

[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](#) [Szkolenia](#) [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 nieznane.

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

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



02-07-2026

Nośniki eków po 14 miesiącach na Międzynarodowej Stacji Kosmicznej

Analizy mają pokazać, jak promieniowanie kosmiczne wpłynęło na nośniki leków.



23-06-2026

Flexicon FPC50 w dydaktyce pracy laboratoryjnej

Dostawca szkoleń aptaskil przygotowuje wykwalifikowanych specjalistów.



22-06-2026

Blisko 2,8 mln zł na badania nad terapią

Opracowanie strategii leczenia nowotworów odpornych na terapię.



22-06-2026

Studenci AGH zaprezentowali swój najnowszy

bold elektryczny

Pojazd powstał z myślą o udziale w zawodach inżyniersko-wyścigowych.



22-06-2026

Naukowcy sprawdzili, czy protony są wieczne

W badaniach uczestniczyły polskie ośrodki.



22-06-2026

Polska wśród krajów z najniższym poziomem stresu psychicznego

Wśród ukraińskich uchodźców.



22-06-2026

Życie seksualne coraz częściej przenosi się do świata technologii

Sfera ta rośnie szybciej niż wiedza o jej wpływie na ludzką seksualność.



22-06-2026

Przyjemnych snów życzy anesteziolog

Wystarczy przestrzegać protokołu znieczulenia.

Informacje dnia: [Nośniki eków po 14 miesiącach na Międzynarodowej Stacji Kosmicznej Flexicon FPC50 w dydaktyce pracy laboratoryjnej Blisko 2,8 mln zł na badania nad terapią Studenci AGH zaprezentowali swój najnowszy bolid elektryczny](#) [Naukowcy sprawdzili, czy protony są wieczne](#) [Polska wśród krajów z najniższym poziomem stresu psychicznego](#) [Nośniki eków po 14 miesiącach na Międzynarodowej Stacji Kosmicznej Flexicon FPC50 w dydaktyce pracy laboratoryjnej Blisko 2,8 mln zł na badania nad terapią Studenci AGH zaprezentowali swój najnowszy bolid elektryczny](#) [Naukowcy sprawdzili, czy protony są wieczne](#) [Polska wśród krajów z najniższym poziomem stresu psychicznego](#)

Partnerzy