет собой популяцию лошадей. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция собак содержит одну или несколько пород собак, выбранных из группы, состоящей из: Аффенпинчер, Афганская борзая, Африканис, Аиди, Эрдельтерьер, Акбаш, Акита-ину, Булли Кутта, Испанский алано, Алапахский бульдог, Аляскинский кли-кай, Аляскинский маламут, Алан, Алопекис, Альпийская таксообразная гончая, Американская овчарка, Американская акита, Американский бульдог, Американский кокер-спаниель, Американская эскимосская собака, Американский фоксхаунд, Американский голый терьер, Американский мастиф, Американский питбультерьер, Американский стаффордширский терьер, Американский водяной спаниель, Анатолийская овчарка, Англо-французская малая гончая, Аппенцеллер зенненхунд, Аргентинский дог, Арьежский бракк, Арьежская гончая, Армант, Артуазская гончая, Австралийский бульдог, Австралийская пастушья собака, Австралийский келпи, Австралийская овчарка, Австралийский шелковистый терьер, Австралийская короткохвостая пастушья собака, Австралийский терьер, Австрийская гончая, Австрийский пинчер, Азавак, Бахарвальская собака, Барбет, Африканская нелающая собака, Баскская овчарка, Артезиано-нормандский бассет, Голубой гасконский бассет, Рыжий бретонский бассет, Большой вандейский бассет-гриффон, Малый вандейский бассет-гриффон, Баварская горная гончая, Бигль, Бигль-харьер, Бородатый колли, Босерон, Бедлингтон-терьер, Бельгийская овчарка, Бельгийская овчарка (Грюнендаль), Бельгийская овчарка (Лакенуа), Бельгийская овчарка (Малинуа), Бельгийская овчарка (Тервюрен), Бергамская овчарка, Белая швейцарская овчарка, Пикардийская овчарка, Бернская гончая, Бернский зенненхунд, Бишон фризе, Бийи, Бисбен, Черно-подпалый кунхаунд, Ерная норвежская лосиная лайка, Булленбейсер, Норвежский черный элкхунд, Русский черный терьер, Желтая с черной маской южная гончая, Большая голубая гасконская гончая, Малая голубая гасконская гончая, Бладхаунд, Блю-лейси, Блю-пол-терьер, Крапчато-голубой кунхаунд, Бурбуль, Чешская

пастушья собака, Болоньез, Бордер-колли, Бордер-терьер, Русская псовая борзая, Боснийская жесткошерстная гончая, Бостон-терьер, Арденнский бувье, Фландрский бувье, Боксер, Бойкин-спаниель, Итальянский брак, Овернская легавая, Бурбонский брак, Брак Дюпюи, Французский брак, Сен-жерменский брак, Бразильский терьер, Бриар, Средний вандейский гриффон, Бретонский эпаньоль, Брохольмер, Юрская гончая, Буковинская овчарка, Буль-энд-терьеры, Бультерьер, Бультерьер (Миниатюрный), Бульмастиф, Булли Кутта, Керн-терьер, Ханаанская собака, Канадская эскимосская собака, Канадский пойнтер, Кане-корсо, Португальская овчарка, Као де кастро-лаборейро, Азорская пастушья собака, Каролинская собака, Румынская карпатская овчарка, Леопардовая собака Катахулы, Каталонская овчарка, Кавказская овчарка, Кавалер кинг-чарльз-спаниель, Среднеазиатская овчарка, Чешский фоусек, Чешский терьер, Польская борзая, Чесапик-бей-ретривер, Серо-голубая гончая, Французская черно-пегая гончая, Французская бело-черная собака, Французская трехцветная гончая, Чихуахуа, Чилийский фокстерьер, Китайский чунцин, Китайская хохлатая собака, Китайская императорская собака, Чинук, Чиппипарай, Чау-чау, Уругвайский симаррон, Черная овчарка, Чирнеко дель Этна, Кламбер-спаниель, Длинношерстный колли, Колли короткошерстный, Комбай, Кордовская бойцовая собака, Котон-де-тулеар, Критская гончая, Хорватская овчарка, Камберлендская овчарка, Курчавошерстный ретривер, Чехословацкая волчья собака, Такса, Далматин, Денди-динмонт-терьер, Датско-шведская фермерская собака, Динго, Доберман, Бордоский дог, Кубинский дог, Гватемальский бультерьер, Карликовый дог, Дрентская куропаточная собака, Древер, Дункер, Голландская овчарка, Голландский смоусхонд, Восточноевропейская овчарка, Восточносибирская лайка, Эло, Английский кокер-спаниель, Английская енотовая гончая, Английский фоксхаунд, Английский мастиф, Пойнтер, Английский сеттер, Английская овчарка, Английский спрингер-спаниель, Английский той-терьер, Английский водяной спаниель, Английский белый терьер, Энтлебухер зенненхунд, Голубой пикардийский спаниель, Эстонская гончая, Эштрельская овчарка, Евразиер, Филд-спаниель, Бразильский фила, Фидо, Финская гончая, Финский лаппхунд, Финский шпиц, Прямошерстный ретривер, Тайваньская Собака, Гладкошерстный фокстерьер, Жесткошерстный фокстерьер, Бретонский эпаньоль, Французский бульдог, Французский спаниель, Испанский гальго, Лангхаар, Немецкий пинчер, Немецкая овчарка, Курцхаар, Немецкий вахтельхунд, Немецкий шпиц, Дратхаар, Ризеншнауцер, Глен оф Имаал терьер, Золотистый ретривер, Шотландский сеттер, Большая англо-французская черно-пегая гончая, Большая англо-французская красно-пегая гончая, Большая англо-французская трехцветная гончая, Большой вандейский гриффон, Пуэрториканский мастиф, Немецкий дог, Пиренейская горная собака, Большой швейцарский зенненхунд, Гренландская собака, Грейхаунд, Голубой гасконский гриффон, Бельгийский гриффон, Бретонский рыжеватый гриффон, Нивернский гриффон, Гуль-донг, Гуль-терр, Индийская собака-заяц, Гончая Гамильтона, Ганноверская гончая, Харьер, Гаванский бишон, Гавайская собака пои, Гималайская овчарка, Хоккайдо, Хортая Борзая, Ховаварт, Трансильванская гончая, Новозеландская овчарка, Хюгенхунд, Поденко ибиценко, Исландская собака, Индийский шпиц, Ирландский бультерьер, Ирландский красно-белый сеттер, Ирландский красный сеттер, Ирландский стаффордширский бультерьер, Ирландский терьер, Ирландский водяной спаниель, Ирландский волкодав, Истрийская короткошерстная гончая, Истрийская жесткошерстная гончая, Итальянская левретка, Джек-рассел-терьер, Немецкий ягдтерьер, Шведский элкхаунд, Японский хин, Японский шпиц, Японский терьер, Джонанги, Кайкади, Каи, Кангал, Канни, Каракачанская собака, Карельская медвежья собака, Крашская овчарка, Кеесхонд, Керри-бигль, Керри-блю-терьер, Кавалер кинг-чарльз-спаниель, Королевская овчарка, Кинтамани, Кишу, Комондор, Коикерхондье, Кули, Корейский чиндо, Корейский мастиф, Кромфорлендер, Куньминская овчарка, Кури, Кувас, Кай лео, Лабрадор хаски, Лабрадор-ретривер, Лаготто-романьоло, Лейкленд-терьер, Ланкаширский хилер, Ландсир, Лопарская оленегонная собака, Леонбергер, Лхасский апсо,

Литовская гончая, Длинношерстный уиппет, Бриндизская бойцовая собака, Малая львиная собака, Венгерский агар, Большая древесная гончая, Мальтийская болонка, Манчестер-терьер, Мареммо-абруццкая овчарка, МакНаб, Ксолоитцкуинтли, Миниатюрная австралийская овчарка, Миниатюрный Фокстерьер, Миниатюрный Пинчер, Миниатюрный Шнауцер, Миниатюрный Сибирский хаски, Румынская миоритская овчарка, Молосская собака, Черногорская горная гончая, Московская сторожевая, Московский водолаз, Горная гончая, Кентукская горная гончая, Мукучиес, Муди, Караванная борзая, Большой мюнстерлендер, Малый мюнстерленде, Курчавошерстный ретривер с реки Муррей, Неаполитанский мастиф, Ньюфаундленд, Новогвинейская поющая собака, Норфолк-спаниель, Норфолк-терьер, Норботтенская лайка, Северная Бигль, Северная инуитская собака, Норвежский бухунд, Норвежский серый элкхунд, Норвежский лундехунд, Норвич-терьер, Новошотландский ретривер, Стародатский пойнтер, Бобтейл, Староанглийский бульдог, Черно-подпалый терьер, Старонемецкая овчарка, Староанглийский бульдог, Оттерхаунд, Наваррский пачон, Пейсли-терьер, Континентальный той-спаниель, Парсон-рассел-терьер, Патердейл-терьер, Пекинес, Канарский дог, Ка-де-бо, Перуанская орхидея инков, Фален, Фараонова собака, Пикардийский спаниель, Плотт-хаунд, Поденко Канарио, Пойнтер, Польский огар, Польская гончая, Польская низинная овчарка, Польская подгалянская овчарка, Померанский шпиц, Понт-одемерский спаниель, Пудель, Фарфоровая гончая, Португальский поденго, Португальский Пойнтер, Португальская водная собака, Пражский крысарик, Пудель-пойнтер, Мопс, Пули, Пуми, Пунгсан, Пиренейский мастиф, Пиренейская овчарка, Рафейру ду Алентежу, Раджапалайям, Рампурская борзая, Облавная бразильская гончая, Андалузский ратонеро, Рэт-терьер, Красный кунхаунд, Родезийский риджбек, Ротвейлер, Русский охотничий спаниель, Русский той, Русско-европейская лайка, Джек-рассел-терьер, Волчья собака Сарлоса, Испанская гончая, Персидская овчарка, Иранская Мазандарани Овчарка, Сахалинский хаски, Салюки, Самоед, Сапсари, Шарпланинац, Шапендуа, Шиллерстеваре, Схипперке, Старохорватская борзая, Ризеншнауцер, Миниатюрный Шнауцер, Шнауцер средний, Швейцарская гончая, Малая швейцарская гончая, Длинношёрстный колли, Дирхаунд, Шотландский терьер, Силихем-терьер, Итальянская короткошерстная гончая, Сибирская ездовая собака, Сербская гончая, Сербская трехцветная гончая, Шарпей, Шелти, Сиба-ину, Ши-тцу, Сикоку, Шилонская овчарка, Болонка, Сибирский хаски, Шелковистый виндхаунд, Сингальская гончая, Скайтерьер, Слюги, Словацкий чувач, Словацкий грубошерстный ставач, Словацкий копов, Смаландская гончая, Малая греческая собака, Ирландский мягкошерстный пшеничный терьер, Южнорусская овчарка, Южная гончая, Испанский мастиф, Испанская водяная собака, Спиноне, Лукас-терьер, Сенбернар, Малый ньюфаундленд, Стабихун, Стаффордшир бультерьер, Гончая Стефана, Австрийский брудастый бракк, Суссекс-спаниель, Шведский лапхунд, Шведский вальхунд, Шведский Бигль, Медвежья канадская собака талтан, Тайган, Тамасканская собака, Тедди Рузвельт терьер, Теломиан, Тентерфилд-терьер, Тайский бангку, Тайский риджбек, Тибетский мастиф, Тибетский спаниель, Тибетский терьер, Торньяк, Тоса-ину, Той-бульдог, Той-Фокстерьер, Той-Манчестер-терьер, Триинг Кюр, Триин-уокер кунхаунд, Тирольская гончая, Утонаган, Венгерская выжла, Вольпино итальяно, Веймаранер, Вельш-корги кардиган, Вельш корги пемброк, Уэльская овчарка, Вельш-спрингер-спаниель, Вельштерьер, Вест-хайленд-уайт-терьер, Западносибирская лайка, Вестфальская таксообразная гончая, Веттерхун, Уиппет, Белый английский бульдог, Белая швейцарская овчарка, Венгерская жесткошерстная выжла, Гриффон Кортальса и Йоркширский терьер. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция включает одну или несколько чистокровных собак (например, имеющих один тип породы) или одну или несколько собак смешанной породы (например, имеющих несколько типов пород). Согласно некоторым вариантам осуществления популяция представляет собой популяцию собак

смешанной породы, имеющих ДНК из любого числа (например, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 или более 10) или комбинации чистокровных собак.

[0022] Согласно некоторым вариантам осуществления гаплотипические данные получают путем обработки генотипических данных популяции тестируемых индивидуумов с применением алгоритма фазирования гаплотипов. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит поиск на основе скрытой модели Маркова. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит алгоритм Eagle1, алгоритм Eagle2, алгоритм PHASE, алгоритм fastPHASE, алгоритм BEAGLE, алгоритм Findhap, алгоритм Impute, алгоритм FImpute, алгоритм AlphaImpute, алгоритм IMPUTE2, алгоритм MaCH, алгоритм SHAPEIT1, алгоритм SHAPEIT2, алгоритм SHAPEIT3, алгоритм SHAPEIT4 или их комбинацию. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе когорт.

[0023] Согласно некоторым вариантам осуществления генотипические данные получают путем оценки биологических образцов, взятых у популяции тестируемых индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления биологические образцы содержат образцы крови, образцы слюны, образцы мазков, образцы клеток или образцы тканей. Согласно некоторым вариантам осуществления оценка предусматривает секвенирование биологических образцов или их производных.

[0024] Согласно некоторым вариантам осуществления множество генетических маркеров содержит по меньшей мере около 500, по меньшей мере около 1000, по меньшей мере около 2000, по меньшей мере около 3000, по меньшей мере около 4000, по меньшей мере около 5000, по меньшей мере около 6000, по меньшей мере около 7000, по меньшей мере около 8000, по меньшей мере около 9000 или по меньшей мере около 10000 различных генетических маркеров.

[0025] Согласно некоторым вариантам осуществления сопоставление сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, предусматривает применение алгоритма GERMLINE, алгоритма PLINK, алгоритма PREST, алгоритма случайной проекции для обнаружения IBD (RaPID), алгоритма быстрого обнаружения IBD общих гаплотипов (FISHR), усовершенствованного алгоритма идентичности по происхождению (IBD), алгоритма fastIBD, алгоритма KING, алгоритма HaploScore, алгоритма TRUFFLE или их комбинации. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенный пороговый размер составляет около 100 тысяч пар нуклеотидов (т.п.н.), около 200 т.п.н., около 300 т.п.н., около 400 т.п.н., около 500 т.п.н., около 600 т.п.н., около 700 т.п.н., около 800 т.п.н., около 900 т.п.н. или около 1000 т.п.н. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенное число генетических маркеров составляет около 30, около 40, около 50, около 60, около 70, около 80, около 90 или около 100 различных генетических маркеров.

[0026] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее разделение совпавших сегментов, таким образом, что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют равный размер. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее разделение совпавших сегментов, таким образом, что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют вариабельный размер. Согласно некоторым вариантам осуществления вариабельный размер данного дискретного геномного интервала множества дискретных геномных интервалов определяют, по меньшей

мере частично, на основе начального положения и конечного положения совпадений IBD, проксимальных данному дискретному геномному интервалу, плотности геномных маркеров в данном дискретном геномном интервале, максимального числа маркеров для данного дискретного геномного интервала, максимальной длины данного дискретного геномного интервала или их комбинации.

[0027] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшую оценку каждого множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума и (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок совпадения по гомозиготности и множества оценок попарного совпадения. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшую корректировку множества оценок попарного совпадения на основе согласованности данной оценки попарного совпадения с соответствующей оценкой совпадения по гомозиготности, с получением таким образом множества скорректированных оценок попарного совпадения.

[0028] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов, на основе множества состояний идентичности для двух аллелей у двух диплоидных индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления множество состояний идентичности содержит состояния идентичности, выбранные из Таблицы 1, и множество весов присваивают на основе множества вкладов в родство r_{xy}, как перечислено в Таблице 1. Согласно некоторым вариантам осуществления степень родственного отношения содержит коэффициент родственного отношения. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством: $r_{xy} = \frac{\Delta 1 + \Delta 7 + (0{,}75\ x\ \Delta 3) + (0{,}5\ x\ \Delta 8)}{L}$. Согласно некоторым вариантам осуществления степень родственного отношения содержит коэффициент родства. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством: $k_{xy} = \frac{\Delta 1 + (0{,}5\ x\ (\Delta 3 + \Delta 7)) + (0{,}25\ x\ \Delta 8)}{L}$.

[0029] Согласно некоторым вариантам осуществления оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума или второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка. Согласно

некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь приведена как взаимосвязь между парой людей, таким образом, что степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом сопоставима со степенью родственного отношения, ожидаемой между парой людей. Согласно некоторым вариантам осуществления взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка.

[0030] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение рекомендации, указывающей, следует ли скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе на основе ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение рекомендации, указывающей, что следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума не превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение рекомендации, указывающей, что не следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенная пороговая степень инбридинга составляет около 0,10, около 0,15, около 0,20, около 0,25, около 0,30, около 0,35, около 0,40, около 0,45 или около 0,50.

[0031] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее получение социальной связи между первым субъектом, связанным с первым индивидуумом, и вторым субъектом, связанным со вторым индивидуумом, на основе, по меньшей мере частично, оцениваемой степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом. Согласно некоторым вариантам осуществления социальную связь получают, когда оцениваемая степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом превышает предварительно определенное пороговое значение. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенное пороговое значение составляет около 0,00001, около 0,0001, около 0,001, около 0,01, около 0,02, около 0,04, около 0,06, около 0,08, около 0,1, около 0,12, около 0,14, около 0,16, около 0,18, около 0,2, около 0,25, около 0,3, около 0,35, около 0,4, около 0,45 или около 0,5. Согласно некоторым вариантам осуществления социальную связь получают посредством сети социальных сетей. Согласно некоторым вариантам осуществления первый субъект является владельцем первого индивидуума в качестве домашнего животного, и второй субъект является владельцем второго индивидуума в качестве домашнего животного. Согласно некоторым вариантам осуществления один и тот же субъект является владельцем первого индивидуума и второго индивидуума в качестве домашнего животного. Согласно некоторым вариантам осуществления получение социальной связи между первым субъектом и вторым субъектом предусматривает предоставление местоположения первого субъекта или второго субъекта.

Согласно некоторым вариантам осуществления получение социальной связи между первым субъектом и вторым субъектом предусматривает предоставление коммуникационной связи между первым субъектом и вторым субъектом.

[0032] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшую идентификацию семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени родственного отношения. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь приведена как взаимосвязь между парой людей, таким образом, что степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом сопоставима со степенью родственного отношения, ожидаемой между парой людей. Согласно некоторым вариантам осуществления взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка.

[0033] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшую идентификацию для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя генетического состояния или состояния здоровья у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления генетическое состояние или состояние здоровья выбрано из группы, состоящей из Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 8), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант мопса), Дефицита фактора IX, Гемофилии B (F9 Экзон 7, Вариант терьера), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант Бигля), P2Y12 Нарушения тромбоцитов рецепторов (P2RY12), Тромбастении Гланцманна типа I (ITGA2B Экзон 12), Болезни фон Виллебранда типа II, VWD типа II (VWF), Аномалии Мей-Хегглина (MYH9), Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 5, Вариант Американской эскимосской собаки), Дефицита фактора IX, Гемофилии B (F9 Экзон 7, Вариант Родезийского риджбека), Болезни фон Виллебранда типа I (VWF), Эллиптоцитоза собак (SPTB Экзон 30), Нарушения адгезии лейкоцитов собак типа III, LAD3 (FERMT3), Дефицита прокалликреина (KLKB1 Экзон 8), Болезни фон Виллебранда типа III, VWD типа III (VWF Экзон 4), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 10, Вариант Боксера), Синдрома захваченных нейтрофилов (VPS13B), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант лабрадора), Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 5, Вариант Бассет-хаунда), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 5), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 1, Вариант овчарки 2), Дефицита фактора VII (F7 Экзон 5), Врожденной макротромбоцитопении (TUBB1 Экзон 1, Вариант Кавалер кинг-чарльз-спаниеля), Лигнеозного мембранита, LM (PLG), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 10), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 11, Вариант овчарки 1), Других систем, Аутовоспалительного заболевания шарпея, SPAID, Лихорадки шарпея (MTBP), Аутосомно-рецессивной дисплазии эмали, Наследственной гипоплазии эмали зуба (Вариант итальянской левретки), Синдрома персистенции мюллеровых протоков, PMDS (AMHR2), Вестибулярного синдрома и глухоты Доберманов, DVDob, DINGS, Нарушений глаз, Прогрессирующей атрофии сетчатки, crd2 (IQCB1), Первичного вывиха хрусталика (ADAMTS17), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS17 Экзон 2), Прогрессирующей атрофии сетчатки, crd1 (PDE6B), Прогрессирующей атрофии

сетчатки, rcd1 Палочко-конусной дисплазии, rcd1 (PDE6B Экзон 21 Вариант Ирландского красного сеттера), Аномалии глаз Колли, Гипоплазии сосудистой оболочки глаза, CEA (NHEJ1), Прогрессирующей атрофии сетчатки (SAG), Ахроматопсии (CNGA3 Экзон 7 Вариант немецкой овчарки), Мультифокальной ретинопатии собак cmr2 (BEST1 Экзон 5), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS17 Экзон 11), Прогрессирующей атрофии сетчатки, prcd Прогрессивной дегенерации палочко-колбочкового отрезка (PRCD Экзон 1), Наследственных катаракт, Ранних катаракт, Юношеских катаракт (HSF4 Экзон 9 Вариант овчарки), Аутосомно-доминантной прогрессирующей атрофии сетчатки (RHO), Мультифокальной ретинопатии собак cmr3 (BEST1 Экзон 10 SNP), Ахроматопсии (CNGA3 Экзон 7 Вариант лабрадора-ретривера), Мультифокальной ретинопатии собак cmr1 (BEST1 Экзон 2), Прогрессирующей атрофии сетчатки, rcd3 Палочко-конусной дисплазии, rcd3 (PDE6A), Прогрессирующей атрофии сетчатки (CNGB1), Прогрессирующей атрофии сетчатки золотистого ретривера 2, GR-PRA2 (TTC8), Прогрессирующей атрофии сетчатки, CNGA (CNGA1 Экзон 9), Прогрессирующей атрофии сетчатки золотистого ретривера 1, GR-PRA1 (SLC4A3), Прогрессирующей атрофии сетчатки - crd4/cord1 (RPGRIP1), Врожденной стационарной куриной слепоты (RPE65), Дистрофии роговицы Фера, MCD (CHST6), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS10 Экзон 9), Мультифокальной ретинопатии собак cmr3 (BEST1 Экзон 10 Делеция), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS10 Экзон 17), Мышечных нарушений, Центроядерной миопатии (PTPLA), Болезни Томсена (CLCN1 Экзон 7), Наследственной миопатии датского дога (BIN1), Болезни Томсена (CLCN1 Экзон 23), Мышечной дистрофии (DMD Вариант вельш корги пемброк), Вызванного физической нагрузкой коллапса (DNM1), Мышечной дистрофии (DMD Вариант золотистого ретривера), Дефицита миостатин, Синдрома Булли-уиппета (MSTN), Миотубулярной миопатии 1, Связанной с X-хромосомой миотубулярной миопатии, XL-MTM (MTM1, Вариант лабрадора), Мышечной дистрофии (Вариант Кавалер кинг-чарльз-спаниеля 1), Мультисистемных нарушений, Первичной цилиарной дискинезии, PCD (CCDC39 Экзон 3), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 2), Синдрома Гурлера типа IIIA, Болезни Санфилиппо типа A, MPS IIIA (SGSH Экзон 6 Вариант 1), Приобретенного невронального цероид-липофусциноза (ATP13A2), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 15 Сиба-ину Вариант), Невронального цероид-липофусциноза 2, NCL 2 (TPP1 Экзон 4), Синдрома Гурлера типа VII, Синдрома Слая, MPS VII (GUSB Экзон 3), Фукозидоза собак (FUCA1), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 15 Аляскинский хаски Вариант), Болезни накопления Лаготто (ATG4D), Врожденного кератоконъюнктивита Сикка и ихтиозиформного дерматоза, Синдрома курчавой шерсти и сухого глаза, CKCSID (FAM83H Экзон 5), Гликогеновой болезни типа VII, Дефицита фосфогексокиназы, Дефицита PFK (PFKM Уиппет и Английский спрингер-спаниель Вариант), Гликогеновой болезни типа IA, Болезни Гирке, GSD IA (G6PC), Гликогеновой болезни типа VII, Дефицита фосфогексокиназы, Дефицита PFK (PFKM Вахтельхунд Вариант), Невронального цероид-липофусциноза 1, NCL 1 (CLN5 Бордер-колли Вариант), Невронального цероид-липофусциноза 1, Мозжечковой атаксии, NCL-A (ARSG Экзон 2), Невронального цероид-липофусциноза 6, NCL 6 (CLN6 Экзон 7), Синдрома Гурлера типа I, MPS I (IDUA), Почечной цистаденокарциномы и узлового дерматофиброза, RCND (FLCN Экзон 7), Невронального цероид-липофусциноза 10, NCL 10 (CTSD Экзон 5), Глобоидно-клеточной лейкодистрофии, Болезни Краббе (GALC Экзон 5), Гликогеновой болезни типа IIIA, GSD IIIA (AGL), Невронального цероид-липофусциноза (MFSD8), GM2 Ганглиозидоза (HEXB, Пудель Вариант), Связанной с X хромосомой врожденной эктодермальной дисплазии, Ангидротической эктодермальной дисплазии (EDA Интрон 8), Невронального цероид-липофусциноза (CLN8 Австралийская овчарка Вариант), Невронального цероид-липофусциноза 8, NCL 8 (CLN8 Английский сеттер Вариант), Невронального цероид-липофусциноза 1, NCL 1 (PPT1 Экзон 8), Невронального цероид-липофусциноза (CLN5 Вариант золотистого ретривера), Синдрома

Гурлера типа VII, Синдрома Слая, MPS VII (GUSB Экзон 5), Гликогеновой болезни типа II, Болезни Помпе, GSD II (GAA), GM2 Ганглиозидоза (HEXA), Синдрома Гурлера типа IIIA, Болезни Санфилиппо типа A, MPS IIIA (SGSH Экзон 6 Вариант 2), Заболеваний кожи и соединительной ткани, Ихтиоза (PNPLA1), Ихтиоза (SLC27A4), Дистрофического буллезного эпидермоза (COL7A1), Ихтиоза, Эпидермолитического ихтиоза (KRT10), Эктодермальной дисплазии, Синдрома хрупкости кожи (PKP1), Ихтиоза (NIPAL4), Синдрома Мусладина-Люке (ADAMTSL2), Очаговой неэпидермолитической ладонно-подошвенной кератодермии, Врожденной пахионихии (KRT16), Наследственного паракератоза носа (SUV39H2), Наследственного гиперкератоза подушечек лап (FAM83G), Нарушений головного и спинного мозга, Ювенильной полинейропатии, Полиневропатии леонбергеров 1, LPN1 (LPN1, ARHGEF10), Нарушения трофики мозжечка, Неонатальной дегенерации коры мозжечка, NCCD (SPTBN2), Нарколепсии (HCRTR2 Интрон 6), L-2-Гидроксиглутарикацидурии, L2HGA (L2HGDH), Губчатой дегенерации с мозжечковой атаксией 2, SDCA2 (ATP1B2), Прогрессирующей нейрональной абиотрофии, Множественной системной дегенерации собак, CMSD (SERAC1 Экзон 15), Неонатальной нейроаксональной дистрофии плода (MFN2), Неонатальной энцефалопатии с судорогами, NEWS (ATF2), Доброкачественной семейной ювенильной эпилепсии, Ремиттирующей фокальной эпилепсии (LGI2), Ювенильного паралича гортани и полинейропатии, Полиневропатии с глазными аномалиями и вакуолизацией нейронов, POANV (RAB3GAP1, Ротвейлер Вариант), Прогрессирующей нейрональной абиотрофии, Множественной системной дегенерации собак, CMSD (SERAC1 Экзон 4), Мозжечковой атаксии, Прогрессирующей ранней мозжечковой атаксии (SEL1L), Наследственной сенсорно-вегетативной нейропатии, Синдрома акрального увечья, AMS (GDNF-AS), Синдрома трясущегося щенка, Генерализованного синдрома тремора, связанного с X-хромосомой (PLP), Гипомиелинизации и тремора (FNIP2), Спиномозжечковой атаксии, Атаксии с поздним началом, LoSCA (CAPN1), Полиневропатии, NDRG1 Грейхаунд Вариант (NDRG1 Экзон 15), Полиневропатии, NDRG1 Аляска-маламут Вариант (NDRG1 Экзон 4), Мозжечковой гипоплазии (VLDLR), Губчатой дегенерации с мозжечковой атаксией 1, SDCA1, SeSAME/EAST синдрома (KCNJ10), Спиномозжечковой атаксии с миокимией и/или судорогами (KCNJ10), Энцефалопатии Аляскинского хаски, Болезни Ли подострого течения (SLC19A3), Дегенеративной миелопатии, DM (SOD1A), Болезни Александера (GFAP), нарушений сердца, Дилятационной кардиомиопатии, DCM1 (PDK4), Синдрома удлинения от интервала QT (KCNQ1), Дилятационной кардиомиопатии, DCM2 (TTN), нарушений скелета, Наследственного витамин-D-резистентного рахита (VDR), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (COL1A1), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (SERPINH1), Хондродистрофии и заболевания межпозвонковых дисков, CDDY/IVDD, Типа I IVDD (FGF4 ретроген - CFA12), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (COL1A2), Краниомандибулярной остеопатии, CMO (SLC37A2), Дисплазии скелета 2, SD2 (COL11A2), Расщелины губы и/или расщелины неба (ADAMTS20), Окуло-дисплазии скелета 1, Карликовости-дисплазии сетчатки, OSD1 (COL9A3, Лабрадор-ретривер), Остеохондродисплазии, Карликовости скелета (SLC13A1), метаболических нарушений, Злокачественной гипертермии (RYR1), Гипокаталазии, Акаталаземии (CAT), Дефицита пируватдегидрогеназа (PDP1), Нарушений почек и мочевого пузыря, Гиперурикозурии и гиперурикемии или мочекаменной болезни, HUU (SLC2A9), Поликистозной болезни почек, PKD (PKD1), Нефропатии с потерей белка, PLN (NPHS1), Цистинурии Типа II-A (SLC3A1), Первичной гипероксалурии (AGXT), Цистинурии Типа I-A (SLC3A1), Аутосомно-рецессивной наследственной нефропатии, Наследственной нефропатии, ARHN (COL4A4 Экзон 3), Связанной с X-хромосомой наследственной нефропатией, XLHN (COL4A5 Экзон 35, Самоед Вариант 2), Цистинурии Типа II-B (SLC7A9), мочекаменной болезни, связанной с 2,8-дигидроксиаденином, 2,8-DHA Уролитиаза (APRT), Нейромышечных нарушений,

Синдрома эпизодического падения (BCAN), Врожденного миастенического синдрома (COLQ), Врожденного миастенического синдрома (CHAT), Нарушений иммунной системы, Тяжелого комбинированного иммунодефицита (RAG1), Связанного с X-хромосомой тяжелого комбинированного иммунодефицита (IL2RG Вариант 1), Тяжелого комбинированного иммунодефицита (PRKDC), Связанного с X-хромосомой тяжелого комбинированного иммунодефицита (IL2RG Вариант 2), Дефицита комплемента 3, Дефицита C3 (C3), Желудочно-кишечных нарушений, Синдрома Имерслунд-Гресбека, Селективной мальабсорбции кобаламина (CUBN Экзон 53), Синдрома Имерслунд-Гресбека, Селективной мальабсорбции кобаламина (CUBN Экзон 8), Клинических нарушений, MDR1 Чувствительности к лекарственному средству (MDR1), Активности аланинаминотрансферазы (GPT), Гормональных нарушений и врожденного гипотиреоза (TPO, Тентерфилд-терьер Вариант). Согласно некоторым вариантам осуществления риск выражается как вероятность или относительный риск наличия у индивидуума генетического состояния или состояния здоровья. Согласно некоторым вариантам осуществления относительный риск представляет собой числовое значение (например, отношение относительной частоты) или категориальное значение (например, «в группе риска», «не в группе риска» или «отсутствует риск»). Согласно некоторым вариантам осуществления статус носителя выражается как положительное или отрицательное указание на то, что индивидуум является носителем генетического состояния или состояния здоровья.

[0034] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дополнительную идентификацию для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов одной или нескольких пород собак у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дополнительную идентификацию для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов одной или нескольких долей одной или нескольких пород собак индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее создание генеалогического древа множества индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дополнительную идентификацию для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов присутствия, отсутствия или риска фенотипа или признака у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления фенотип или признак выбирают из группы, состоящей из: основного цвета шерсти (например, темной или светлой шерсти, цвета пигмента и разбавления цвета), модификаторов окраски шерсти (например, скрытого рисунка, рисунка тела и рисунка морды), признаков шерсти (например, окраска, длина шерсти, линька, текстура шерсти, отсутствие шерсти (Тип мексиканской голой собаки «ксоло»), отсутствие шерсти (тип Терьера), и альбинизм), признаков тела (например, длина морды, длина хвоста, когти на задних лапах, мускулатура и объем спины, цвет глаз), размера тела (например, меньший, средний и крупный), поведения (например, адаптация к высоте), генетического разнообразия (например, степень инбридинга и разнообразие иммунного ответа).

[0035] Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее создание отчета, в котором указано одно или несколько из: степени родственного отношения, семейной взаимосвязи, статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя генетического состояния или состояния здоровья, одной или нескольких пород собак, одной или нескольких долей одной или нескольких пород собак, генеалогического древа, статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя фенотипа или признака и любой их комбинации.

Согласно некоторым вариантам осуществления один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшую передачу отчета ветеринару.

[0036] Согласно другому аспекту настоящее изобретение относится к энергонезависимому машиночитаемому носителю, содержащему выполняемую компьютером программу, которая при выполнении одним или несколькими процессорами компьютера выполняет способ оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции, причем способ предусматривает: (a) получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов, причем гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов, (b) разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров, (c) для каждой популяции тестируемых индивидуумов: (i) сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов, причем каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров, (ii) для каждого из совпавших сегментов между первым индивидуумом и вторым индивидуумом: разделение совпавшего сегмента на множество дискретных геномных интервалов, оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, корректировку множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, и присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов, и (iii) вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе множества скорректированных оценок и множества весов, и (d) оценку степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

[0037] Согласно некоторым вариантам осуществления диплоидная популяция представляет собой популяцию млекопитающих. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых, популяцию кошачьих, популяцию спортивных животных или популяцию грызунов. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция семейства псовых представляет собой популяцию собак. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию кошачьих. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция кошачьих представляет собой популяцию кошек. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция млекопитающих представляет собой популяцию спортивных животных. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция спортивных животных представляет собой популяцию лошадей. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция собак содержит одну или несколько пород собак, выбранных из группы, состоящей из: Аффенпинчер, Афганская борзая, Африканис, Аиди, Эрдельтерьер, Акбаш, Акита-ину, Булли Кутта, Испанский алано, Алапахский бульдог, Аляскинский кли-кай, Аляскинский маламут, Алан, Алопекис, Альпийская таксообразная гончая, Американская овчарка, Американская акита, Американский бульдог, Американский кокер-спаниель, Американская эскимосская собака, Американский фоксхаунд, Американский голый терьер, Американский мастиф, Американский

питбультерьер, Американский стаффордширский терьер, Американский водяной спаниель, Анатолийская овчарка, Англо-французская малая гончая, Аппенцеллер зенненхунд, Аргентинский дог, Арьежский брак, Арьежская гончая, Армант, Артуазская гончая, Австралийский бульдог, Австралийская пастушья собака, Австралийский келпи, Австралийская овчарка, Австралийский шелковистый терьер, Австралийская короткохвостая пастушья собака, Австралийский терьер, Австрийская гончая, Австрийский пинчер, Азавак, Бахарвальская собака, Барбет, Африканская нелающая собака, Баскская овчарка, Артезиано-нормандский бассет, Голубой гасконский бассет, Рыжий бретонский бассет, Большой вандейский бассет-гриффон, Малый вандейский бассет-гриффон, Баварская горная гончая, Бигль, Бигль-харьер, Бородатый колли, Босерон, Бедлингтон-терьер, Бельгийская овчарка, Бельгийская овчарка (Грюнендаль), Бельгийская овчарка (Лакенуа), Бельгийская овчарка (Малинуа), Бельгийская овчарка (Тервюрен), Бергамская овчарка, Белая швейцарская овчарка, Пикардийская овчарка, Бернская гончая, Бернский зенненхунд, Бишон фризе, Бийи, Бисбен, Черно-подпалый кунхаунд, Ерная норвежская лосиная лайка, Булленбейсер, Норвежский черный элкхунд, Русский черный терьер, Желтая с черной маской южная гончая, Большая голубая гасконская гончая, Малая голубая гасконская гончая, Бладхаунд, Блю-лейси, Блю-пол-терьер, Крапчато-голубой кунхаунд, Бурбуль, Чешская пастушья собака, Болоньез, Бордер-колли, Бордер-терьер, Русская псовая борзая, Боснийская жесткошерстная гончая, Бостон-терьер, Арденнский бувье, Фландрский бувье, Боксер, Бойкин-спаниель, Итальянский брак, Овернская легавая, Бурбонский брак, Брак Дюпюи, Французский брак, Сен-жерменский брак, Бразильский терьер, Бриар, Средний вандейский гриффон, Бретонский эпаньоль, Брохольмер, Юрская гончая, Буковинская овчарка, Буль-энд-терьеры, Бультерьер, Бультерьер (Миниатюрный), Бульмастиф, Булли Кутта, Керн-терьер, Ханаанская собака, Канадская эскимосская собака, Канадский пойнтер, Кане-корсо, Португальская овчарка, Као де кастро-лаборейро, Азорская пастушья собака, Каролинская собака, Румынская карпатская овчарка, Леопардовая собака Катахулы, Каталонская овчарка, Кавказская овчарка, Кавалер кинг-чарльз-спаниель, Среднеазиатская овчарка, Чешский фоусек, Чешский терьер, Польская борзая, Чесапик-бей-ретривер, Серо-голубая гончая, Французская черно-пегая гончая, Французская бело-черная собака, Французская трехцветная гончая, Чихуахуа, Чилийский фокстерьер, Китайский чунцин, Китайская хохлатая собака, Китайская императорская собака, Чинук, Чиппипарай, Чау-чау, Уругвайский симаррон, Черная овчарка, Чирнеко дель Этна, Кламбер-спаниель, Длинношерстный колли, Колли короткошерстный, Комбай, Кордовская бойцовая собака, Котон-де-тулеар, Критская гончая, Хорватская овчарка, Камберлендская овчарка, Курчавошерстный ретривер, Чехословацкая волчья собака, Такса, Далматин, Денди-динмонт-терьер, Датско-шведская фермерская собака, Динго, Доберман, Бордоский дог, Кубинский дог, Гватемальский бультерьер, Карликовый дог, Дрентская куропаточная собака, Древер, Дункер, Голландская овчарка, Голландский смоусхонд, Восточноевропейская овчарка, Восточносибирская лайка, Эло, Английский кокер-спаниель, Английская енотовая гончая, Английский фоксхаунд, Английский мастиф, Пойнтер, Английский сеттер, Английская овчарка, Английский спрингер-спаниель, Английский той-терьер, Английский водяной спаниель, Английский белый терьер, Энтлебухер зенненхунд, Голубой пикардийский спаниель, Эстонская гончая, Эштрельская овчарка, Евразиер, Филд-спаниель, Бразильский фила, Фидо, Финская гончая, Финский лаппхунд, Финский шпиц, Прямошерстный ретривер, Тайваньская Собака, Гладкошерстный фокстерьер, Жесткошерстный фокстерьер, Бретонский эпаньоль, Французский бульдог, Французский спаниель, Испанский гальго, Лангхаар, Немецкий пинчер, Немецкая овчарка, Курцхаар, Немецкий вахтельхунд, Немецкий шпиц, Дратхаар, Ризеншнауцер, Глен оф Имаал терьер, Золотистый ретривер, Шотландский сеттер, Большая англо-французская черно-пегая гончая, Большая англо-французская красно-пегая гончая, Большая англо-французская трехцветная гончая, Большой вандейский гриффон, Пуэрториканский мастиф, Немецкий

дог, Пиренейская горная собака, Большой швейцарский зенненхунд, Гренландская собака, Грейхаунд, Голубой гасконский гриффон, Бельгийский гриффон, Бретонский рыжеватый гриффон, Нивернский гриффон, Гуль-донг, Гуль-терр, Индийская собака-заяц, Гончая Гамильтона, Ганноверская гончая, Харьер, Гаванский бишон, Гавайская собака пои, Гималайская овчарка, Хоккайдо, Хортая Борзая, Ховаварт, Трансильванская гончая, Новозеландская овчарка, Хюгенхунд, Поденко ибиценко, Исландская собака, Индийский шпиц, Ирландский бультерьер, Ирландский красно-белый сеттер, Ирландский красный сеттер, Ирландский стаффордширский бультерьер, Ирландский терьер, Ирландский водяной спаниель, Ирландский волкодав, Истрийская короткошерстная гончая, Истрийская жесткошерстная гончая, Итальянская левретка, Джек-рассел-терьер, Немецкий ягдтерьер, Шведский элкхаунд, Японский хин, Японский шпиц, Японский терьер, Джонанги, Кайкади, Каи, Кангал, Канни, Каракачанская собака, Карельская медвежья собака, Крашская овчарка, Кеесхонд, Керри-бигль, Керри-блю-терьер, Кавалер кинг-чарльз-спаниель, Королевская овчарка, Кинтамани, Кишу, Комондор, Коикерхондье, Кули, Корейский чиндо, Корейский мастиф, Кромфорлендер, Куньминская овчарка, Кури, Кувас, Кай лео, Лабрадор хаски, Лабрадор-ретривер, Лаготто-романьоло, Лейкленд-терьер, Ланкаширский хилер, Ландсир, Лопарская оленегонная собака, Леонбергер, Лхасский апсо, Литовская гончая, Длинношерстный уиппет, Бриндизская бойцовая собака, Малая львиная собака, Венгерский агар, Большая древесная гончая, Мальтийская болонка, Манчестер-терьер, Мареммо-абруццкая овчарка, МакНаб, Ксолоитцкуинтли, Миниатюрная австралийская овчарка, Миниатюрный Фокстерьер, Миниатюрный Пинчер, Миниатюрный Шнауцер, Миниатюрный Сибирский хаски, Румынская миоритская овчарка, Молосская собака, Черногорская горная гончая, Московская сторожевая, Московский водолаз, Горная гончая, Кентукская горная гончая, Мукучиес, Муди, Караванная борзая, Большой мюнстерлендер, Малый мюнстерленде, Курчавошерстный ретривер с реки Муррей, Неаполитанский мастиф, Ньюфаундленд, Новогвинейская поющая собака, Норфолк-спаниель, Норфолк-терьер, Норботтенская лайка, Северная Бигль, Северная инуитская собака, Норвежский бухунд, Норвежский серый элкхунд, Норвежский лундехунд, Норвич-терьер, Новошотландский ретривер, Стародатский пойнтер, Бобтейл, Староанглийский бульдог, Черно-подпалый терьер, Старонемецкая овчарка, Староанглийский бульдог, Оттерхаунд, Наваррский пачон, Пейсли-терьер, Континентальный той-спаниель, Парсон-рассел-терьер, Патердейл-терьер, Пекинес, Канарский дог, Ка-де-бо, Перуанская орхидея инков, Фален, Фараонова собака, Пикардийский спаниель, Плотт-хаунд, Поденко Канарио, Пойнтер, Польский огар, Польская гончая, Польская низинная овчарка, Польская подгалянская овчарка, Померанский шпиц, Понт-одемерский спаниель, Пудель, Фарфоровая гончая, Португальский поденго, Португальский Пойнтер, Португальская водная собака, Пражский крысарик, Пудель-пойнтер, Мопс, Пули, Пуми, Пунгсан, Пиренейский мастиф, Пиренейская овчарка, Рафейру ду Алентежу, Раджапалайям, Рампурская борзая, Облавная бразильская гончая, Андалузский ратонеро, Рэт-терьер, Красный кунхаунд, Родезийский риджбек, Ротвейлер, Русский охотничий спаниель, Русский той, Русско-европейская лайка, Джек-рассел-терьер, Волчья собака Сарлоса, Испанская гончая, Персидская овчарка, Иранская Мазандарани Овчарка, Сахалинский хаски, Салюки, Самоед, Сапсари, Шарпланинац, Шапендуа, Шиллерстеваре, Схипперке, Старохорватская борзая, Ризеншнауцер, Миниатюрный Шнауцер, Шнауцер средний, Швейцарская гончая, Малая швейцарская гончая, Длинношёрстный колли, Дирхаунд, Шотландский терьер, Силихем-терьер, Итальянская короткошерстная гончая, Сибирская ездовая собака, Сербская гончая, Сербская трехцветная гончая, Шарпей, Шелти, Сиба-ину, Ши-тцу, Сикоку, Шилонская овчарка, Болонка, Сибирский хаски, Шелковистый виндхаунд, Сингальская гончая, Скайтерьер, Слюги, Словацкий чувач, Словацкий грубошерстный ставач, Словацкий копов, Смаландская гончая, Малая греческая собака, Ирландский мягкошерстный пшеничный терьер, Южнорусская овчарка, Южная гончая, Испанский

мастиф, Испанская водяная собака, Спиноне, Лукас-терьер, Сенбернар, Малый ньюфаундленд, Стабихун, Стаффордшир бультерьер, Гончая Стефана, Австрийский брудастый бракк, Суссекс-спаниель, Шведский лапхунд, Шведский вальхунд, Шведский Бигль, Медвежья канадская собака талтан, Тайган, Тамасканская собака, Тедди Рузвельт терьер, Теломиан, Тентерфилд-терьер, Тайский бангку, Тайский риджбек, Тибетский мастиф, Тибетский спаниель, Тибетский терьер, Торньяк, Тоса-ину, Той-бульдог, Той-Фокстерьер, Той-Манчестер-терьер, Триинг Кюр, Триин-уокер кунхаунд, Тирольская гончая, Утонаган, Венгерская выжла, Вольпино итальяно, Веймаранер, Вельш-корги кардиган, Вельш корги пемброк, Уэльская овчарка, Вельш-спрингер-спаниель, Вельштерьер, Вест-хайленд-уайт-терьер, Западносибирская лайка, Вестфальская таксообразная гончая, Веттерхун, Уиппет, Белый английский бульдог, Белая швейцарская овчарка, Венгерская жесткошерстная выжла, Гриффон Кортальса и Йоркширский терьер. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция включает одну или несколько чистокровных собак (например, имеющих один тип породы) или одну или несколько собак смешанной породы (например, имеющих несколько типов пород). Согласно некоторым вариантам осуществления популяция представляет собой популяцию собак смешанной породы, имеющих ДНК из любого числа (например, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 или более 10) или комбинации чистокровных собак.

[0038] Согласно некоторым вариантам осуществления гаплотипические данные получают путем обработки генотипических данных популяции тестируемых индивидуумов с применением алгоритма фазирования гаплотипов. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит поиск на основе скрытой модели Маркова. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит алгоритм Eagle1, алгоритм Eagle2, алгоритм PHASE, алгоритм fastPHASE, алгоритм BEAGLE, алгоритм Findhap, алгоритм Impute, алгоритм FImpute, алгоритм AlphaImpute, алгоритм IMPUTE2, алгоритм MaCH, алгоритм SHAPEIT1, алгоритм SHAPEIT2, алгоритм SHAPEIT3, алгоритм SHAPEIT4 или их комбинацию. Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе когорт.

[0039] Согласно некоторым вариантам осуществления генотипические данные получают путем оценки биологических образцов, взятых у популяции тестируемых индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления биологические образцы содержат образцы крови, образцы слюны, образцы мазков, образцы клеток или образцы тканей. Согласно некоторым вариантам осуществления оценка предусматривает секвенирование биологических образцов или их производных.

[0040] Согласно некоторым вариантам осуществления множество генетических маркеров содержит по меньшей мере около 500, по меньшей мере около 1000, по меньшей мере около 2000, по меньшей мере около 3000, по меньшей мере около 4000, по меньшей мере около 5000, по меньшей мере около 6000, по меньшей мере около 7000, по меньшей мере около 8000, по меньшей мере около 9000 или по меньшей мере около 10000 различных генетических маркеров.

[0041] Согласно некоторым вариантам осуществления сопоставление сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, предусматривает применение алгоритма GERMLINE, алгоритма PLINK, алгоритма PREST, алгоритма случайной проекции для обнаружения IBD (RaPID), алгоритма быстрого обнаружения IBD общих гаплотипов (FISHR), усовершенствованного алгоритма идентичности по происхождению (IBD), алгоритма fastIBD, алгоритма KING, алгоритма HaploScore, алгоритма TRUFFLE или их комбинации. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно

определенный пороговый размер составляет около 100 тысяч пар нуклеотидов (т.п.н.), около 200 т.п.н., около 300 т.п.н., около 400 т.п.н., около 500 т.п.н., около 600 т.п.н., около 700 т.п.н., около 800 т.п.н., около 900 т.п.н. или около 1000 т.п.н. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенное число генетических маркеров составляет около 30, около 40, около 50, около 60, около 70, около 80, около 90 или около 100 различных генетических маркеров.

[0042] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют равный размер. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют вариабельный размер. Согласно некоторым вариантам осуществления вариабельный размер данного дискретного геномного интервала множества дискретных геномных интервалов определяют, по меньшей мере частично, на основе начального положения и конечного положения совпадений IBD, проксимальных данному дискретному геномному интервалу, плотности геномных маркеров в данном дискретном геномном интервале, максимального числа маркеров для данного дискретного геномного интервала, максимальной длины данного дискретного геномного интервала или их комбинации.

[0043] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума и (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок совпадения по гомозиготности и множества оценок попарного совпадения. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает корректировку множества оценок попарного совпадения на основе согласованности данной оценки попарного совпадения с соответствующей оценкой совпадения по гомозиготности, с получением таким образом множества скорректированных оценок попарного совпадения.

[0044] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества состояний идентичности для двух аллелей у двух диплоидных индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления множество состояний идентичности содержит состояния идентичности, выбранные из Таблицы 1, и множество весов присваивают на основе множества вкладов в родство r_{xy}, как перечислено в Таблице 1. Согласно некоторым вариантам осуществления степень родственного отношения содержит коэффициент родственного отношения. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством: $r_{xy} = \frac{\Delta 1 + \Delta 7 + (0{,}75\ x\ \Delta 3) + (0{,}5\ x\ \Delta 8)}{L}$. Согласно некоторым вариантам осуществления степень родственного отношения содержит коэффициент родства. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством:

$$k_{xy} = \frac{\Delta 1 + (0{,}5\ x\ (\Delta 3 + \Delta 7)) + (0{,}25\ x\ \Delta 8)}{L}.$$

[0045] Согласно некоторым вариантам осуществления оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга

первого индивидуума или второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь приведена как взаимосвязь между парой людей, таким образом, что степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом сопоставима со степенью родственного отношения, ожидаемой между парой людей. Согласно некоторым вариантам осуществления взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка.

[0046] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, следует ли скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе на основе ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, что следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума не превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, что не следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенная пороговая степень инбридинга составляет около 0,10, около 0,15, около 0,20, около 0,25, около 0,30, около 0,35, около 0,40, около 0,45 или около 0,50.

[0047] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает получение социальной связи между первым субъектом, связанным с первым индивидуумом, и вторым субъектом, связанным со вторым индивидуумом, на основе, по меньшей мере частично, оцениваемой степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом. Согласно некоторым вариантам осуществления социальную связь получают, когда оцениваемая степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом превышает предварительно определенное пороговое значение. Согласно некоторым вариантам осуществления предварительно определенное пороговое значение составляет около 0,00001, около 0,0001, около 0,001, около 0,01, около 0,02, около 0,04, около 0,06, около 0,08, около 0,1, около 0,12, около 0,14, около 0,16, около 0,18, около 0,2, около 0,25, около 0,3, около 0,35, около 0,4, около 0,45 или около 0,5. Согласно некоторым вариантам осуществления социальную связь получают

посредством сети социальных сетей. Согласно некоторым вариантам осуществления первый субъект является владельцем первого индивидуума в качестве домашнего животного, и второй субъект является владельцем второго индивидуума в качестве домашнего животного. Согласно некоторым вариантам осуществления один и тот же субъект является владельцем первого индивидуума и второго индивидуума в качестве домашнего животного. Согласно некоторым вариантам осуществления получение социальной связи между первым субъектом и вторым субъектом предусматривает предоставление местоположения первого субъекта или второго субъекта. Согласно некоторым вариантам осуществления получение социальной связи между первым субъектом и вторым субъектом предусматривает предоставление коммуникационной связи между первым субъектом и вторым субъектом.

[0048] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени родственного отношения. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка. Согласно некоторым вариантам осуществления семейная взаимосвязь приведена как взаимосвязь между парой людей, таким образом, что степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом сопоставима со степенью родственного отношения, ожидаемой между парой людей. Согласно некоторым вариантам осуществления взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра, взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка или взаимосвязь прабабушка/прадедушка-правнук/правнучка.

[0049] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию, для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов, статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя генетического состояния или состояния здоровья у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления генетическое состояние или состояние здоровья выбрано из группы, состоящей из Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 8), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант мопса), Дефицита фактора IX, Гемофилии B (F9 Экзон 7, Вариант терьера), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант Бигля), P2Y12 Нарушения тромбоцитов рецепторов (P2RY12), Тромбастении Гланцманна типа I (ITGA2B Экзон 12), Болезни фон Виллебранда типа II, VWD типа II (VWF), Аномалии Мей-Хегглина (MYH9), Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 5, Вариант Американской эскимосской собаки), Дефицита фактора IX, Гемофилии B (F9 Экзон 7, Вариант Родезийского риджбека), Болезни фон Виллебранда типа I (VWF), Эллиптоцитоза собак (SPTB Экзон 30), Нарушения адгезии лейкоцитов собак типа III, LAD3 (FERMT3), Дефицита прокалликреина (KLKB1 Экзон 8), Болезни фон Виллебранда типа III, VWD типа III (VWF Экзон 4), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 10, Вариант Боксера), Синдрома захваченных нейтрофилов (VPS13B), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 7 Вариант лабрадора), Тромбопатии (RASGRP2 Экзон 5, Вариант Бассет-хаунда), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 5), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 1, Вариант овчарки 2), Дефицита фактора VII (F7 Экзон 5), Врожденной макротромбоцитопении (TUBB1 Экзон 1, Вариант Кавалер кинг-чарльз-спаниеля), Лигнеозного мембранита, LM (PLG), Дефицита пируваткиназы (PKLR Экзон 10), Дефицита фактора VIII, Гемофилии A (F8 Экзон 11, Вариант овчарки 1), Других систем, Аутовоспалительного заболевания шарпея, SPAID, Лихорадки шарпея (MTBP), Аутосомно-рецессивной дисплазии эмали,

Наследственной гипоплазии эмали зуба (Вариант итальянской левретки), Синдрома персистенции мюллеровых протоков, PMDS (AMHR2), Вестибулярного синдрома и глухоты Доберманов, DVDob, DINGS, Нарушений глаз, Прогрессирующей атрофии сетчатки, crd2 (IQCB1), Первичного вывиха хрусталика (ADAMTS17), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS17 Экзон 2), Прогрессирующей атрофии сетчатки, crd1 (PDE6B), Прогрессирующей атрофии сетчатки, rcd1 Палочко-конусной дисплазии, rcd1 (PDE6B Экзон 21 Вариант Ирландского красного сеттера), Аномалии глаз Колли, Гипоплазии сосудистой оболочки глаза, CEA (NHEJ1), Прогрессирующей атрофии сетчатки (SAG), Ахроматопсии (CNGA3 Экзон 7 Вариант немецкой овчарки), Мультифокальной ретинопатии собак cmr2 (BEST1 Экзон 5), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS17 Экзон 11), Прогрессирующей атрофии сетчатки, prcd Прогрессивной дегенерации палочко-колбочкового отрезка (PRCD Экзон 1), Наследственных катаракт, Ранних катаракт, Юношеских катаракт (HSF4 Экзон 9 Вариант овчарки), Аутосомно-доминантной прогрессирующей атрофии сетчатки (RHO), Мультифокальной ретинопатии собак cmr3 (BEST1 Экзон 10 SNP), Ахроматопсии (CNGA3 Экзон 7 Вариант лабрадора-ретривера), Мультифокальной ретинопатии собак cmr1 (BEST1 Экзон 2), Прогрессирующей атрофии сетчатки, rcd3 Палочко-конусной дисплазии, rcd3 (PDE6A), Прогрессирующей атрофии сетчатки (CNGB1), Прогрессирующей атрофии сетчатки золотистого ретривера 2, GR-PRA2 (TTC8), Прогрессирующей атрофии сетчатки, CNGA (CNGA1 Экзон 9), Прогрессирующей атрофии сетчатки золотистого ретривера 1, GR-PRA1 (SLC4A3), Прогрессирующей атрофии сетчатки - crd4/cord1 (RPGRIP1), Врожденной стационарной куриной слепоты (RPE65), Дистрофии роговицы Фера, MCD (CHST6), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS10 Экзон 9), Мультифокальной ретинопатии собак cmr3 (BEST1 Экзон 10 Делеция), Глаукомы первичной открытоугольной глаукомы (ADAMTS10 Экзон 17), Мышечных нарушений, Центроядерной миопатии (PTPLA), Болезни Томсена (CLCN1 Экзон 7), Наследственной миопатии датского дога (BIN1), Болезни Томсена (CLCN1 Экзон 23), Мышечной дистрофии (DMD Вариант вельш корги пемброк), Вызванного физической нагрузкой коллапса (DNM1), Мышечной дистрофии (DMD Вариант золотистого ретривера), Дефицита миостатин, Синдрома Булли-уиппета (MSTN), Миотубулярной миопатии 1, Связанной с X-хромосомой миотубулярной миопатии, XL-MTM (MTM1, Вариант лабрадора), Мышечной дистрофии (Вариант Кавалер кинг-чарльз-спаниеля 1), Мультисистемных нарушений, Первичной цилиарной дискинезии, PCD (CCDC39 Экзон 3), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 2), Синдрома Гурлера типа IIIA, Болезни Санфилиппо типа A, MPS IIIA (SGSH Экзон 6 Вариант 1), Приобретенного невронального цероид-липофусциноза (ATP13A2), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 15 Сиба-ину Вариант), Невронального цероид-липофусциноза 2, NCL 2 (TPP1 Экзон 4), Синдрома Гурлера типа VII, Синдрома Слая, MPS VII (GUSB Экзон 3), Фукозидоза собак (FUCA1), GM1 Ганглиозидоза (GLB1 Экзон 15 Аляскинский хаски Вариант), Болезни накопления Лаготто (ATG4D), Врожденного кератоконъюнктивита Сикка и ихтиозиформного дерматоза, Синдрома курчавой шерсти и сухого глаза, CKCSID (FAM83H Экзон 5), Гликогеновой болезни типа VII, Дефицита фосфогексокиназы, Дефицита PFK (PFKM Уиппет и Английский спрингер-спаниель Вариант), Гликогеновой болезни типа IA, Болезни Гирке, GSD IA (G6PC), Гликогеновой болезни типа VII, Дефицита фосфогексокиназы, Дефицита PFK (PFKM Вахтельхунд Вариант), Невронального цероид-липофусциноза 1, NCL 1 (CLN5 Бордер-колли Вариант), Невронального цероид-липофусциноза 1, Мозжечковой атаксии, NCL-A (ARSG Экзон 2), Невронального цероид-липофусциноза 6, NCL 6 (CLN6 Экзон 7), Синдрома Гурлера типа I, MPS I (IDUA), Почечной цистаденокарциномы и узлового дерматофиброза, RCND (FLCN Экзон 7), Невронального цероид-липофусциноза 10, NCL 10 (CTSD Экзон 5), Глобоидно-клеточной лейкодистрофии, Болезни Краббе (GALC Экзон 5), Гликогеновой болезни типа IIIA, GSD IIIA (AGL), Невронального цероид-

липофусциноза (MFSD8), GM2 Ганглиозидоза (HEXB, Пудель Вариант), Связанной с X хромосомой врожденной эктодермальной дисплазии, Ангидротической эктодермальной дисплазии (EDA Интрон 8), Неврональный цероид-липофусциноза (CLN8 Австралийская овчарка Вариант), Неврональный цероид-липофусциноза 8, NCL 8 (CLN8 Английский сеттер Вариант), Неврональный цероид-липофусциноза 1, NCL 1 (PPT1 Экзон 8), Неврональный цероид-липофусциноза (CLN5 Вариант золотистого ретривера), Синдрома Гурлера типа VII, Синдрома Слая, MPS VII (GUSB Экзон 5), Гликогеновой болезни типа II, Болезни Помпе, GSD II (GAA), GM2 Ганглиозидоза (HEXA), Синдрома Гурлера типа IIIA, Болезни Санфилиппо типа A, MPS IIIA (SGSH Экзон 6 Вариант 2), Заболеваний кожи и соединительной ткани, Ихтиоза (PNPLA1), Ихтиоза (SLC27A4), Дистрофического буллезного эпидермоза (COL7A1), Ихтиоза, Эпидермолитического ихтиоза (KRT10), Эктодермальной дисплазии, Синдрома хрупкости кожи (PKP1), Ихтиоза (NIPAL4), Синдрома Мусладина-Люке (ADAMTSL2), Очаговой неэпидермолитической ладонно-подошвенной кератодермии, Врожденной пахионихии (KRT16), Наследственного паракератоза носа (SUV39H2), Наследственного гиперкератоза подушечек лап (FAM83G), Нарушений головного и спинного мозга, Ювенильной полинейропатии, Полиневропатии леонбергеров 1, LPN1 (LPN1, ARHGEF10), Нарушения трофики мозжечка, Неонатальной дегенерации коры мозжечка, NCCD (SPTBN2), Нарколепсии (HCRTR2 Интрон 6), L-2-Гидроксиглутарикацидурии, L2HGA (L2HGDH), Губчатой дегенерации с мозжечковой атаксией 2, SDCA2 (ATP1B2), Прогрессирующей нейрональной абиотрофии, Множественной системной дегенерации собак, CMSD (SERAC1 Экзон 15), Неонатальной нейроаксональной дистрофии плода (MFN2), Неонатальной энцефалопатии с судорогами, NEWS (ATF2), Доброкачественной семейной ювенильной эпилепсии, Ремиттирующей фокальной эпилепсии (LGI2), Ювенильного паралича гортани и полинейропатии, Полиневропатии с глазными аномалиями и вакуолизацией нейронов, POANV (RAB3GAP1, Ротвейлер Вариант), Прогрессирующей нейрональной абиотрофии, Множественной системной дегенерации собак, CMSD (SERAC1 Экзон 4), Мозжечковой атаксии, Прогрессирующей ранней мозжечковой атаксии (SEL1L), Наследственной сенсорно-вегетативной нейропатии, Синдрома акрального увечья, AMS (GDNF-AS), Синдрома трясущегося щенка, Генерализованного синдрома тремора, связанного с X-хромосомой (PLP), Гипомиелинизации и тремора (FNIP2), Спиномозжечковой атаксии, Атаксии с поздним началом, LoSCA (CAPN1), Полиневропатии, NDRG1 Грейхаунд Вариант (NDRG1 Экзон 15), Полиневропатии, NDRG1 Аляска-маламут Вариант (NDRG1 Экзон 4), Мозжечковой гипоплазии (VLDLR), Губчатой дегенерации с мозжечковой атаксией 1, SDCA1, SeSAME/EAST синдрома (KCNJ10), Спиномозжечковой атаксии с миокимией и/или судорогами (KCNJ10), Энцефалопатии Аляскинского хаски, Болезни Ли подострого течения (SLC19A3), Дегенеративной миелопатии, DM (SOD1A), Болезни Александера (GFAP), нарушений сердца, Дилятационной кардиомиопатии, DCM1 (PDK4), Синдрома удлинения от интервала QT (KCNQ1), Дилятационной кардиомиопатии, DCM2 (TTN), нарушений скелета, Наследственного витамин-D-резистентного рахита (VDR), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (COL1A1), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (SERPINH1), Хондродистрофии и заболевания межпозвонковых дисков, CDDY/IVDD, Типа I IVDD (FGF4 ретроген - CFA12), Незавершенного остеогенеза, Хрустальной болезни (COL1A2), Краниомандибулярной остеопатии, CMO (SLC37A2), Дисплазии скелета 2, SD2 (COL11A2), Расщелины губы и/или расщелины неба (ADAMTS20), Окуло-дисплазии скелета 1, Карликовости-дисплазии сетчатки, OSD1 (COL9A3, Лабрадор-ретривер), Остеохондродисплазии, Карликовости скелета (SLC13A1), метаболических нарушений, Злокачественной гипертермии (RYR1), Гипокаталазии, Акаталаземии (CAT), Дефицита пируватдегидрогеназа (PDP1), Нарушений почек и мочевого пузыря, Гиперурикозурии и гиперурикемии или мочекаменной болезни, HUU (SLC2A9), Поликистозной болезни почек, PKD (PKD1),

Нефропатии с потерей белка, PLN (NPHS1), Цистинурии Типа II-A (SLC3A1), Первичной гипероксалурии (AGXT), Цистинурии Типа I-A (SLC3A1), Аутосомно-рецессивной наследственной нефропатии, Наследственной нефропатии, ARHN (COL4A4 Экзон 3), Связанной с X-хромосомой наследственной нефропатией, XLHN (COL4A5 Экзон 35, Самоед Вариант 2), Цистинурии Типа II-B (SLC7A9), мочекаменной болезни, связанной с 2,8-дигидроксиаденином, 2,8-DHA Уролитиаза (APRT), Нейромышечных нарушений, Синдрома эпизодического падения (BCAN), Врожденного миастенического синдрома (COLQ), Врожденного миастенического синдрома (CHAT), Нарушений иммунной системы, Тяжелого комбинированного иммунодефицита (RAG1), Связанного с X-хромосомой тяжелого комбинированного иммунодефицита (IL2RG Вариант 1), Тяжелого комбинированного иммунодефицита (PRKDC), Связанного с X-хромосомой тяжелого комбинированного иммунодефицита (IL2RG Вариант 2), Дефицита комплемента 3, Дефицита C3 (C3), Желудочно-кишечных нарушений, Синдрома Имерслунд-Гресбека, Селективной мальабсорбции кобаламина (CUBN Экзон 53), Синдрома Имерслунд-Гресбека, Селективной мальабсорбции кобаламина (CUBN Экзон 8), Клинических нарушений, MDR1 Чувствительности к лекарственному средству (MDR1), Активности аланинаминотрансферазы (GPT), Гормональных нарушений и врожденного гипотиреоза (TPO, Тентерфилд-терьер Вариант). Согласно некоторым вариантам осуществления риск выражается как вероятность или относительный риск наличия у индивидуума генетического состояния или состояния здоровья. Согласно некоторым вариантам осуществления относительный риск представляет собой числовое значение (например, отношение относительной частоты) или категориальное значение (например, «в группе риска», «не в группе риска» или «отсутствует риск»). Согласно некоторым вариантам осуществления статус носителя выражается как положительное или отрицательное указание на то, что индивидуум является носителем генетического состояния или состояния здоровья.

[0050] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию, для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов одной или нескольких пород собак у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию, для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов, одной или нескольких долей одной или нескольких пород собак индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает создание генеалогического древа множества индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает идентификацию, для каждого из одного или нескольких индивидуумов популяции тестируемых индивидуумов, присутствия, отсутствия или риска фенотипа или признака у индивидуума. Согласно некоторым вариантам осуществления фенотип или признак выбирают из группы, состоящей из: основного цвета шерсти (например, темной или светлой шерсти, цвета пигмента и разбавления цвета), модификаторов окраски шерсти (например, скрытого рисунка, рисунка тела и рисунка морды), признаков шерсти (например, окраска, длина шерсти, линька, текстура шерсти, отсутствие шерсти (Тип мексиканской голой собаки «ксоло»), отсутствие шерсти (тип Терьера), и альбинизм), признаков тела (например, длина морды, длина хвоста, когти на задних лапах, мускулатура и объем спины, цвет глаз), размера тела (например, меньший, средний и крупный), поведения (например, адаптация к высоте), генетического разнообразия (например, степень инбридинга и разнообразие иммунного ответа).

[0051] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает создание отчета, который включает одно или несколько из: степени родственного отношения, семейной взаимосвязи, статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя генетического состояния или состояния

здоровья, одной или нескольких пород собак, одной или нескольких долей одной или нескольких пород собак, генеалогического древа, статуса присутствия, отсутствия, риска или носителя фенотипа или признака и любой их комбинации. Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает передачу отчета ветеринару.

[0052] Согласно другому аспекту настоящее изобретение относится к энергонезависимому машиночитаемому носителю, содержащему выполняемую компьютером программу, которая при выполнении одним или несколькими процессорами компьютера выполняет любой из способов, приведенных выше или в другой части в настоящем документе.

[0053] Согласно другому аспекту настоящее изобретение относится к системе, содержащей один или несколько процессоров компьютера и память компьютера, связанную с ним. Память компьютера содержит выполняемую компьютером программу, которая при выполнении одним или несколькими процессорами компьютера выполняет любой из способов, приведенных выше или в другой части в настоящем документе.

[0054] Дополнительные аспекты и преимущества настоящего изобретения станут очевидными для специалистов в данной области техники на основе следующего подробного описания, в котором показаны и описаны только иллюстративные варианты осуществления настоящего изобретения. Как будет понятно, настоящее изобретение может иметь другие и отличные варианты осуществления, и некоторые его признаки допускают модификации в различных очевидных аспектах, все без отклонения от раскрытия. Соответственно, чертежи и описание следует рассматривать как иллюстративные по своему характеру, а не как ограничительные.

Включение посредством ссылки

[0055] Все публикации, патенты и заявки на патенты, упомянутые в настоящем описании, включены в настоящее описание посредством ссылки в той же степени, как если бы каждая отдельная публикация, патент или заявка на патент была конкретно и индивидуально указана как включенная посредством ссылки. В тех случаях, когда публикации и патенты или заявки на патенты, включенные посредством ссылки, противоречат раскрытию, содержащемуся в описании, описание рассматривается как первостепенное и/или приоритетное по сравнению с любым таким противоречащим материалом.

Краткое описание чертежей

[0056] Новые признаки настоящего изобретения подробно изложены в прилагаемой формуле изобретения. Лучшее понимание признаков и преимуществ настоящего изобретения будет получено путем обращения к следующему подробному описанию, в котором приведены иллюстративные варианты осуществления, в которых используются принципы изобретения, и прилагаемым чертежам (также «фигура» и «фиг.», где:

[0057] На **фиг. 1** приведен иллюстративный способ оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции согласно некоторым вариантам осуществления.

[0058] На **фиг. 2** проиллюстрирована вычислительная система, которая запрограммирована или иным образом выполнена для выполнения способов, раскрытых в настоящем документе.

Подробное раскрытие настоящего изобретения

[0059] Хотя в настоящем документе показаны и описаны различные варианты осуществления настоящего изобретения, специалистам в данной области техники очевидно, что такие варианты

осуществления приведены только в качестве примера. Специалисты в данной области техники могут прийти к многочисленным вариациям, изменениям и заменам, не отклоняющимся от настоящего изобретения. Следует понимать, что можно применять различные альтернативы описанным в настоящем документе вариантам осуществления изобретения.

[0060] Используемые в описании и формуле настоящего изобретения формы единственного числа включают форму множественного числа, если из контекста явно не следует иное. Например, термин «образец» включает множество образцов, включая их смеси.

[0061] В контексте настоящего изобретения термин «субъект» в общем относится к объекту или среде, которые обладают тестируемой или обнаруживаемой генетической информацией. Субъектом может быть человек, индивидуум или пациент. Субъект может быть позвоночным, таким как, например, млекопитающее. Неограничивающие примеры млекопитающих включают людей, обезьян, сельскохозяйственных животных, спортивных животных, грызунов и домашних животных (например, псовых, таких как собаки, или кошачьих, таких как кошки). Субъект может иметь нормальное или ненормальное состояние здоровья, или физиологическое состояние, или условие, или подозреваться в наличии нормального или ненормального состояния здоровья, или физиологического состояния, или условия. Субъект может проявлять симптом (симптомы), свидетельствующий (свидетельствующие) о состоянии здоровья, или физиологическом состоянии, или условии. В качестве альтернативы субъект может быть бессимптомным в отношении такого состояния здоровья, или физиологического состояния, или условия.

[0062] В контексте настоящего изобретения термин «нуклеиновая кислота» или «полинуклеотид» в общем относится к молекуле, содержащей одну или несколько субъединиц нуклеиновой кислоты или нуклеотидов. Нуклеиновая кислота может включать один или несколько нуклеотидов, выбранных из аденозина (A), цитозина (C), гуанина (G), тимина (T) и урацила (U) или их вариантов. Нуклеотид в общем включает нуклеозид и по меньшей мере 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 или более фосфатных (P03) групп. Нуклеотид может включать азотистое основание, пятиуглеродный сахар (либо рибозу, либо дезоксирибозу) и одну или несколько фосфатных групп по отдельности или в комбинации. Рибонуклеотиды представляют собой нуклеотиды, в которых сахаром является рибоза. Дезоксирибонуклеотиды представляют собой нуклеотиды, в которых сахаром является дезоксирибоза. Нуклеотид может быть нуклеозидмонофосфатом или нуклеозидполифосфатом. Нуклеотид может представлять собой дезоксирибонуклеозидполифосфат, такой как, например, дезоксирибонуклеозидтрифосфат (dNTP), который может быть выбран из дезоксиаденозинтрифосфата (dATP), дезоксицитидинтрифосфата (dCTP), дезоксигуанозинтрифосфата (dGTP), уридинтрифосфата (dUTP) и дезокситимидин трифосфата (dTTP), dNTP, которые включают обнаруживаемые метки, такие как люминесцентные метки или маркеры (например, флуорофоры). Нуклеотид может включать любую субъединицу, которая может быть включена в растущую цепь нуклеиновой кислоты. Такой субъединицей может быть A, C, G, T или U или любая другая субъединица, специфичная для одного или нескольких комплементарных A, C, G, T или U, или комплементарная пурину (т.е. A или G, или их вариант) или пиримидину (т.е. C, T или U, или их вариант). В некоторых примерах нуклеиновая кислота представляет собой дезоксирибонуклеиновую кислоту (ДНК), рибонуклеиновую кислоту (РНК) или их производные или варианты. Нуклеиновая кислота может быть одноцепочечной или двухцепочечной. Молекула нуклеиновой кислоты может быть линейной, изогнутой или круглой или любой их комбинацией.

[0063] В контексте настоящего изобретения термины «молекула нуклеиновой кислоты», «последовательность нуклеиновой кислоты», «фрагмент нуклеиновой кислоты», «олигонуклеотид» и

«полинуклеотид» в общем относятся к полинуклеотиду, который может иметь различную длину, такому как либо дезоксирибонуклеотиды, либо рибонуклеотиды (РНК) или их аналоги. Молекула нуклеиновой кислоты может иметь длину по меньшей мере около 5 оснований, 10 оснований, 20 оснований, 30 оснований, 40 оснований, 50 оснований, 60 оснований, 70 оснований, 80 оснований, 90, 100 оснований, 110 оснований, 120 оснований, 130 оснований, 140 оснований, 150 оснований, 160 оснований, 170 оснований, 180 оснований, 190 оснований, 200 оснований, 300 оснований, 400 оснований, 500 оснований, 1 тысяча пар нуклеотидов (т.п.н.), 2 т.п.н., 3, т.п.н., 4 т.п.н., 5 т.п.н., 10 т.п.н. или 50 т.п.н. или может иметь любое число оснований между любыми двумя из вышеупомянутых значений. Олигонуклеотид в общем состоит из определенной последовательности четырех нуклеотидных оснований: аденина (A), цитозина (C), гуанина (G) и тимина (T) (урацила (U) вместо тимина (T), когда полинуклеотид представляет собой РНК). Таким образом, термины «молекула нуклеиновой кислоты», «последовательность нуклеиновой кислоты», «фрагмент нуклеиновой кислоты», «олигонуклеотид» и «полинуклеотид» по меньшей мере частично предназначены для алфавитного представления молекулы полинуклеотида. Альтернативно, термины могут быть применены к самой молекуле полинуклеотида. Это алфавитное представление можно вводить в базы данных на компьютере, имеющем центральный процессор, и/или использовать для приложений биоинформатики, таких как функциональная геномика и поиск гомологии. Олигонуклеотиды могут включать один или несколько нестандартных нуклеотидов, аналогов нуклеотидов и/или модифицированных нуклеотидов.

[0064] В контексте настоящего изобретения термин «образец» в общем относится к биологическому образцу. Примеры биологических образцов включают молекулы нуклеиновых кислот, аминокислоты, полипептиды, белки, углеводы, жиры или вирусы. В примере биологический образец представляет собой образец нуклеиновой кислоты, включающий одну или несколько молекул нуклеиновой кислоты. Биологический образец может содержать образцы крови, образцы слюны, образцы мазков, образцы клеток или образцы тканей или быть получен из них. Молекулы нуклеиновой кислоты могут представлять собой бесклеточные молекулы нуклеиновой кислоты, такие как бесклеточная ДНК (cfДНК) или бесклеточная РНК (cfРНК). Молекулы нуклеиновой кислоты могут быть получены из различных источников, включая источники человека, млекопитающего (например, собаки), млекопитающего, отличного от человека, человекообразных обезьян, макак, шимпанзе, рептилий, амфибий или птиц. Кроме того, образцы могут быть экстрагированы из различных жидкостей животных, включая без ограничения образцы жидкостей организма, такие как кровь, сыворотка, плазма, стекловидное тело, мокрота, моча, слезы, пот, слюна, сперма, выделения из слизистых оболочек, слизь, спинномозговая жидкость, цереброспинальная жидкость (CSF), плевральная жидкость, перитонеальная жидкость, амниотическая жидкость, лимфа и т.п. Биологические образцы могут быть взяты или получены у субъектов с использованием пробирки для сбора с этилендиаминтетрауксусной кислотой (EDTA), пробирки для сбора бесклеточной РНК (например, Streck) или пробирки для сбора бесклеточной ДНК (например, Streck). Биологические образцы могут быть получены из образцов цельной крови путем фракционирования. Биологические образцы или их производные могут содержать клетки. Например, биологический образец может представлять собой образец крови или его производное (например, кровь, собранную с помощью пробирки для сбора или капающей крови) или образец клеток или ткани (например, мазок).

[0065] В контексте настоящего изобретения термин «цельная кровь» в общем относится к образцу крови, который не был разделен на подкомпоненты (например, посредством центрифугирования). Цельная кровь образца крови может содержать cfДНК и/или ДНК зародышевой линии. ДНК цельной крови (которая может содержать cfДНК и/или ДНК зародышевой линии) может быть извлечена из образца крови. Прочтения

секвенирования ДНК цельной крови (которые могут содержать прочтения секвенирования cfДНК и/или секвенирования ДНК зародышевой линии) могут быть извлечены из ДНК цельной крови.

[0066] Согласно аспекту настоящее изобретение относится к компьютеризированному способу оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции, предусматривающему: (a) получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов, причем гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов, (b) разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров, (c) для каждой популяции тестируемых индивидуумов: (i) сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов, причем каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров, (ii) для каждого из совпавших сегментов между первым индивидуумом и вторым индивидуумом: разделение совпавшего сегмента на множество дискретных геномных интервалов, оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, корректировку множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, и присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов, и (iii) вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе множества скорректированных оценок и множества весов, и (d) оценку степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

[0067] На **фиг. 1** приведен иллюстративный способ **100** оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции согласно некоторым вариантам осуществления. На стадии **102** способ **100** может предусматривать получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов. Например, гаплотипические данные могут содержать множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов. Затем, на стадии **104**, способ **100** может предусматривать разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров. Затем, на стадии **106**, для каждой популяции тестируемых индивидуумов способ **100** может предусматривать сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов. Например, каждый из совпавших сегментов может иметь первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержать по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров. Затем, на стадии **108**, для каждой популяции тестируемых индивидуумов способ **100** может предусматривать для каждого из совпавших сегментов между первым индивидуумом и вторым индивидуумом: (a) разделение совпавшего сегмента на множество дискретных геномных интервалов, (b) оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов, с получением таким образом множества оценок, (c) корректировку множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, и (d) присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов. Согласно некоторым вариантам

осуществления каждое из множеств дискретных геномных интервалов оценивают на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума, и/или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом. Согласно некоторым вариантам осуществления множество оценок корректируют на основе согласованности множества оценок. Согласно некоторым вариантам осуществления множество весов присваивают множеству дискретных геномных интервалов на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов.

[0068] Согласно некоторым вариантам осуществления способ для оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции может предусматривать вычисление коэффициента родственного отношения (COR) между парами индивидуумов (например, собак) среди популяции. На основе вычисленных значений COR для каждого индивидуума в популяции может быть создан перечень, который содержит перечень ближайших генетических родственников индивидуума. Например, такой перечень родственников может быть отсортирован по убыванию COR. Кроме того, связи в социальных сетях могут быть получены на основе COR между двумя связанными индивидуумами (например, владельцами родственных собак).

[0069] Другие способы вычисления значений COR для собак могут использовать родословные, которые могут состоять из «генеалогического древа», отображающего предков собаки и других родственников. Такие способы могут быть ограничены по меньшей мере тем, что они не могут быть использованы для оценки COR для собак без известной информации о родословной (например, сохраненных животных). Кроме того, использование родословных для вычисление COR также может быть проблематичным, поскольку точность может быть непостоянно высокой, родословные могут предоставлять информацию о происхождении только для нескольких поколений и родословные можно использовать для вычисления только «ожидаемого» родства (например, количество ДНК, которое, как ожидается, является общим для двух индивидуумов на основе их родства). В общем, фактическое родство двух индивидуумов (например, собак) может также зависеть от случайной сегрегации и передачи ДНК по генеалогическому древу, и для точного вычисления родства может потребоваться идентификация и подсчет общих участков ДНК между животными. Хотя некоторые способы можно использовать для фазирования генотипических данных и идентификации общих участков между индивидуумами, может возникнуть статистическая сложность отличия участков, которые являются истинно идентичными по наследственным участкам, от тех, которые являются статистическими артефактами, для надлежащего взвешивания участков при вычислении COR и для обработки шумов в данных от структурных вариантов и отсутствующих или некачественных маркеров.

[0070] Кроме того, подходы к вычислению COR между собаками оказываются более сложными по сравнению с людьми из-за гораздо более высокой частоты инбридинга у собак, чем у типичных популяций людей. Признавая эту необходимость настоящее изобретение предоставляет способы и системы для определения COR (например, между собаками), которые учитывают инбридинг при определении COR между двумя индивидуумами. Например, пара двух сибсов в аутбредной популяции может иметь COR приблизительно 0,5 по сравнению с другой парой из двух сибсов в инбредной популяции, которая может иметь COR 0,7 или более. Используя способы и системы согласно настоящему изобретению можно определить тип родства между двумя индивидуумами даже в тех случаях, когда индивидуумы являются частью инбредных популяций. Например, вместо определения того, что каждая пара двух собак с COR, равным 0,5, имеет родство, подобное родству полных сибсов, можно применять способы и системы согласно

настоящему изобретению для того, чтобы различить первый случай, в котором конкретная пара собак с COR 0,5 являются полными сибсами, по сравнению со вторым случаем, в котором другая пара собак с COR 0,5 связана как дядя/тетя-племянник/племянница в инбредной линии.

[0071] Кроме того, способы и системы согласно настоящему изобретению можно применять для добавления ценного социального компонента к результатам генетического анализа собак. Позволяя владельцам собак напрямую связываться друг с другом на основе родства их питомцев, они могут получать больше информации от владельцев родственных собак об истории их собственной собаки (например, это может быть важной или желательной информацией для владельцев усыновленных собак) и потенциальных рисках для здоровья, связанных со сложными признаками, которые не являются частью генетического анализа (например, если брат или сестра собаки в анамнезе болели раком, у собаки может быть более высокий риск развития рака).

[0072] В способах и системах согласно настоящему изобретению можно использовать один или несколько алгоритмов для определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами (например, диплоидной популяции). Например, диплоидная популяция может представлять собой популяцию млекопитающих (например, популяцию семейства псовых, популяцию кошачьих, популяцию спортивных животных или популяцию грызунов). Согласно некоторым вариантам осуществления популяция семейства псовых представляет собой популяцию собак. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция собак содержит одну или несколько пород собак, выбранных из группы, состоящей из: Аффенпинчер, Афганская борзая, Африканис, Аиди, Эрдельтерьер, Акбаш, Акита-ину, Булли Кутта, Испанский алано, Алапахский бульдог, Аляскинский кли-кай, Аляскинский маламут, Алан, Алопекис, Альпийская таксообразная гончая, Американская овчарка, Американская акита, Американский бульдог, Американский кокер-спаниель, Американская эскимосская собака, Американский фоксхаунд, Американский голый терьер, Американский мастиф, Американский питбультерьер, Американский стаффордширский терьер, Американский водяной спаниель, Анатолийская овчарка, Англо-французская малая гончая, Аппенцеллер зенненхунд, Аргентинский дог, Арьежский бракк, Арьежская гончая, Армант, Артуазская гончая, Австралийский бульдог, Австралийская пастушья собака, Австралийский келпи, Австралийская овчарка, Австралийский шелковистый терьер, Австралийская короткохвостая пастушья собака, Австралийский терьер, Австрийская гончая, Австрийский пинчер, Азавак, Бахарвальская собака, Барбет, Африканская нелающая собака, Баскская овчарка, Артезиано-нормандский бассет, Голубой гасконский бассет, Рыжий бретонский бассет, Большой вандейский бассет-гриффон, Малый вандейский бассет-гриффон, Баварская горная гончая, Бигль, Бигль-харьер, Бородатый колли, Босерон, Бедлингтон-терьер, Бельгийская овчарка, Бельгийская овчарка (Грюнендаль), Бельгийская овчарка (Лакенуа), Бельгийская овчарка (Малинуа), Бельгийская овчарка (Тервюрен), Бергамская овчарка, Белая швейцарская овчарка, Пикардийская овчарка, Бернская гончая, Бернский зенненхунд, Бишон фризе, Бийи, Бисбен, Черно-подпалый кунхаунд, Ерная норвежская лосиная лайка, Булленбейсер, Норвежский черный элкхунд, Русский черный терьер, Желтая с черной маской южная гончая, Большая голубая гасконская гончая, Малая голубая гасконская гончая, Бладхаунд, Блю-лейси, Блю-пол-терьер, Крапчато-голубой кунхаунд, Бурбуль, Чешская пастушья собака, Болоньез, Бордер-колли, Бордер-терьер, Русская псовая борзая, Боснийская жесткошерстная гончая, Бостон-терьер, Арденнский бувье, Фландрский бувье, Боксер, Бойкин-спаниель, Итальянский бракк, Овернская легавая, Бурбонский бракк, Брак Дюпюи, Французский бракк, Сен-жерменский брак, Бразильский терьер, Бриар, Средний вандейский гриффон, Бретонский эпаньоль, Брохольмер, Юрская гончая, Буковинская овчарка, Буль-энд-терьеры, Бультерьер, Бультерьер (Миниатюрный), Бульмастиф, Булли Кутта, Керн-терьер,

Ханаанская собака, Канадская эскимосская собака, Канадский пойнтер, Кане-корсо, Португальская овчарка, Као де кастро-лаборейро, Азорская пастушья собака, Каролинская собака, Румынская карпатская овчарка, Леопардовая собака Катахулы, Каталонская овчарка, Кавказская овчарка, Кавалер кинг-чарльз-спаниель, Среднеазиатская овчарка, Чешский фоусек, Чешский терьер, Польская борзая, Чесапик-бей-ретривер, Серо-голубая гончая, Французская черно-пегая гончая, Французская бело-черная собака, Французская трехцветная гончая, Чихуахуа, Чилийский фокстерьер, Китайский чунцин, Китайская хохлатая собака, Китайская императорская собака, Чинук, Чиппипарай, Чау-чау, Уругвайский симаррон, Черная овчарка, Чирнеко дель Этна, Кламбер-спаниель, Длинношерстный колли, Колли короткошерстный, Комбай, Кордовская бойцовая собака, Котон-де-тулеар, Критская гончая, Хорватская овчарка, Камберлендская овчарка, Курчавошерстный ретривер, Чехословацкая волчья собака, Такса, Далматин, Денди-динмонт-терьер, Датско-шведская фермерская собака, Динго, Доберман, Бордоский дог, Кубинский дог, Гватемальский бультерьер, Карликовый дог, Дрентская куропаточная собака, Древер, Дункер, Голландская овчарка, Голландский смоусхонд, Восточноевропейская овчарка, Восточносибирская лайка, Эло, Английский кокер-спаниель, Английская енотовая гончая, Английский фоксхаунд, Английский мастиф, Пойнтер, Английский сеттер, Английская овчарка, Английский спрингер-спаниель, Английский той-терьер, Английский водяной спаниель, Английский белый терьер, Энтлебухер зенненхунд, Голубой пикардийский спаниель, Эстонская гончая, Эштрельская овчарка, Евразиер, Филд-спаниель, Бразильский фила, Фидо, Финская гончая, Финский лаппхунд, Финский шпиц, Прямошерстный ретривер, Тайваньская Собака, Гладкошерстный фокстерьер, Жесткошерстный фокстерьер, Бретонский эпаньоль, Французский бульдог, Французский спаниель, Испанский гальго, Лангхаар, Немецкий пинчер, Немецкая овчарка, Курцхаар, Немецкий вахтельхунд, Немецкий шпиц, Дратхаар, Ризеншнауцер, Глен оф Имаал терьер, Золотистый ретривер, Шотландский сеттер, Большая англо-французская черно-пегая гончая, Большая англо-французская красно-пегая гончая, Большая англо-французская трехцветная гончая, Большой вандейский гриффон, Пуэрториканский мастиф, Немецкий дог, Пиренейская горная собака, Большой швейцарский зенненхунд, Гренландская собака, Грейхаунд, Голубой гасконский гриффон, Бельгийский гриффон, Бретонский рыжеватый гриффон, Нивернский гриффон, Гуль-донг, Гуль-терр, Индийская собака-заяц, Гончая Гамильтона, Ганноверская гончая, Харьер, Гаванский бишон, Гавайская собака пои, Гималайская овчарка, Хоккайдо, Хортая Борзая, Ховаварт, Трансильванская гончая, Новозеландская овчарка, Хюгенхунд, Поденко ибиценко, Исландская собака, Индийский шпиц, Ирландский бультерьер, Ирландский красно-белый сеттер, Ирландский красный сеттер, Ирландский стаффордширский бультерьер, Ирландский терьер, Ирландский водяной спаниель, Ирландский волкодав, Истрийская короткошерстная гончая, Истрийская жесткошерстная гончая, Итальянская левретка, Джек-рассел-терьер, Немецкий ягдтерьер, Шведский элкхаунд, Японский хин, Японский шпиц, Японский терьер, Джонанги, Кайкади, Каи, Кангал, Канни, Каракачанская собака, Карельская медвежья собака, Крашская овчарка, Кеесхонд, Керри-бигль, Керри-блю-терьер, Кавалер кинг-чарльз-спаниель, Королевская овчарка, Кинтамани, Кишу, Комондор, Коикерхондье, Кули, Корейский чиндо, Корейский мастиф, Кромфорлендер, Куньминская овчарка, Кури, Кувас, Кай лео, Лабрадор хаски, Лабрадор-ретривер, Лаготто-романьоло, Лейкленд-терьер, Ланкаширский хилер, Ландсир, Лопарская оленегонная собака, Леонбергер, Лхасский апсо, Литовская гончая, Длинношерстный уиппет, Бриндизская бойцовая собака, Малая львиная собака, Венгерский агар, Большая древесная гончая, Мальтийская болонка, Манчестер-терьер, Мареммо-абруццкая овчарка, МакНаб, Ксолоитцкуинтли, Миниатюрная австралийская овчарка, Миниатюрный Фокстерьер, Миниатюрный Пинчер, Миниатюрный Шнауцер, Миниатюрный Сибирский хаски, Румынская миоритская овчарка, Молосская собака, Черногорская горная гончая, Московская сторожевая, Московский водолаз,

Горная гончая, Кентукская горная гончая, Мукучиес, Муди, Караванная борзая, Большой мюнстерлендер, Малый мюнстерленде, Курчавошерстный ретривер с реки Муррей, Неаполитанский мастиф, Ньюфаундленд, Новогвинейская поющая собака, Норфолк-спаниель, Норфолк-терьер, Норботтенская лайка, Северная Бигль, Северная инуитская собака, Норвежский бухунд, Норвежский серый элкхунд, Норвежский лундехунд, Норвич-терьер, Новошотландский ретривер, Стародатский пойнтер, Бобтейл, Староанглийский бульдог, Черно-подпалый терьер, Старонемецкая овчарка, Староанглийский бульдог, Оттерхаунд, Наваррский пачон, Пейсли-терьер, Континентальный той-спаниель, Парсон-рассел-терьер, Патердейл-терьер, Пекинес, Канарский дог, Ка-де-бо, Перуанская орхидея инков, Фален, Фараонова собака, Пикардийский спаниель, Плотт-хаунд, Поденко Канарио, Пойнтер, Польский огар, Польская гончая, Польская низинная овчарка, Польская подгалянская овчарка, Померанский шпиц, Понт-одемерский спаниель, Пудель, Фарфоровая гончая, Португальский поденго, Португальский Пойнтер, Португальская водная собака, Пражский крысарик, Пудель-пойнтер, Мопс, Пули, Пуми, Пунгсан, Пиренейский мастиф, Пиренейская овчарка, Рафейру ду Алентежу, Раджапалайям, Рампурская борзая, Облавная бразильская гончая, Андалузский ратонеро, Рэт-терьер, Красный кунхаунд, Родезийский риджбек, Ротвейлер, Русский охотничий спаниель, Русский той, Русско-европейская лайка, Джек-рассел-терьер, Волчья собака Сарлоса, Испанская гончая, Персидская овчарка, Иранская Мазандарани Овчарка, Сахалинский хаски, Салюки, Самоед, Сапсари, Шарпланинац, Шапендуа, Шиллерстеваре, Схипперке, Старохорватская борзая, Ризеншнауцер, Миниатюрный Шнауцер, Шнауцер средний, Швейцарская гончая, Малая швейцарская гончая, Длинношёрстный колли, Дирхаунд, Шотландский терьер, Силихем-терьер, Итальянская короткошерстная гончая, Сибирская ездовая собака, Сербская гончая, Сербская трехцветная гончая, Шарпей, Шелти, Сиба-ину, Ши-тцу, Сикоку, Шилонская овчарка, Болонка, Сибирский хаски, Шелковистый виндхаунд, Сингальская гончая, Скайтерьер, Слюги, Словацкий чувач, Словацкий грубошерстный ставач, Словацкий копов, Смаландская гончая, Малая греческая собака, Ирландский мягкошерстный пшеничный терьер, Южнорусская овчарка, Южная гончая, Испанский мастиф, Испанская водяная собака, Спиноне, Лукас-терьер, Сенбернар, Малый ньюфаундленд, Стабихун, Стаффордшир бультерьер, Гончая Стефана, Австрийский брудастый бракк, Суссекс-спаниель, Шведский лапхунд, Шведский вальхунд, Шведский Бигль, Медвежья канадская собака талтан, Тайган, Тамасканская собака, Тедди Рузвельт терьер, Теломиан, Тентерфилд-терьер, Тайский бангку, Тайский риджбек, Тибетский мастиф, Тибетский спаниель, Тибетский терьер, Торньяк, Тоса-ину, Той-бульдог, Той-Фокстерьер, Той-Манчестер-терьер, Триинг Кюр, Триин-уокер кунхаунд, Тирольская гончая, Утонаган, Венгерская выжла, Вольпино итальяно, Веймаранер, Вельш-корги кардиган, Вельш корги пемброк, Уэльская овчарка, Вельш-спрингер-спаниель, Вельштерьер, Вест-хайленд-уайт-терьер, Западносибирская лайка, Вестфальская таксообразная гончая, Веттерхун, Уиппет, Белый английский бульдог, Белая швейцарская овчарка, Венгерская жесткошерстная выжла, Гриффон Кортальса и Йоркширский терьер. Согласно некоторым вариантам осуществления популяция включает одну или несколько чистокровных собак (например, имеющих один тип породы) или одну или несколько собак смешанной породы (например, имеющих несколько типов пород). Согласно некоторым вариантам осуществления популяция представляет собой популяцию собак смешанной породы, имеющих ДНК из любого числа (например, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 или более 10) или комбинации чистокровных собак.

[0073] Согласно некоторым вариантам осуществления родство r_{xy} может быть вычислено как доля гомологичных аллелей, общих для 2 индивидуумов из-за идентичности по происхождению от общего предка, и может быть равно удвоенному коэффициенту родства f_{xy}, предполагая, что индивидуум не является инбредным. Коэффициент родства может отражать вероятность того, что 2 аллеля, взятые из одного и того

же локуса у 2 индивидуумов, идентичны по происхождению. Он может быть равен коэффициенту инбридинга для потенциального потомства между двумя индивидуумами *x* и *y*. Однако в случае, когда два индивидуума *x* и *y* инбредны, предположение что $r_{xy} = 2*f_{xy}$ недопустимо.

[0074] Согласно некоторым вариантам осуществления способ определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами называют WOOPHS (взвешенное наблюдение общего парного гаплотипа). Согласно некоторым вариантам осуществления WOOPHS выполнен с возможностью вычисления оценки коэффициента родственного отношения (COR) между тестируемым индивидуумом и другими индивидуумами в генетической базе данных. Согласно некоторым вариантам осуществления WOOPHS выполнен с возможностью вычисления оценки степени инбридинга предполагаемого потомства двух индивидуумов. Способ может предусматривать получение генотипических данных в качестве входных данных. Например, генотипические данные могут быть получены путем анализа биологических образцов, полученных у популяции тестируемых индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления биологические образцы содержат образцы крови, образцы слюны, образцы мазков, образцы клеток (например, мазок из полости рта или щеки) или образцы тканей. Согласно некоторым вариантам осуществления оценка предусматривает секвенирование биологических образцов или их производных с получением генотипических данных. Например, прочтения секвенирования могут быть получены из биологических образцов с использованием любого подходящего способа секвенирования. Способ секвенирования может представлять собой способ секвенирования первого поколения, такой как секвенирование Максама-Гилберта или Сэнгера, или способ высокопроизводительного секвенирования (например, секвенирование следующего поколения или NGS). Способ высокопроизводительного секвенирования может секвенировать одновременно (или по существу одновременно) по меньшей мере около 10000, 100000, 1 миллион, 10 миллионов, 100 миллионов, 1 миллиард или более молекул полинуклеотидов. Способы секвенирования могут предусматривать без ограничения: пиросеквенирование, секвенирование путем синтеза, секвенирование одной молекулы, нанопоровое секвенирование, полупроводниковое секвенирование, секвенирование путем лигирования, секвенирование путем гибридизации, цифровую экспрессию генов (Helicos), массовое параллельное секвенирование, например, Helicos, клональный одномолекулярный массив (Solexa/Illumina), секвенирование с использованием платформ PacBio, SOLiD, Ion Torrent или Nanopore.

[0075] Согласно некоторым вариантам осуществления секвенирование предусматривает полногеномное секвенирование (WGS). Секвенирование может быть выполнено на глубине, достаточной для получения желаемого гаплотипа с желаемыми характеристиками (например, точностью, чувствительностью, специфичностью, положительной прогностической ценностью (PPV), отрицательной прогностической ценностью (NPV) или площадью под кривой (AUC) графика зависимости чувствительности от частоты ложноположительных заключений (ROC)). Согласно некоторым вариантам осуществления секвенирование проводят на глубине около 20X, около 30X, около 40X, около 50X, около 60X, около 70X, около 80X, около 90X, около 100X, около 150X, около 200X, около 250X, около 300X, около 350X, около 400X, около 450X, около 500X или около более 500X. Согласно некоторым вариантам осуществления секвенирование выполняют способом «низкого прохода», например, на глубине не более около 12X, не более около 11X, не более около 10X, не более около 9X, не более около 8X, не более около 7X, не более около 6X, не более около 5X, не более около 4X, не более около 3,5X, не более около 3X, не более около 2,5X, не более около 2X, не более около 1,5X или не более около 1X.

[0076] Согласно некоторым вариантам осуществления прочтения секвенирования могут быть выровнены с эталонным геномом. Эталонный геном может содержать по меньшей мере часть генома

(например, геном собаки или геном человека). Эталонный геном может содержать полный геном (например, полный геном собаки или полный геном человека). Эталонный геном может содержать базу данных, содержащую множество геномных областей, которые соответствуют кодирующим и/или некодирующим геномным областям генома. База данных может содержать множество геномных областей, которые соответствуют кодирующим и/или некодирующим IBD геномным областям генома, таким как однонуклеотидные варианты (SNV), однонуклеотидные полиморфизмы (SNP), варианты количества копий (CNV), вставки или делеции (инделы) и гены слияния. Выравнивание можно выполнять с использованием алгоритма Барроуза-Уилера или другого алгоритма выравнивания.

[0077] Согласно некоторым вариантам осуществления количественные показатели прочтений секвенирования можно получить для каждой из множества геномных областей. Могут быть сгенерированы количественные показатели прочтений секвенирования, такие как количество прочтений секвенирования ДНК, которые выравнивают с данной геномной областью. Прочтения секвенирования, в которых часть или все прочтения секвенирования совпадают с данным участком генома, могут быть засчитаны в качестве количественного показателя для этого участка генома. Согласно некоторым вариантам осуществления геномные области могут содержать генетические маркеры, такие как маркеры IBD. Паттерны специфических и неспецифических областей генома могут свидетельствовать о родстве между индивидуумами.

[0078] Согласно некоторым вариантам осуществления измерение множества прочтений секвенирования ДНК предусматривает проведение измерений связывания множества молекул ДНК в каждой из множества геномных областей. Согласно некоторым вариантам осуществления проведение измерений связывания предусматривает анализ множества молекул ДНК с использованием зондов, которые являются селективными по меньшей мере для части множества геномных областей во множестве молекул ДНК. Согласно некоторым вариантам осуществления зонды представляют собой молекулы нуклеиновых кислот, последовательности которых комплементарны последовательностям нуклеиновых кислот множества геномных областей. Согласно некоторым вариантам осуществления нуклеиновой кислоты представляют собой праймеры или обогащающие последовательности. Согласно некоторым вариантам осуществления анализ предусматривает использование матричной гибридизации, полимеразной цепной реакции (ПЦР) или секвенирования нуклеиновых кислот.

[0079] Согласно некоторым вариантам осуществления способ дополнительно предусматривает обогащение множества молекул ДНК по меньшей мере частью множества геномных областей. Согласно некоторым вариантам осуществления обогащение включает амплификацию множества молекул ДНК. Например, множество молекул ДНК можно амплифицировать путем селективной амплификации (например, с использованием набора праймеров или зондов, содержащего молекулы нуклеиновых кислот, последовательности которых комплементарны последовательностям нуклеиновых кислот множества геномных областей). Альтернативно или в сочетании, множество молекул ДНК можно амплифицировать посредством универсальной амплификации (например, с использованием универсальных праймеров). Согласно некоторым вариантам осуществления обогащение предусматривает селективное выделение по меньшей мере части (например, мононуклеотидов и/или динуклеотидов) множества молекул ДНК.

[0080] Согласно некоторым вариантам осуществления количество прочтений секвенирования ДНК может быть нормализовано или скорректировано. Например, количество прочтений секвенирования ДНК может быть нормализовано и/или скорректировано с учетом известных погрешностей при секвенировании и получении библиотеки и/или известных погрешностей при секвенировании и получении библиотеки.

Согласно некоторым вариантам осуществления подмножество количественных измерений или подсчетов может быть отфильтровано, например, на основе показателя качества прочтений секвенирования.

[0081] Способ определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами может предусматривать применение алгоритма фазирования для обработки генотипических данных с получением гаплотипических данных. Например, это может быть достигнуто путем разделения наблюдаемых генотипов для большого числа однонуклеотидных полиморфизмов (SNP), общих для индивидуумов по хромосоме, на ряды гаплотипов (например, аллели, которые, вероятно, встречаются на одной и той же родительской хромосоме и унаследованы вместе). Например, алгоритм фазирования гаплотипов может предусматривать алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона (например, содержащий поиск на основе скрытой модели Маркова). Согласно некоторым вариантам осуществления алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит алгоритм Eagle1, алгоритм Eagle2, алгоритм PHASE, алгоритм fastPHASE, алгоритм BEAGLE, алгоритм Findhap, алгоритм Impute, алгоритм FImpute, алгоритм AlphaImpute, алгоритм IMPUTE2, алгоритм MaCH, алгоритм SHAPEIT1, алгоритм SHAPEIT2, алгоритм SHAPEIT3, алгоритм SHAPEIT4 или их комбинацию. Альтернативно, алгоритм фазирования гаплотипов может предусматривать алгоритм фазирования гаплотипов на основе когорт.

[0082] Согласно некоторым вариантам осуществления способ определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами предусматривает обработку гаплотипических данных для идентификации совпадения гаплотипов, которые идентичны по происхождению (IBD) между множеством индивидуумов в популяции. Например, гаплотипы IBD могут быть идентифицированы между всеми индивидуумами популяции или между набором тестируемых индивидуумов и набором эталонных индивидуумов. Согласно некоторым вариантам осуществления совпадение гаплотипов идентифицируют, когда они соответствуют пороговому размеру (например, больше порогового размера, как например, около 100 тысяч пар нуклеотидов (т.п.н.), около 200 т.п.н., около 300 т.п.н., около 400 т.п.н., около 500 т.п.н., около 600 т.п.н., около 700 т.п.н., около 800 т.п.н., около 900 т.п.н. или около 1000 т.п.н.) и/или охватывают минимальное пороговое число генетических маркеров (например, около 30, около 40, около 50, около 60, около 70, около 80, около 90 или около 100 различных генетических маркеров). Идентификацию совпадений гаплотипов можно проводить с применением алгоритма GERMLINE (например, с гаплоидной меткой), алгоритма PLINK, алгоритма PREST, алгоритма случайной проекции для обнаружения IBD (RaPID), алгоритма быстрого обнаружения IBD общих гаплотипов (FISHR), усовершенствованного алгоритма идентичности по происхождению (IBD), алгоритма fastIBD, алгоритма KING, алгоритма HaploScore, алгоритма TRUFFLE или их комбинации.

[0083] Согласно некоторым вариантам осуществления способ определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами предусматривает использование алгоритма постобработки сопоставления для учета совпадающих гаплотипов между двумя отдельными собаками (например, собакой A и собакой B), включая два гаплотипа на собаку (например, A.0, A.1, B.0 и B.1) и разделение их на дискретные геномные интервалы.

[0084] Согласно некоторым вариантам осуществления способ определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами предусматривает для каждого дискретного геномного интервала оценку состояний всех возможных типов совпадения гаплотипов в дискретном геномном интервале и подсчет количества таких совпадений (дает одну или две оценки на геномный интервал). Например, совпадения могут включать совпадения по «гомозиготности» в пределах одной собаки (например, A.0|A.1) или «парные» совпадения между гаплотипами у двух собак (например, A.0|B.1). Согласно некоторым

вариантам осуществления дискретные геномные интервалы оценивают на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума и (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок совпадения по гомозиготности и множества оценок попарного совпадения.

[0085] Согласно некоторым вариантам осуществления способ определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами предусматривает корректировку множества оценок попарного совпадения на основе согласованности данной оценки попарного совпадения с соответствующей оценкой совпадения по гомозиготности, с получением таким образом множества скорректированных оценок попарного совпадения. Например, совпадения по гомозиготности можно использовать для «корректировки» или регулировки оценки дискретных геномных интервалов с непостоянным или невозможным количеством попарных совпадений. Из-за присущей фазе гаплотипа неопределенности совпадения гаплотипов у собаки могут с большей вероятностью представлять истинное IBD, чем совпадения гаплотипов между двумя собаками. Следовательно, WOOPHS может предусматривать использование совпадений по гомозиготности для «корректировки» дискретных геномных интервалов с непостоянным или невозможным количеством попарных совпадений. Например, истинные совпадения могут встречаться только в ограниченном числе случаев. Например, если одна и только одна собака среди пары собак (A и B) гомозиготна (например, A.0 = A,1), то может быть только 2 или 4 попарных совпадения (например, {A.0 = A,1 = B.0, или A.0 = A,1 = B,1} или {A.0 = A,1 = B.0 = B,1}). Эта корректировка может быть выполнена для корректировки оценки всех дискретных интервалов для того, чтобы она соответствовала возможным состояниям.

[0086] Согласно некоторым вариантам осуществления способ определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами предусматривает присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества состояний идентичности для двух аллелей у двух диплоидных индивидуумов, и вычисление взвешенной суммы оценок геномных интервалов с получением COR и/или COK. Например, веса могут быть определены для каждого дискретного геномного интервала для его частичного вклада в сходство и/или родство (например, по отношению к коэффициенту родственного отношения (COR) и/или коэффициенту родства (COK)). Это может быть выполнено в соответствии с подходом, описанным, например, в Hedrick and Lacy, *J. Hered.*, “Measuring relatedness between inbred individuals,” 2015 Jan-Feb, 106(1): 20-5, который включен в настоящий документ посредством ссылки во всей своей полноте. Например, множество состояний идентичности может предусматривать состояния идентичности, выбранные из Таблицы 1, и множество весов могут быть присвоены на основе множества вкладов в родство r_{xy}, как перечислено в Таблице 1. Согласно некоторым вариантам осуществления степень родственного отношения содержит коэффициент родственного отношения. Например, взвешенная сумма может быть вычислена для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, так что взвешенная сумма выражена посредством: $r_{xy} = \frac{\Delta 1 + \Delta 7 + (0{,}75\ x\ \Delta 3) + (0{,}5\ x\ \Delta 8)}{L}$. Согласно некоторым вариантам осуществления степень родственного отношения содержит коэффициент родства. Например, взвешенная сумма может быть вычислена для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, так что взвешенная сумма выражена посредством: $k_{xy} = \frac{\Delta 1 + (0{,}5\ x\ (\Delta 3 + \Delta 7)) + (0{,}25\ x\ \Delta 8)}{L}$.

[0087] Таблица 1. 9 состояний идентичности для 2 аллелей у 2 диплоидных индивидуумов, где состояния, идентичные по происхождению, соединены линией

Состояние идентичности	Вероятность	Вклад в f_{xy}	Вклад в r_{xy}
a — b | | c — d	Δ_1	1	1
a — b c — d	Δ_2	0	0
a — b | / c d	Δ_3	1/2	3/4
a — b c d	Δ_4	0	0
a b / | c — d	Δ_5	1/2	3/4
a b c — d	Δ_6	0	0
a b | | c d	Δ_7	1/2	1
a b | c d	Δ_8	1/4	1/2
a b c d	Δ_9	0	0

2 аллеля в индивидууме x представляют собой a и b, а 2 аллеля в индивидууме y представляют собой c и d. Горизонтальные линии указывают на гомозиготность индивидуума по идентичности по происхождению. Для данных состояний идентичности значения Δ_i дают вероятность идентичности по происхождению, а правые 2 столбца указывают вклад в коэффициент инбридинга f_{xy} потомства индивидуумов x и y и родство r_{xy} между индивидуумами x и y.

[0088] Обобщая указанное выше, способ определения степени родственного отношения (COR) между двумя индивидуумами может предусматривать идентификацию участков IBD фазированных данных, оценку дискретных геномных интервалов на основе количеств наблюдаемых попарных совпадений гаплотипа, проведение корректировки количества попарного совпадения на основе состояний гомозиготности при дискретных геномных интервалах, присвоение весов дискретным участкам и вычисление взвешенной суммы с получением оценок коэффициента родственного отношения и/или коэффициента родства.

[0089] Вычислительные системы

[0090] Настоящее изобретение относится к вычислительным системам, которые запрограммированы на выполнение способов согласно настоящему изобретению. На **фиг. 2** показана вычислительная система **201,** которая запрограммирована или иным образом выполнена с возможность, например, получения гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов (например, где гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов), разделения гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров, сопоставления на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов (например, где каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров), разделения совпавших сегментов на множество дискретных геномных интервалов, оценки дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, корректировки множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, присвоения множества весов множеству дискретных геномных интервалов (например, на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов), вычисления взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента (например, на основе множества скорректированных оценок и множества весов), и оценки степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом (например, на основе взвешенных сумм совпавших сегментов). Вычислительная система **201** может регулировать различные аспекты анализа, вычисления и получения согласно настоящему изобретению, такие как, например, получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов (например, когда гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов), разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров, сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов (например, где каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров), разделение совпавших сегментов на множество дискретных геномных интервалов, оценка дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, корректировка множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов (например, на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов), вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента (например, на основе множества скорректированных оценок и множества весов), и оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом (например, на основе взвешенных сумм совпавших сегментов). Вычислительная система **201** может быть электронным устройством

пользователя или вычислительной системой, удаленно расположенной по отношению к электронному устройству. Электронное устройство может быть мобильным электронным устройством.

[0091] Вычислительная система **201** включает центральный процессор (CPU, также «процессор» и «процессор компьютера» в настоящем документе) **205**, который может быть одноядерным или многоядерным процессором, или множеством процессоров для параллельной обработки. Вычислительная система **201** также включает память или ячейку памяти **210** (например, оперативную память, постоянную память, флэш-память), электронный блок хранения **215** (например, жесткий диск), коммуникационный интерфейс **220** (например, сетевой адаптер) для связи с одной или несколькими другими системами и периферийными устройствами **225**, такими как кэш-память, другая память, хранилище данных и/или электронные адаптеры дисплея. Память **210**, блок хранения **215**, интерфейс **220** и периферийные устройства **225** связаны с CPU **205** через коммуникационную шину (сплошные линии), такую как материнская плата. Блок хранения **215** может быть блоком хранения данных (или репозиторием данных) для хранения данных. Вычислительная система **201** может быть оперативно подключена к компьютерной сети («сети») **230** с помощью интерфейса связи **220**. Сеть **230** может представлять собой сеть Интернет, интрасеть и/или внешнюю сеть, или интрасеть и/или внешнюю сеть, которые связаны с сетью Интернет. Сеть **230** в некоторых случаях является телекоммуникационной сетью и/или сетью передачи данных. Сеть **230** может включать один или несколько компьютерных серверов, которые могут обеспечивать возможность распределенных вычислений, таких как облачные вычисления. Например, один или несколько компьютерных серверов могут обеспечивать возможность облачных вычислений в сети **230** («облако») для выполнения различных аспектов анализа, вычисления и получения согласно настоящему изобретению, таких как, например, получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов (например, где гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов), разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров, сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов (например, где каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров), разделение совпавших сегментов на множество дискретных геномных интервалов, оценка дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, корректировка множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов (например, на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов), вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента (например, на основе множества скорректированных оценок и множества весов), и оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом (например, на основе взвешенных сумм совпавших сегментов). Такие облачные вычисления могут предоставляться платформами облачных вычислений, такими как, например, Amazon Web Services (AWS), Microsoft Azure, Google Cloud Platform и IBM cloud. Сеть **230**, в некоторых случаях с помощью вычислительной системы **201**, может реализовать одноранговую сеть, которая может позволить устройствам, подключенным к вычислительной системе **201**, вести себя как клиент или сервер.

[0092] CPU **205** может выполнять последовательность машиночитаемых инструкций, которые могут быть воплощены в программе или программном обеспечении. Инструкции могут быть сохранены в ячейке памяти, такой как память **210**. Инструкции могут быть направлены на CPU **205**, которые впоследствии могут запрограммировать или иным образом сконфигурировать CPU **205** для выполнения способов согласно настоящему изобретению. Примеры операций, выполняемых CPU **205**, могут включать выборку, декодирование, выполнение и обратную запись.

[0093] CPU **205** может быть частью схемы, такой как интегральная схема. В схему могут быть включены один или несколько других компонентов системы **201.** В некоторых случаях схема представляет собой специализированную интегральную схему (ASIC).

[0094] Блок хранения **215** может хранить файлы, такие как драйверы, библиотеки и сохраненные программы. Блок хранения **215** может хранить пользовательские данные, например, пользовательские предпочтения и пользовательские программы. Вычислительная система **201** в некоторых случаях может включать один или несколько дополнительных блоков хранения данных, которые являются внешними по отношению к вычислительной системе **201**, например, расположенными на удаленном сервере, который связан с вычислительной системой **201** через интрасеть или сеть Интернет.

[0095] Вычислительная система **201** может связываться с одной или несколькими удаленными вычислительными системами через сеть **230**. Например, вычислительная система **201** может взаимодействовать с удаленной вычислительной системой пользователя (например, владельца домашнего животного, владельца питомника, ветеринара, заводчика, сотрудника приюта для животных, врача, медсестры, сиделки, пациента или субъекта). Примеры удаленных вычислительных систем включают персональные компьютеры (например, портативный ПК), планшетные компьютеры (например, Apple® iPad, Samsung® Galaxy Tab), телефоны, смартфоны (например, Apple® iPhone, устройства с поддержкой Android, Blackberry®) или персональные цифровые вспомогательные устройства. Пользователь может получить доступ к вычислительной системе **201** через сеть **230**.

[0096] Описанные в настоящем документе способы могут быть реализованы посредством выполняемой компьютером (например, процессором компьютера) программы, хранящейся в электронном хранилище вычислительной системы **201**, например, в памяти **210** или электронном блоке хранения **215**. Выполняемая компьютером программа или машиночитаемый код могут быть предоставлены в виде программного обеспечения. Во время использования программа может выполняться процессором **205**. В некоторых случаях программа может быть извлечена из блока хранения **215** и сохранена в памяти **210** для быстрого доступа процессором **205**. В некоторых случаях электронный блок хранения **215** может быть исключен, и выполняемая компьютером программа хранится в памяти **210**.

[0097] Программа может быть предварительно скомпилирована и сконфигурирована для выполнения на компьютере с процессором, приспособленным для выполнения программы, или может быть скомпилирована во время выполнения. Программа может быть предоставлена на языке программирования, который может быть выбран для выполнения программы в предварительно скомпилированном или скомпилированном виде.

[0098] Аспекты систем и способов, раскрытых в настоящем документе, таких как вычислительная система **201**, могут быть воплощены в программировании. Различные аспекты технологии можно рассматривать как «продукты» или «изделия производства», как правило, в форме выполняемой компьютером (или процессором) программы и/или связанных данных, которые переносятся или воплощаются в типе машиночитаемого носителя. Выполняемая компьютером программа может храниться в электронном блоке

хранения, таком как память (например, постоянная память, оперативная память, флэш-память) или на жестком диске. Носитель типа «хранилище» может включать любую или всю материальную память компьютеров, процессоров и т.п. или связанные с ними модули, такие как различные полупроводниковые запоминающие устройства, ленточные накопители, дисковые накопители и т.п., которые могут обеспечивать долговременное хранение в любое время для программирования программного обеспечения. Все программное обеспечение или его части могут время от времени передаваться через сеть Интернет или различные другие телекоммуникационные сети. Такие связи, например, могут обеспечить загрузку программного обеспечения с одного компьютера или процессора на другой, например, с сервера управления или хост-компьютера на компьютерную платформу сервера приложений. Таким образом, другой тип носителя, который может нести программные элементы, включает оптические, электрические и электромагнитные волны, например, используемые через физические интерфейсы между локальными устройствами, через проводные и оптические стационарные сети и по различным радиоканалам. Физические элементы, передающие такие волны, такие как проводные или беспроводные каналы связи, оптические каналы связи и т.п., также могут рассматриваться как среды, несущие программное обеспечение. В контексте настоящего изобретения термины, такие как «компьютер» или «машиночитаемый носитель», если они не ограничены материальным «носителем данных» долговременного хранения, относятся к любому носителю, который участвует в предоставлении инструкций процессору для выполнения.

[0099] Следовательно, машиночитаемый носитель, такой как выполняемая компьютером программа, может принимать множество форм, включая без ограничения материальный носитель данных, носитель несущей волны или физическую среду передачи. Энергонезависимые носители данных включают, например, оптические или магнитные диски, такие как любое из запоминающих устройств в любом компьютере (компьютерах) и т.п., например, которые могут использоваться для реализации баз данных и т.д., показанных на чертежах. Энергонезависимые носители данных включают динамическую память, такую как основная память такой компьютерной платформы. Материальные среды передачи включают коаксиальные кабели, медный провод и оптоволокно, включая провода, составляющие шину в вычислительной системе. Среда передачи несущей волны может принимать форму электрических или электромагнитных сигналов, акустических или световых волн, таких как те, которые генерируются во время радиочастотной (РЧ) и инфракрасной (ИК) передачи данных. Таким образом, распространенные формы машиночитаемых носителей включают, например: дискету, гибкий диск, жесткий диск, магнитную ленту, любой другой магнитный носитель, CD-ROM, DVD или DVD-ROM, любой другой оптический носитель, бумажную ленту для перфокарт, любой другой физический носитель данных с сеткой отверстий, RAM, ROM, PROM и EPROM, FLASH-EPROM, любую другую микросхему памяти или картридж, несущую волну, передающую данные или инструкции, кабели или линии, передающие такую волну-носитель или любой другой носитель, с которого компьютер может считывать программный код и/или данные. Многие из этих форм машиночитаемых носителей могут использоваться для переноса одной или нескольких последовательностей одной или нескольких инструкций в процессор для выполнения.

[0100] Вычислительная система **201** может включать или иметь связь с электронным дисплеем **235**, который содержит пользовательский интерфейс (UI) **240** для предоставления, например, гаплотипических данных, генетических маркеров, совпадающих сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, оценок дискретных геномных интервалов, скорректированных оценок дискретных геномных интервалов, вычисленных взвешенных сумм множества дискретных геномных интервалов и оцененной степени родственного отношения между первым

индивидуумом и вторым индивидуумом. Примеры UI включают без ограничения графический пользовательский интерфейс (GUI) и пользовательский веб-интерфейс.

[0101] Способы и системы согласно настоящему изобретению могут быть выполнены посредством одного или нескольких алгоритмов. Алгоритм может быть выполнен посредством программного обеспечения при выполнении центральным процессором **205**. Алгоритм может, например, получать гаплотипические данные для популяции тестируемых индивидуумов (например, где гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов), разделять гаплотипические данные на сегменты на основе множества генетических маркеров, сопоставлять на основе множества генетических маркеров сегменты гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов (например, где каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров), разделять совпавшие сегменты на множество дискретных геномных интервалов, оценивать дискретные геномные интервалы на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, корректировать множество оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, оценивать множество весов множества дискретных геномных интервалов (например, на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов), вычислять взвешенную сумму для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента (например, на основе множества скорректированных оценок и множества весов), и оценивать степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом (например, на основе взвешенных сумм совпавших сегментов). Вычислительная система **201** может регулировать различные аспекты анализа, вычисления и получения настоящего изобретения, такие как, например, получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов (например, где гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов), разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров, сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов (например, где каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров), разделение совпавших сегментов на множество дискретных геномных интервалов, оценка дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, корректировка множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов (например, на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов), вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента (например, на основе множества

скорректированных оценок и множества весов), и оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом (например, на основе взвешенных сумм совпавших сегментов).

Примеры

[0102] Пример 1. Алгоритм WOOPHS для оценки степени родственного отношения или родства

[0103] Используя способы и системы согласно настоящему изобретению выполняли алгоритм взвешенного наблюдения общего парного гаплотипа (WOOPHS) для оценки степени родственного отношения или родства между индивидуумами (например, собаками). Во-первых, генотипические данные популяции индивидуумов обрабатывали с помощью GERMLINE с получением массива попарных совпадение и совпадений по гомозиготности индивидуумов. Затем для данной пары индивидуумов алгоритм WOOPHS выполняется следующим образом. Интервалы соответствия (*matches_array*) сортируются по хромосоме, начальному положению и конечному положению. Затем создается и инициализируется заполненный нулями массив (*ibd_scores*) для хранения подсчетов попарных и гомозиготных подсчетов в дискретных геномных интервалах. Затем создается и инициализируется пустой список (*prior_intervals)* для хранения всех дискретных геномных интервалов до тех пор, пока они не будут отброшены. Затем для каждой хромосомы: (a) отсортированный массив всех положений на хромосоме, обозначенных разрывами дискретных интервалов (*interval_breaks*), генерируется и сохраняется в базе данных и (b) для каждой строки (*match_row*) в *match_array* на хромосоме: текущая строка совпадения для любых дискретных интервалов, уже встречавшихся в предыдущих строках, оценивается, любые предыдущие интервалы, которые были полностью превзойдены, удаляются из памяти, новые дискретные интервалы в *match_row* создаются и сохраняются, а новые интервалы сохраняются в *prior_intervals*.

[0104] Оценка (на основе типов совпадений и весов) и корректировка/регулировка подсчетов выполняются следующим образом. Первоначальная оценка совпавших дискретных геномных интервалов является эмпирической. Количество попарных совпадений между индивидуумами (0, 1, 2, 3 или 4) или совпадений по гомозиготности у каждого индивидуума (0 или 1) записывается постепенно по мере того, как алгоритм WOOPHS проходит через дискретные геномные интервалы на хромосоме. Однако на самом деле существует ограниченное количество допустимых комбинаций гомозиготных и попарных совпадений. Поскольку GERMLINE необязательно сообщает обо всех совпадениях, в зависимости от конкретных используемых меток алгоритм WOOOPHS корректирует наблюдаемые подсчеты для того, чтобы они соответствовали надлежащим конфигурациям подсчетов (как показано в сводке этих возможных конфигураций подсчетов в **таблице 1**, воспроизведенной из Hedrick and Lacy). Из девяти состояний в этой таблице только пять вносят вклад в родственное отношение и родство, а два (состояния 3 и 5) могут быть дополнительно сжаты, поскольку они идентичны с точки зрения присвоения веса. Остальные состояния можно игнорировать (например, присвоить им нулевой вес), так как они не вносят вклад в вычисление родственного отношения или родства.

[0105] Таким образом, WOOPHS работает со следующими четырьмя конфигурациями состояний подсчетов совпадений:

[0106] (1) Состояние 1 = {Попарно = 4, по гомозиготности = 2}

[0107] (2) Состояние 3 = {Попарно = 2, по гомозиготности = 1}

[0108] (3) Состояние 7 = {Попарно = 2, по гомозиготности = 0}

[0109] (4) Состояние 8 = {Попарно = 1, по гомозиготности = 0}

[0110] Затем алгоритм WOOPHS предусматривает корректировку количеств попарных совпадений в конфигурациях с недопустимым состоянием подсчетов совпадений следующим образом:

[0111] Наблюдение {Попарно = 3, по гомозиготности = 1} исправлено на {Попарно = 2, по гомозиготности = 1} (Состояние 3).

[0112] Наблюдение {Попарно = 3, по гомозиготности = 0} исправлено на {Попарно = 1, по гомозиготности = 0 (Состояние 8).

[0113] Наблюдение {Попарно = 4, по гомозиготности = 0 или 1} исправлено на {Попарно = 2 (Состояние 8, если по гомозиготности = 0, Состояние 7, если по гомозиготности = 1).

[0114] Наблюдение {Попарно = 2, по гомозиготности = 2} исправлено на {Попарно = 4} (Состояние 1).

[0115] Наблюдение {Попарно = 1, по гомозиготности = 1 или 2} исправлено на {Попарно = 2 (Состояние 3, если по гомозиготности = 1, игнорируется, если по гомозиготности = 2).

[0116] Наблюдение {Попарно = 3, по гомозиготности = 2} исправлено на {Попарно = 4 (Состояние 1).

[0117] После того, как совпадающие дискретные геномные интервалы подсчитаны и скорректированы, коэффициент родственного отношения (COR) и/или коэффициент родства (COK) вычисляются следующим образом. После корректировки состояния подсчета попарных совпадений всем участкам присваиваются веса за их вклад в родственное отношение и родство, как показано в **таблице 1**. Наконец, родственное отношение и родство рассчитываются следующим образом. Пусть Δi представляет собой общую сумму длин генома, присвоенных одному из четырех состояний подсчета совпадений i. Тогда родственное отношение r_{xy} и родство k_{xy} можно вычислить посредством следующих выражений:

$$r_{xy} = \frac{\Delta 1 \ + \ \Delta 7 \ + \ (0{,}75 \ x \ \Delta 3) \ + \ (0{,}5 \ x \ \Delta 8)}{L}$$

$$k_{xy} = \frac{\Delta 1 \ + \ (0{,}5 \ x \ (\Delta 3 \ + \ \Delta 7)) \ + \ (0{,}25 \ x \ \Delta 8)}{L}$$

где L представляет собой общую длину рассматриваемого генома.

[0118] Согласно некоторым вариантам осуществления собранные генотипические данные и/или гаплотипические данные популяции индивидуумов могут быть сохранены в базе данных для последующего поиска. Затем образец может быть взят у тестируемого индивидуума, затем могут быть получены генотипические данные и гаплотипические данные для тестируемого индивидуума. Затем может быть выполнен алгоритм WOOPHS для определения степени родственного отношения или родства между тестируемым индивидуумом и каждым из одного или нескольких индивидуумов популяции. Наконец, в базе данных может быть выполнен поиск для извлечения подмножества популяции индивидуумов, имеющих степень родственного отношения или родства, которая превышает заранее определенное пороговое значение. Это подмножество родственных индивидуумов может быть отсортировано или ранжировано на основе степени родственного отношения или родства с тестируемым индивидуумом.

[0119] В настоящем документе были показаны и описаны предпочтительные варианты осуществления настоящего изобретения, однако специалистам в данной области техники очевидно, что такие варианты осуществления приведены только в качестве примера. Не предполагается, что настоящее изобретение ограничивается конкретными примерами, представленными в описании. Хотя изобретение было описано со ссылкой на вышеупомянутое описание, описания и иллюстрации вариантов осуществления в настоящем документе не предназначены для толкования в ограничительном смысле. Специалистам в данной

области техники очевидны многочисленные вариации, изменения и замены, не отклоняющиеся от настоящего изобретения. Кроме того, следует понимать, что все аспекты настоящего изобретения не ограничены конкретными изображениями, конфигурациями или относительными пропорциями, изложенными в настоящем документе, которые зависят от множества условий и переменных. Следует понимать, что различные альтернативы вариантам осуществления изобретения, описанным в настоящем документе, могут быть использованы при практическом применении настоящего изобретения. Поэтому предполагается, что настоящее изобретение должно также охватывать любые такие альтернативы, модификации, вариации или эквиваленты. Предполагается, что следующая формула изобретения определяет объем настоящего изобретения, и что способы и конструкции в пределах объема формулы изобретения и их эквиваленты охватываются настоящим изобретением.

ФОРМУЛА ИЗОБРЕТЕНИЯ

1. Компьютеризированный способ оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции, предусматривающий:

(a) получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов, причем гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов,

(b) разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров,

(c) для каждой популяции тестируемых индивидуумов:

(i) сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов, причем каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров,

(ii) для каждого из совпавших сегментов между первым индивидуумом и вторым индивидуумом:

разделение совпавшего сегмента на множество дискретных геномных интервалов,

оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок,

корректировку множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, и

присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов, и

(iii) вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе множества скорректированных оценок и множества весов, и

(d) оценку степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

2. Способ по п. 1, где диплоидная популяция представляет собой популяцию млекопитающих.

3. Способ по п. 2, где популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых.

4. Способ по п. 3, где популяция семейства псовых представляет собой популяцию собак.

5. Способ по п. 1, где гаплотипические данные получают путем обработки генотипических данных популяции тестируемых индивидуумов с применением алгоритма фазирования гаплотипов.

6. Способ по п. 5, где алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона.

7. Способ по п. 6, где алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит поиск на основе скрытой модели Маркова.

8. Способ по п. 7, где алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит алгоритм Eagle1, алгоритм Eagle2, алгоритм PHASE, алгоритм fastPHASE, алгоритм BEAGLE, алгоритм Findhap, алгоритм Impute, алгоритм FImpute, алгоритм AlphaImpute, алгоритм IMPUTE2, алгоритм MaCH, алгоритм SHAPEIT1, алгоритм SHAPEIT2, алгоритм SHAPEIT3, алгоритм SHAPEIT4 или их комбинацию.

9. Способ по п. 5, где алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе когорт.

10. Способ по п. 5, где генотипические данные получают путем оценки биологических образцов, взятых у популяции тестируемых индивидуумов.

11. Способ по п. 10, где биологические образцы содержат образцы крови, образцы слюны, образцы мазков, образцы клеток или образцы тканей.

12. Способ по п. 10, где оценка предусматривает секвенирование биологических образцов или их производных.

13. Способ по п. 1, где множество генетических маркеров содержит по меньшей мере около 500, по меньшей мере около 1000, по меньшей мере около 2000, по меньшей мере около 3000, по меньшей мере около 4000, по меньшей мере около 5000, по меньшей мере около 6000, по меньшей мере около 7000, по меньшей мере около 8000, по меньшей мере около 9000 или по меньшей мере около 10000 различных генетических маркеров.

14. Способ по п. 1, где сопоставление сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, предусматривает применение алгоритма GERMLINE, алгоритма PLINK, алгоритма PREST, алгоритма случайной проекции для обнаружения IBD (RaPID), алгоритма быстрого обнаружения IBD общих гаплотипов (FISHR), усовершенствованного алгоритма идентичности по происхождению (IBD), алгоритма fastIBD, алгоритма KING, алгоритма HaploScore, алгоритма TRUFFLE или их комбинации.

15. Способ по п. 1, где предварительно определенный пороговый размер составляет около 100 тысяч пар нуклеотидов (т.п.н.), около 200 т.п.н., около 300 т.п.н., около 400 т.п.н., около 500 т.п.н., около 600 т.п.н., около 700 т.п.н., около 800 т.п.н., около 900 т.п.н. или около 1000 т.п.н.

16. Способ по п. 1, где предварительно определенное число генетических маркеров составляет около 30, около 40, около 50, около 60, около 70, около 80, около 90 или около 100 различных генетических маркеров.

17. Способ по п. 1, дополнительно предусматривающий разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют равный размер.

18. Способ по п. 1, дополнительно предусматривающий разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют вариабельный размер.

19. Способ по п. 18, где вариабельный размер данного дискретного геномного интервала множества дискретных геномных интервалов определяют, по меньшей мере частично, на основе начального положения и конечного положения совпадений IBD, проксимальных данному дискретному геномному интервалу, плотности геномных маркеров в данном дискретном геномном интервале, максимального числа маркеров для данного дискретного геномного интервала, максимальной длины данного дискретного геномного интервала или их комбинации.

20. Способ по п. 1, дополнительно предусматривающий оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума и (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок совпадения по гомозиготности и множества оценок попарного совпадения.

21. Способ по п. 20, дополнительно предусматривающий корректировку множества оценок попарного совпадения на основе согласованности данной оценки попарного совпадения с соответствующей оценкой

совпадения по гомозиготности, с получением таким образом множества скорректированных оценок попарного совпадения.

22. Способ по п. 20, дополнительно предусматривающий присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества состояний идентичности для двух аллелей у двух диплоидных индивидуумов.

23 Способ по п. 22, где множество состояний идентичности содержат состояния идентичности, выбранные из Таблицы 1, и где множество весов присваивают на основе множества вкладов в родство r_{xy}, как перечислено в Таблице 1.

24. Способ по п. 23, где степень родственного отношения содержит коэффициент родственного отношения.

25. Способ по п. 24, дополнительно предусматривающий вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством:

$$r_{xy} = \frac{\Delta 1 + \Delta 7 + (0{,}75\ x\ \Delta 3) + (0{,}5\ x\ \Delta 8)}{L}.$$

26. Способ по п. 23, где степень родственного отношения содержит коэффициент родства.

27. Способ по п. 26, дополнительно предусматривающий вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством:

$$k_{xy} = \frac{\Delta 1 + (0{,}5\ x\ (\Delta 3 + \Delta 7)) + (0{,}25\ x\ \Delta 8)}{L}.$$

28. Способ по п. 1, где оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума или второго индивидуума.

29. Способ по п. 1, где оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума.

30. Способ по п. 29, дополнительно предусматривающий определение семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума.

31. Способ по п. 30, где семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра или взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка.

32. Способ по п. 28 или 29, дополнительно предусматривающий определение ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума.

33. Способ по п. 32, дополнительно предусматривающий определение рекомендации, указывающей, следует ли скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе на основе ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума.

34. Способ по п. 33, дополнительно предусматривающий определение рекомендации, указывающей, что следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума не превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга.

35. Способ по п. 33, дополнительно предусматривающий определение рекомендации, указывающей, что не следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга.

36. Способ по п. 34 или 35, где предварительно определенная пороговая степень инбридинга составляет около 0,10, около 0,15, около 0,20, около 0,25, около 0,30, около 0,35, около 0,40, около 0,45 или около 0,50.

37. Способ по п. 1, дополнительно предусматривающий получение социальной связи между первым субъектом, связанным с первым индивидуумом, и вторым субъектом, связанным со вторым индивидуумом, на основе, по меньшей мере частично, оцениваемой степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом.

38. Способ по п. 37, где социальную связь получают, когда оцениваемая степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом превышает предварительно определенное пороговое значение.

39. Способ по п. 38, где предварительно определенное пороговое значение составляет около 0,00001, около 0,0001, около 0,001, около 0,01, около 0,02, около 0,04, около 0,06, около 0,08, около 0,1, около 0,12, около 0,14, около 0,16, около 0,18, около 0,2, около 0,25, около 0,3, около 0,35, около 0,4, около 0,45 или около 0,5.

40. Способ по п. 37, где социальную связь получают посредством сети социальных сетей.

41. Способ по п. 37, где первый субъект является владельцем первого индивидуума в качестве домашнего животного, и где второй субъект является владельцем второго индивидуума в качестве домашнего животного.

42. Способ по п. 1, дополнительно предусматривающий идентификацию семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени родственного отношения.

43. Способ по п. 42, где семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра или взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка.

44. Вычислительная система для оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции, содержащая:

базу данных, которая выполнена с возможностью хранения гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов, причем гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов, и

один или несколько процессоров компьютера, функционально связанных с базой данных, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на:

(a) разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров,

(b) для каждой популяции тестируемых индивидуумов:

(i) сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов, причем каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров,

(ii) для каждого из совпавших сегментов между первым индивидуумом и вторым индивидуумом:

разделение совпавшего сегмента на множество дискретных геномных интервалов,

оценку каждого множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок, и

корректировку множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, и

присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов, и

(iii) вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе множества скорректированных оценок и множества весов, и

(c) оценку степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

45. Вычислительная система по п. 44, где диплоидная популяция представляет собой популяцию млекопитающих.

46. Вычислительная система по п. 45, где популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых.

47. Вычислительная система по п. 46, где популяция семейства псовых представляет собой популяцию собак.

48. Вычислительная система по п. 44, где гаплотипические данные получают путем обработки генотипических данных популяции тестируемых индивидуумов с применением алгоритма фазирования гаплотипов.

49. Вычислительная система по п. 48, где алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона.

50. Вычислительная система по п. 49, где алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит поиск на основе скрытой модели Маркова.

51. Вычислительная система по п. 50, где алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит алгоритм Eagle1, алгоритм Eagle2, алгоритм PHASE, алгоритм fastPHASE, алгоритм BEAGLE, алгоритм Findhap, алгоритм Impute, алгоритм FImpute, алгоритм AlphaImpute, алгоритм IMPUTE2, алгоритм MaCH, алгоритм SHAPEIT1, алгоритм SHAPEIT2, алгоритм SHAPEIT3, алгоритм SHAPEIT4 или их комбинацию.

52. Вычислительная система по п. 48, где алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе когорт.

53. Вычислительная система по п. 48, где генотипические данные получают путем оценки биологических образцов, взятых у популяций тестируемых индивидуумов.

54. Вычислительная система по п. 53, где биологические образцы содержат образцы крови, образцы слюны, образцы мазков, образцы клеток или образцы тканей.

55. Вычислительная система по п. 53, где оценка предусматривает секвенирование биологических образцов или их производных.

56. Вычислительная система по п. 44, где множество генетических маркеров содержит по меньшей мере около 500, по меньшей мере около 1000, по меньшей мере около 2000, по меньшей мере около 3000, по

меньшей мере около 4000, по меньшей мере около 5000, по меньшей мере около 6000, по меньшей мере около 7000, по меньшей мере около 8000, по меньшей мере около 9000 или по меньшей мере около 10000 различных генетических маркеров.

57. Вычислительная система по п. 44, где сопоставление сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, предусматривает применение алгоритма GERMLINE, алгоритма PLINK, алгоритма PREST, алгоритма случайной проекции для обнаружения IBD (RaPID), алгоритма быстрого обнаружения IBD общих гаплотипов (FISHR), усовершенствованного алгоритма идентичности по происхождению (IBD), алгоритма fastIBD, алгоритма KING, алгоритма HaploScore, алгоритма TRUFFLE или их комбинации.

58. Вычислительная система по п. 44, где предварительно определенный пороговый размер составляет около 100 тысяч пар нуклеотидов (т.п.н.), около 200 т.п.н., около 300 т.п.н., около 400 т.п.н., около 500 т.п.н., около 600 т.п.н., около 700 т.п.н., около 800 т.п.н., около 900 т.п.н. или около 1000 т.п.н.

59. Вычислительная система по п. 44, где предварительно определенное число генетических маркеров составляет около 30, около 40, около 50, около 60, около 70, около 80, около 90 или около 100 различных генетических маркеров.

60. Вычислительная система по п. 44, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют равный размер.

61. Вычислительная система по п. 44, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют вариабельный размер.

62. Вычислительная система по п. 61, где вариабельный размер данного дискретного геномного интервала множества дискретных геномных интервалов определяют, по меньшей мере частично, на основе начального положения и конечного положения совпадений IBD, проксимальных данному дискретному геномному интервалу, плотности геномных маркеров в данном дискретном геномном интервале, максимального числа маркеров для данного дискретного геномного интервала, максимальной длины данного дискретного геномного интервала или их комбинации.

63. Вычислительная система по п. 44, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшую оценку каждого множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума и (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок совпадения по гомозиготности и множества оценок попарного совпадения.

64. Вычислительная система по п. 63, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшую корректировку множества оценок попарного совпадения на основе согласованности данной оценки попарного совпадения с соответствующей оценкой совпадения по гомозиготности, с получением таким образом множества скорректированных оценок попарного совпадения.

65. Вычислительная система по п. 63, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества состояний идентичности для двух аллелей у двух диплоидных индивидуумов.

66. Вычислительная система по п. 65, где множество состояний идентичности содержит состояния идентичности, выбранные из Таблицы 1, и где множество весов присваивают на основе множества вкладов в родство r_{xy}, как перечислено в Таблице 1.

67. Вычислительная система по п. 66, где степень родственного отношения содержит коэффициент родственного отношения.

68. Вычислительная система по п. 67, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством: $r_{xy} = \frac{\Delta 1 + \Delta 7 + (0{,}75\ x\ \Delta 3) + (0{,}5\ x\ \Delta 8)}{L}$.

69. Вычислительная система по п. 66, где степень родственного отношения содержит коэффициент родства.

70. Вычислительная система по п. 69, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством: $k_{xy} = \frac{\Delta 1 + (0{,}5\ x\ (\Delta 3 + \Delta 7)) + (0{,}25\ x\ \Delta 8)}{L}$.

71. Вычислительная система по п. 44, где оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума или второго индивидуума.

72. Вычислительная система по п. 44, где оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума.

73. Вычислительная система по п. 72, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума.

74. Вычислительная система по п. 73, где семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра или взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка.

75. Вычислительная система по п. 71 или 72, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума.

76. Вычислительная система по п. 75, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение рекомендации, указывающей, следует ли скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе на основе ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума.

77. Вычислительная система по п. 76, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение рекомендации, указывающей, что следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума не превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга.

78. Вычислительная система по п. 76, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее определение рекомендации, указывающей, что не следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга.

79. Вычислительная система по п. 77 или 78, где предварительно определенная пороговая степень инбридинга составляет около 0,10, около 0,15, около 0,20, около 0,25, около 0,30, около 0,35, около 0,40, около 0,45 или около 0,50.

80. Вычислительная система по п. 44, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшее получение социальной связи между первым субъектом, связанным с первым индивидуумом, и вторым субъектом, связанным со вторым индивидуумом, на основе, по меньшей мере частично, оцениваемой степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом.

81. Вычислительная система по п. 80, где социальную связь получают, когда оцениваемая степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом превышает предварительно определенное пороговое значение.

82. Вычислительная система по п. 81, где предварительно определенное пороговое значение составляет около 0,00001, около 0,0001, около 0,001, около 0,01, около 0,02, около 0,04, около 0,06, около 0,08, около 0,1, около 0,12, около 0,14, около 0,16, около 0,18, около 0,2, около 0,25, около 0,3, около 0,35, около 0,4, около 0,45 или около 0,5.

83. Вычислительная система по п. 80, где социальную связь получают посредством сети социальных сетей.

84. Вычислительная система по п. 80, где первый субъект является владельцем первого индивидуума в качестве домашнего животного, и где второй субъект является владельцем второго индивидуума в качестве домашнего животного.

85. Вычислительная система по п. 44, где один или несколько процессоров компьютера по отдельности или вместе запрограммированы на дальнейшую идентификацию семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени родственного отношения.

86. Вычислительная система по п. 85, где семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра или взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка.

87. Энергонезависимый машиночитаемый носитель, содержащий выполняемую компьютером программу, которая при выполнении одним или несколькими процессорами компьютера выполняет способ оценки степени родственного отношения между двумя индивидуумами диплоидной популяции, причем способ предусматривает:

(a) получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов, причем гаплотипические данные содержат множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов,

(b) разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров,

(c) для каждой популяции тестируемых индивидуумов:

(i) сопоставление на основе множества генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, между первым индивидуумом и вторым индивидуумом среди популяции тестируемых индивидуумов, причем каждый из совпавших сегментов имеет первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержит по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров,

(ii) для каждого из совпавших сегментов между первым индивидуумом и вторым индивидуумом:

разделение совпавшего сегмента на множество дискретных геномных интервалов,

оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок,

корректировку множества оценок на основе согласованности множества оценок, получая таким образом множество скорректированных оценок, и

присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества скорректированных оценок дискретных геномных интервалов, и

(iii) вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе множества скорректированных оценок и множества весов, и

(d) оценку степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе взвешенных сумм совпавших сегментов.

88. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где диплоидная популяция представляет собой популяцию млекопитающих.

89. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 88, где популяция млекопитающих представляет собой популяцию семейства псовых.

90. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 89, где популяция семейства псовых представляет собой популяцию собак.

91. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где гаплотипические данные получают путем обработки генотипических данных популяции тестируемых индивидуумов с применением алгоритма фазирования гаплотипов.

92. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 91, где алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона.

93. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 92, где алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит поиск на основе скрытой модели Маркова.

94. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 93, где алгоритм фазирования гаплотипов на основе эталона содержит алгоритм Eagle1, алгоритм Eagle2, алгоритм PHASE, алгоритм fastPHASE, алгоритм BEAGLE, алгоритм Findhap, алгоритм Impute, алгоритм FImpute, алгоритм AlphaImpute, алгоритм IMPUTE2, алгоритм MaCH, алгоритм SHAPEIT1, алгоритм SHAPEIT2, алгоритм SHAPEIT3, алгоритм SHAPEIT4 или их комбинацию.

95. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 91, где алгоритм фазирования гаплотипов содержит алгоритм фазирования гаплотипов на основе когорт.

96. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 91, где генотипические данные получают путем оценки биологических образцов, взятых у популяций тестируемых индивидуумов.

97. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 96, где биологические образцы содержат образцы крови, образцы слюны, образцы мазков, образцы клеток или образцы тканей.

98. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 96, где оценка предусматривает секвенирование биологических образцов или их производных.

99. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где множество генетических маркеров содержит по меньшей мере около 500, по меньшей мере около 1000, по меньшей мере около 2000, по меньшей мере около 3000, по меньшей мере около 4000, по меньшей мере около 5000, по меньшей мере около 6000, по меньшей мере около 7000, по меньшей мере около 8000, по меньшей мере около 9000 или по меньшей мере около 10000 различных генетических маркеров.

100. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где сопоставление сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению, предусматривает применение алгоритма GERMLINE, алгоритма PLINK, алгоритм PREST, алгоритма случайной проекции для обнаружения IBD (RaPID), алгоритма быстрого обнаружения IBD общих гаплотипов (FISHR), усовершенствованного алгоритма идентичности по происхождению (IBD), алгоритма fastIBD, алгоритма KING, алгоритма HaploScore, алгоритма TRUFFLE или их комбинации.

101. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где предварительно определенный пороговый размер составляет около 100 тысяч пар нуклеотидов (т.п.н.), около 200 т.п.н., около 300 т.п.н., около 400 т.п.н., около 500 т.п.н., около 600 т.п.н., около 700 т.п.н., около 800 т.п.н., около 900 т.п.н. или около 1000 т.п.н.

102. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где предварительно определенное число генетических маркеров составляет около 30, около 40, около 50, около 60, около 70, около 80, около 90 или около 100 различных генетических маркеров.

103. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где способ дополнительно предусматривает разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют равный размер.

104. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где способ дополнительно предусматривает разделение совпавших сегментов, так что дискретные геномные интервалы множества дискретных геномных интервалов имеют вариабельный размер.

105. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 104, где вариабельный размер данного дискретного геномного интервала множества дискретных геномных интервалов определяют, по меньшей мере частично, на основе начального положения и конечного положения совпадений IBD, проксимальных данному дискретному геномному интервалу, плотности геномных маркеров в данном дискретном геномном интервале, максимального числа маркеров для данного дискретного геномного интервала, максимальной длины данного дискретного геномного интервала или их комбинации.

106. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где способ дополнительно предусматривает оценку каждого из множества дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого индивидуума или второго индивидуума и (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между первым индивидуумом и вторым индивидуумом, с получением таким образом множества оценок совпадения по гомозиготности и множества оценок попарного совпадения.

107. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 106, где способ дополнительно предусматривает корректировку множества оценок попарного совпадения на основе согласованности данной

оценки попарного совпадения с соответствующей оценкой совпадения по гомозиготности, с получением таким образом множества скорректированных оценок попарного совпадения.

108. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 106, где способ дополнительно предусматривает присвоение множества весов множеству дискретных геномных интервалов на основе множества состояний идентичности для двух аллелей у двух диплоидных индивидуумов.

109. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 108, где множество состояний идентичности содержит состояния идентичности, выбранные из Таблицы 1, и где множество весов присваивают на основе множества вкладов в родство r_{xy}, как перечислено в Таблице 1.

110. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 109, где степень родственного отношения содержит коэффициент родственного отношения.

111. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 110, где способ дополнительно предусматривает вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством: $r_{xy} = \frac{\Delta 1 + \Delta 7 + (0{,}75\ x\ \Delta 3) + (0{,}5\ x\ \Delta 8)}{L}$.

112. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 109, где степень родственного отношения содержит коэффициент родства.

113. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 112, где способ дополнительно предусматривает вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента, где взвешенная сумма выражена посредством: $k_{xy} = \frac{\Delta 1 + (0{,}5\ x\ (\Delta 3 + \Delta 7)) + (0{,}25\ x\ \Delta 8)}{L}$.

114. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума или второго индивидуума.

115. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом предусматривает определение степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума.

116. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 115, где способ дополнительно предусматривает определение семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени инбридинга первого индивидуума и второго индивидуума.

117. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 116, где семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра или взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка.

118. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 114 или 115, где способ дополнительно предусматривает определение ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума.

119. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 118, где способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, следует ли скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе на основе ожидаемой степени инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума.

120. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 119, где способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, что следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума не превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга.

121. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 119, где способ дополнительно предусматривает определение рекомендации, указывающей, что не следует скрещивать первого индивидуума и второго индивидуума вместе, когда ожидаемая степень инбридинга потенциального потомства первого индивидуума и второго индивидуума превышает предварительно определенную пороговую степень инбридинга.

122. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 120 или 121, где предварительно определенная пороговая степень инбридинга составляет около 0,10, около 0,15, около 0,20, около 0,25, около 0,30, около 0,35, около 0,40, около 0,45 или около 0,50.

123. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где способ дополнительно предусматривает получение социальной связи между первым субъектом, связанным с первым индивидуумом, и вторым субъектом, связанным со вторым индивидуумом, на основе, по меньшей мере частично, оцениваемой степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом.

124. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 123, где социальную связь получают, когда оцениваемая степень родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом превышает предварительно определенное пороговое значение.

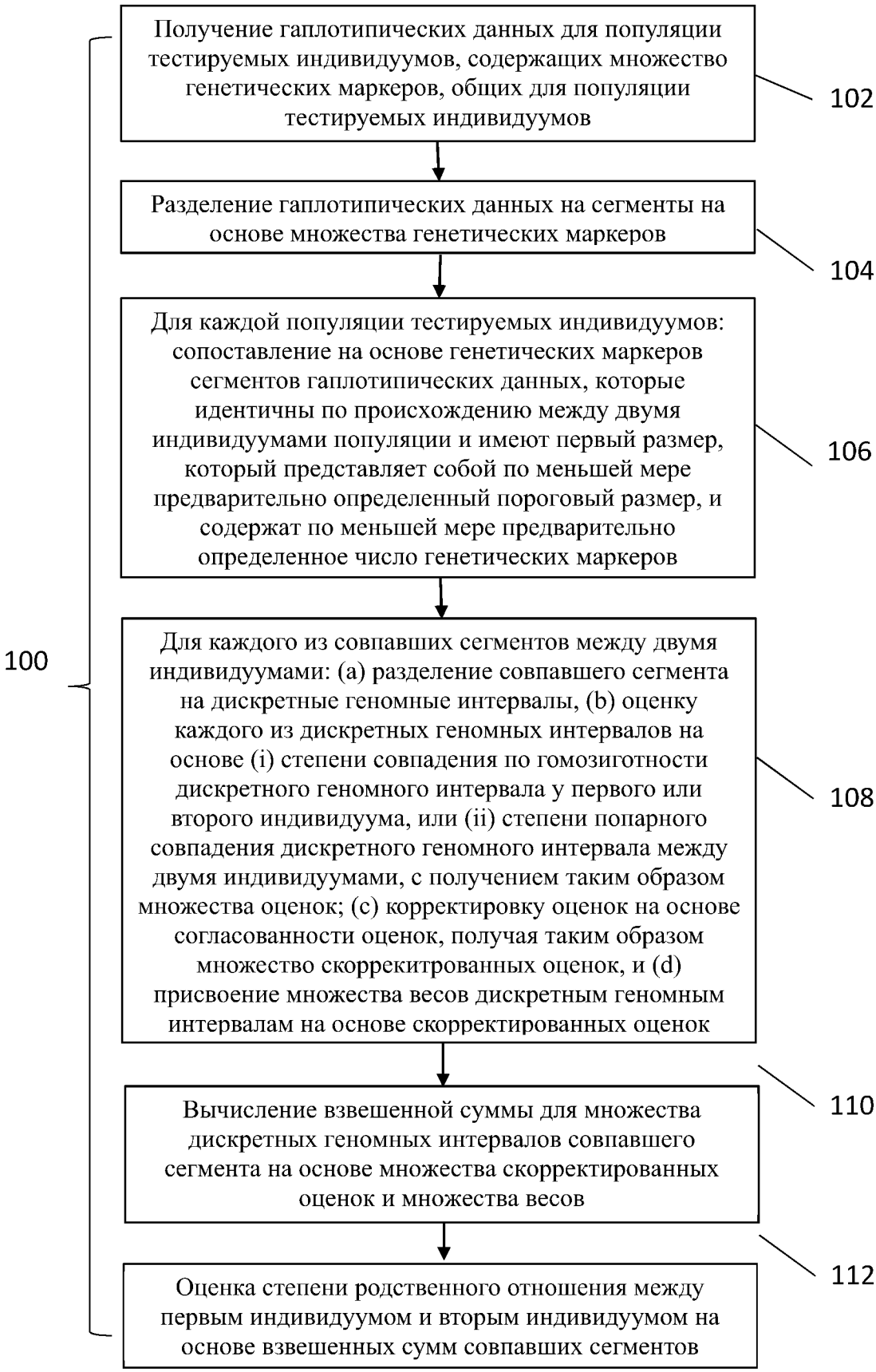
125. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 124, где предварительно определенное пороговое значение составляет около 0,00001, около 0,0001, около 0,001, около 0,01, около 0,02, около 0,04, около 0,06, около 0,08, около 0,1, около 0,12, около 0,14, около 0,16, около 0,18, около 0,2, около 0,25, около 0,3, около 0,35, около 0,4, около 0,45 или около 0,5.

126. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 123, где социальную связь получают посредством сети социальных сетей.

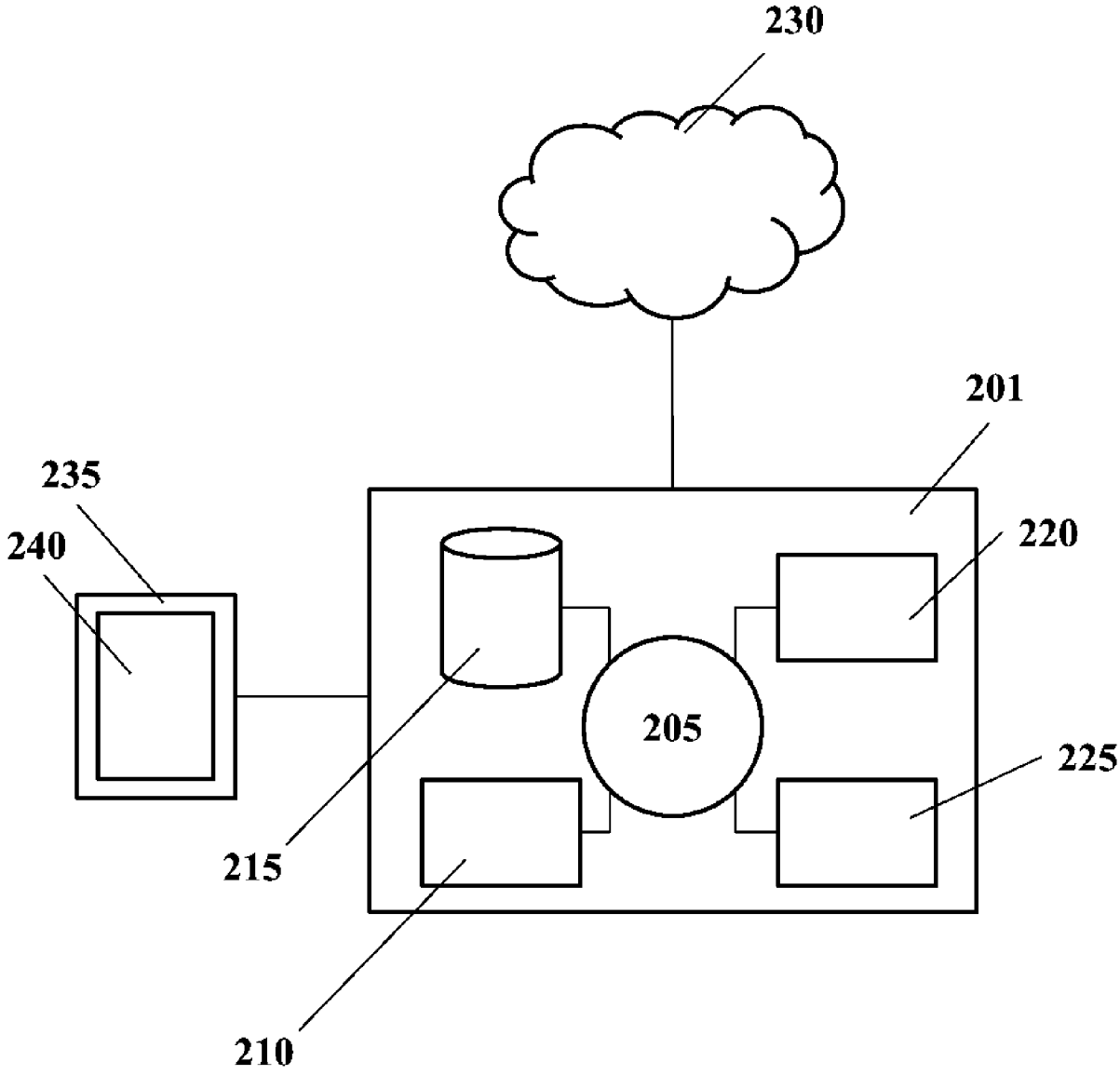
127. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 123, где первый субъект является владельцем первого индивидуума в качестве домашнего животного, и где второй субъект является владельцем второго индивидуума в качестве домашнего животного.

128. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 87, где способ дополнительно предусматривает идентификацию семейной взаимосвязи между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе, по меньшей мере частично, степени родственного отношения.

129. Энергонезависимый машиночитаемый носитель по п. 128, где семейная взаимосвязь представляет собой взаимосвязь родитель-ребенок, взаимосвязь брат-сестра, взаимосвязь тетя/дядя-племянник/племянница, взаимосвязь на уровне двоюродный брат/двоюродная сестра или взаимосвязь бабушка/дедушка-внук/внучка.


Получение гаплотипических данных для популяции тестируемых индивидуумов, содержащих множество генетических маркеров, общих для популяции тестируемых индивидуумов
102
Разделение гаплотипических данных на сегменты на основе множества генетических маркеров
104
Для каждой популяции тестируемых индивидуумов: сопоставление на основе генетических маркеров сегментов гаплотипических данных, которые идентичны по происхождению между двумя индивидуумами популяции и имеют первый размер, который представляет собой по меньшей мере предварительно определенный пороговый размер, и содержат по меньшей мере предварительно определенное число генетических маркеров
106
Для каждого из совпавших сегментов между двумя индивидуумами: (a) разделение совпавшего сегмента на дискретные геномные интервалы, (b) оценку каждого из дискретных геномных интервалов на основе (i) степени совпадения по гомозиготности дискретного геномного интервала у первого или второго индивидуума, или (ii) степени попарного совпадения дискретного геномного интервала между двумя индивидуумами, с получением таким образом множества оценок; (c) корректировку оценок на основе согласованности оценок, получая таким образом множество скоррекитрованных оценок, и (d) присвоение множества весов дискретным геномным интервалам на основе скорректированных оценок
108
Вычисление взвешенной суммы для множества дискретных геномных интервалов совпавшего сегмента на основе множества скорректированных оценок и множества весов
110
Оценка степени родственного отношения между первым индивидуумом и вторым индивидуумом на основе взвешенных сумм совпавших сегментов
112
100

Фиг. 1



Фиг. 2