



MAGYAR BIOINFORMATIKAI TÁRSASÁG KUTATÓSZEMINÁRIUM

Időpont:

2022. március 24, 14:30

Helyszín:

Zoom

Előadó:

Kutalik Zoltán (University of Lausanne, Lausanne, Switzerland)

Cím:

Genetikával megtámogatott ok-okozati viszonyok elemzése és alkalmazása biomarkerek felfedezésére

Kivonat:

A mendeli randomizáció (MR) egy ok-okozati következtetési módszer, amely a randomizált klinikai vizsgálatokat utánozza, oly módon, hogy a kezelt és kontroll csoportokat bizonyos DNS-változatokat hordozó csoportok váltják fel. Az ilyen, genetikával támogatott módszerek egyre népszerűbbek amiatt, hogy egyre több olyan genetikai marker azonosítható, amelyek összetett emberi tulajdonságokkal és kockázati tényezőkkel asszociálnak. Először ismertetek néhány új módszertani fejlesztést, amelyek egyszerre modellezik tulajdonságpárok genetikai felépítését, valamint a köztük lévő kétirányú ok-okozati hatásokat [1]. Ezután néhány MR alkalmazásra térek át annak tisztázására, hogy a metiláció és a génexpresszió miként járul hozzá ok-okozati módon a kardiometabolikus betegségekhez [2]. Végül pedig, megemlítem az MR-alapú módszerek korlátait és kitérek lehetséges jövőbeli fejlesztésekre.

[1] Simultaneous estimation of bi-directional causal effects and heritable confounding from GWAS summary statistics. Darrous L, Mounier N, Kutalik Z. *Nat Commun.* 2021 Dec 14;12(1):7274.

[2] Differentially expressed genes reflect disease-induced rather than disease-causing changes in the transcriptome. Porcu E, Sadler MC, Lepik K, Auwerx C, Wood AR, Weihs A, Sleiman MSB, Ribeiro DM, Bandinelli S, Tanaka T, Nauck M, Völker U, Delaneau O, Metspalu A, Teumer A, Frayling T, Santoni FA, Reymond A, Kutalik Z. *Nat Commun.* 2021 Sep 24;12(1):5647.
