

### [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](http://www.cordis.europa.eu)

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



24-09-2024

## **Migrena to choroba - można ją leczyć**

Migrena to poważna choroba neurologiczna.



24-09-2024

## **Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tężec**

Szczepionki powinny być dostępne bezpłatnie w placówkach.



24-09-2024

## **I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach**

Będzie współpracowała na rzecz doskonalenia jakości kształcenia.



24-09-2024

## **Będzie kolejna edycja maratonu programistów**

Zgłoszenia do 7 października.



24-09-2024

## **Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce**

Od 29 września do 25 listopada.



24-09-2024

## **Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją**

Powiedział PAP prof. Bolesław Samoliński, alergolog.



24-09-2024

# SpaceX planuje wystrzelenie 5 bezzałogowych misji na Marsa

Ma się to odbyć w ciągu dwóch lat.



24-09-2024

## Potrzebne są globalne ustalenia odnośnie mikroplastiku

Okazją do działania może być przygotowywany przez ONZ traktat.

**Informacje dnia:** [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tęczec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#) [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tęczec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#)

### **Partnerzy**