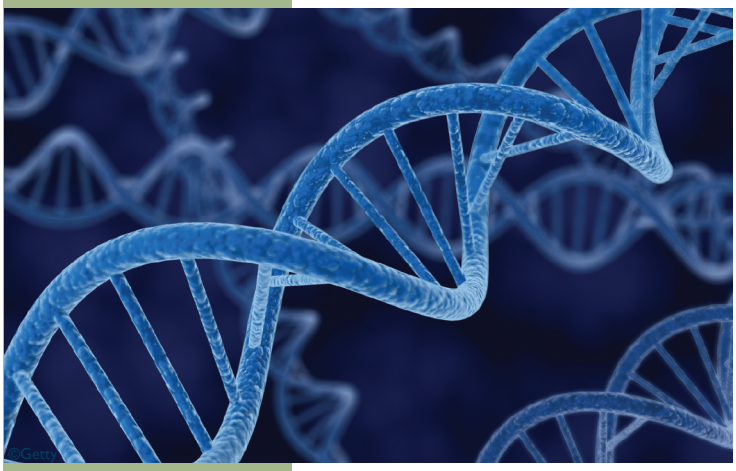
Ustalanie jak geny oddziałują ze sobą



Twój DNA - biologiczna instrukcja obsługi znajdująca się w każdej z twoich komórek - zawiera oszałamiającą ilość informacji zapisanej w około 20 000 genów kodujących białka i w podobnej liczbie genów o innych funkcjach. Wraz z gwałtownym obniżeniem kosztów analizy DNA pojedynczej osoby, stało się możliwe przeszukiwanie całego genomu człowieka pod kątem wariantów genetycznych, które są związane z takimi cechami, jak wzrost lub podatność na niektóre choroby. Czasami jeden gen ma bezpośredni wpływ na cechę. Jednak w wielu przypadkach efekt jednego wariantu genu zależy od obecnych wariantów innych genów - zjawisko to jest nazywane „epistazą". Badanie takich oddziaływań obejmuje olbrzymie zbiory danych, zawierające sekwencje DNA setek tysięcy osób. Z matematycznego punktu widzenia wymaga to czasochłonnych obliczeń na wielkich macierzach i dobrej znajomości statystyki.

Naukowcy zajmujący się statystyką i informatyką opracowują wiele metod, aby skuteczniej analizować oddziaływania między wariantami genów w skali całego genomu. Na przykład, zamiast szukać epistazy przez testowanie wszystkich możliwych par wariantów genów, naukowcy mogą wybrać jeden wariant genowy i zbadać łączny wpływ wszystkich pozostałych genów. Nie tylko skraca to czas obliczeń, ale również umożliwia naukowcom odróżnienie prawdziwych efektów genetycznych od zdarzeń losowych. Równie ważne jak stosowanie właściwych narzędzi statystycznych jest zebranie danych, które faktycznie odzwierciedlają pełną różnorodność ludzkości. Najnowsze badania wykorzystujące genomy ludzi z wielu grup o różnym pochodzeniu etnicznym ujawniły przykłady epistazy, których nie wykryto we wcześniejszych badaniach, obejmujących jedynie osoby o zadeklarowanym pochodzeniu europejskim.

Tłumaczenie: Mirosława Dabert, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu, dzięki uprzejmości Polskiego Towarzystwa Matematycznego.

Więcej informacji: "Detecting epistasis with the marginal epistasis test in genetic mapping studies of quantitative traits," L. Crawford, P. Zeng, S. Mukherjee, X. Zhou, PLOS Genetics 13(7), e1006869.

AMS
American Mathematical Society

*Program **Mathematical Moments** promuje znaczenie i rozumienie roli, jaką matematyka odgrywa w nauce, przyrodzie, technice i kulturze.*

www.ams.org/mathmoments

MM/159/PL