

[Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkozenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

Nowe metody mapowania genetycznego



Pojawienie się technologii opartych na genomice wymaga zastosowania metod przetwarzania dużych ilości informacji. Ma to szczególne znaczenie w genetyce człowieka, gdzie wymagane jest powiązanie z fenotypem choroby.

Ostatnie badania zaowocowały odkryciem ponad 500 zweryfikowanych powiązań fenotypowych, w których występuje polimorfizm pojedynczego nukleotydu (SNP). Jednakże polimorfizmy SNP nie wyjaśniają dziedziczności wielu powszechnych chorób genetycznych, a ich działanie na poziomie komórki jest cały czas nieznanne.

W najbliższej przyszłości w projektach mapowania chorób będzie możliwe sekwencjonowanie całego genomu. Aby móc zarządzać bardzo dużymi ilościami danych wielowymiarowych, analizować je w sposób umożliwiający prowadzenie statystyk oraz interpretować w odniesieniu do złożonych fenotypów, pilnie potrzebne jest opracowanie odpowiednich metod.

W ramach finansowanego ze środków UE projektu NEXTGENE (Next generation disease mapping) opracowano nowe metody, które umożliwiają identyfikację większej ilości wariantów przyczyniających się do chorób poprzez dokładne modelowanie ich interakcji oraz łączenie sygnału statystycznego przekazywanego przez kilka rzadkich wariantów. Tą metodą analizowano dane sekwencyjne, a w przypadku częstotliwości powiązanych wariantów bazowano na częstotliwościach wynikających z teorii ewolucyjnej.

Dodatkowo zbadano, w jaki sposób geny związane z chorobą znajdują się bliżej w przestrzeni interakcji białkowych i wykorzystano te informacje do opracowania nowej metody identyfikacji genów chorobowych. Stworzono również oprogramowanie zdolne do wykrywania polimorfizmów insercji i delecji oraz umożliwiające skuteczne złożenie kompletnych mitochondriów podczas sekwencjonowania całego genomu. Co ciekawe, porównanie genomów rodziców i potomków pozwoliło naukowcom ponownie obliczyć częstość mutacji i określić jej wpływ na powstawanie nowych chorób.

Wyniki projektu NEXTGENE pozwalają na szczegółowe zrozumienie wpływu niektórych wariantów genetycznych na chorobę. Stworzone narzędzia i uzyskane wyniki mają znaczenie kliniczne i przyczynią się do rozwoju projektów badawczych w tej dziedzinie.

Źródło: www.cordis.europa.eu

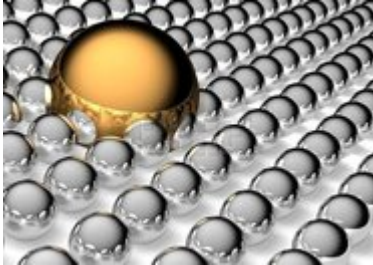
<http://laboratoria.net/aktualnosci/27347.html>



14-01-2025

Targi LABS EPXO 2025

Ruszyła rejestracja na najważniejsze wydarzenie dla branży laboratoryjnej.



14-01-2025

Nanotechnologia w medycynie

Czyli nanocząstki jako nośniki leków.



14-01-2025

Uważaj na zimno

Przy takiej pogodzie łatwo o odmrożenia. Sprawdź jak reagować.



14-01-2025

Indeks sytości i gęstość odżywcza

Klucze do zdrowego i smacznego odżywiania



14-01-2025

Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana

Ocenia dr hab. Piotr Długosz autor raportu „Młodzież w epoce kryzysów”.



14-01-2025

Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi

Możliwe będzie w 2026 roku.



14-01-2025

Głęboki sen oczyszcza mózg

Mocny sen w nocy pomaga oczyścić mózg z toksyn.



14-01-2025

[Sok z czarnego bzu ułatwia odchudzanie](#)

Informuje pismo „Nutrients“.

Informacje dnia: [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#)

Partnerzy