



Röðun erfðamengis

Bjarni V. Halldórsson
Tækni- og verkfræðideild

Ráðstefna Stærðfræðafélagsins | Reykholt 2011



Yfirlit

Lífupplýsingafræði

Hlutverk stærðfræðinga

DNA raðgreining



Helstu markmið lífupplýsingafræða

Mikið er búið til af gögnum.

- Fyrst þarf að forvinna gögnin þannig að það sé hægt að skilja þau
- Síðan þarf að reyna að finna merki í gögnunum

Hlutverk stærðfræðinga

Taka þátt í almennu vísindastarfi

Reikna

Þróa betri (réttari) reikniaðferðir.

- Rétt stærðfræðilegt líkan af þróun
- Taka þarf tillit til alls kyns bjaga

Þróa hraðari (skilvirkari) reikniaðferðir

- Markföll geta verið misvel reiknanleg



Helstu hugtök

Erfðamengjafræði/Genomics – Skoðun á erfðamengjum mismunandi tegunda

Erfðafræði/Genetics – Skoðun á erfðum milli einstaklinga sömu tegundar (manna)

– Tölfræðileg erfðafræði

Kerfislíffræði

Spurningar í erfðamengjafræði

Hvert er erfðamengi lífveru?

- Langur strengur af bókstöfum

Hvað er sameiginlegt milli erfðamengja lífvera.

- Skilgreina þarf hvað er átt við með sameiginlegt
- Svipaðar erfðaraðir eru líklegar til að gera sama hluti

Hvernig þróuðust lífverur?

Röðun erfðamengi mannsins – lauk 2001

- Erfðamengi mannsins er 3 milljarðar stafa
- Human genome project
 - \$3 milljarðar ætlaðir til verksins
 - Markmið að búa til erfðamengi meðalmannsins
- Celera
 - Einkafyrirtæki stofnað í samkeppni við Human genome project
 - Raðgreindi einn mann fyrir \$300 milljónir

Hvað um alla hina?

- Erfðamengi mannsins má líta á sem röð af 3 milljörðum stafa.
- Erfðamengi tveggja manna eru 99.9% eins.
- Þessi breytileiki skýrir að stórum hluta þann mikla breytileika sem að er á milli manna.

Skörun-uppbygging-sambætting

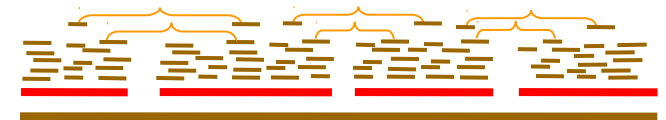
Skörun: finna álestra sem geta skarast



Uppbygging: sameina þá búta sem að passa saman



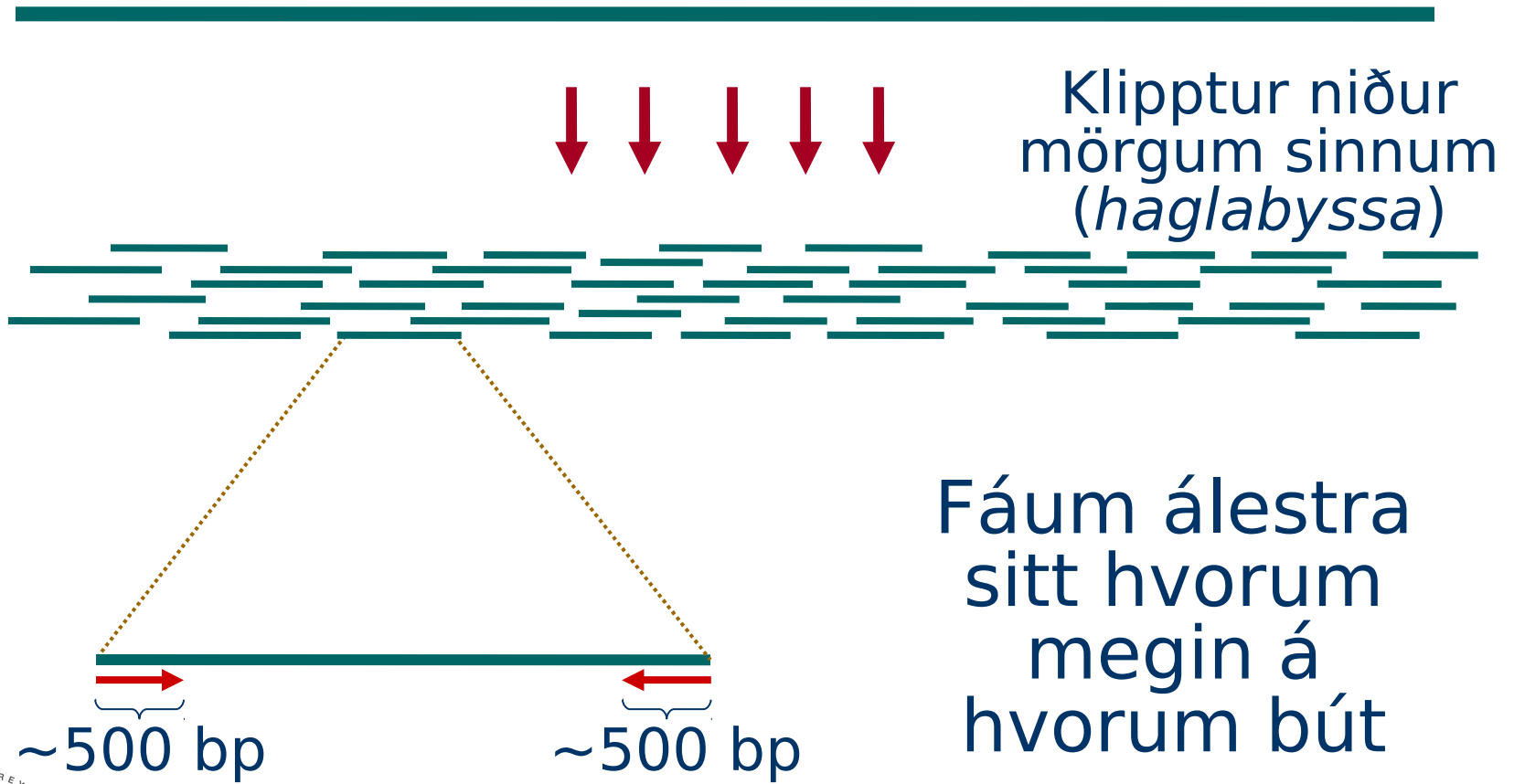
Sambætting: finna undirliggjandi DNA röð og leiðréttu villur



..ACGATTACAATAGGTT..

Haglabyssu aðferð við raðgreiningu

Bútur erfðaefnis

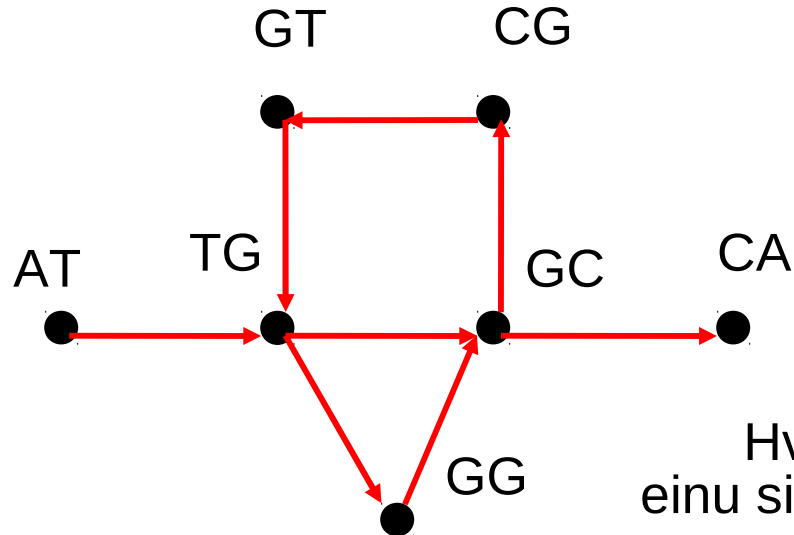


Dæmi um raðgreiningu

Álestrar = { ATG, TGC, TGG, GTG, GGC, GCA, GCG, CGT }

Búum til hnúta fyrir hvern streng af lengd 2 : { AT, TG, GC, GG, GT, CA, CG }

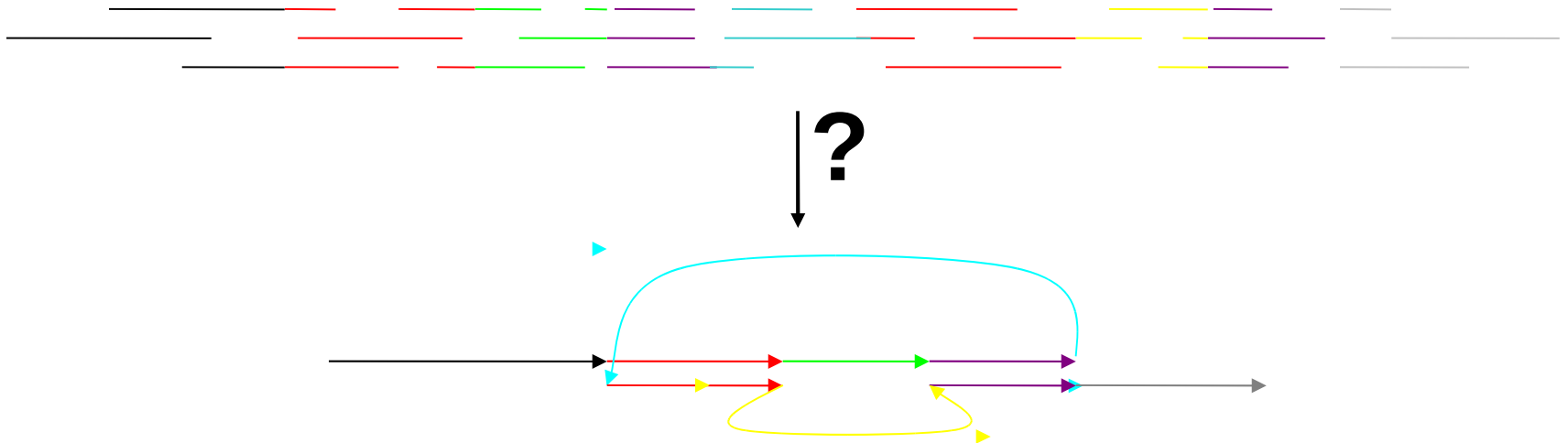
Setjum legg fyrir hvern álestur S



Hver leggur er eingöngu farinn einu sinni

Sambætting þegar eru endurtekningar

- Ef sama röðin er endurtekin oft er erfitt að byggja upp rétta röð.



Núverandi verkefni

- Kostnaður við raðgreiningu hefur fallið mjög hratt.
- Innan skamms tíma er gert ráð fyrir að kostnaður verði kominn niður í \$1000 fyrir einn einstakling.
- Hægt er að notfæra sér að einstaklingar eru því sem næst eins.
- Fáum svipað neta vandamál þar sem við notfærum okkur að netin eru því sem næst eins á milli einstaklinga.

Framfarir vegna stærðfræði í raðgreiningu

Pevzner '88: Sýndi fram á að mætti leysa sem Euler verkefni í stað Hamilton verkefnis.

Myers '96: Sýndi fram á að haglabyssu aðferð virkaði best.

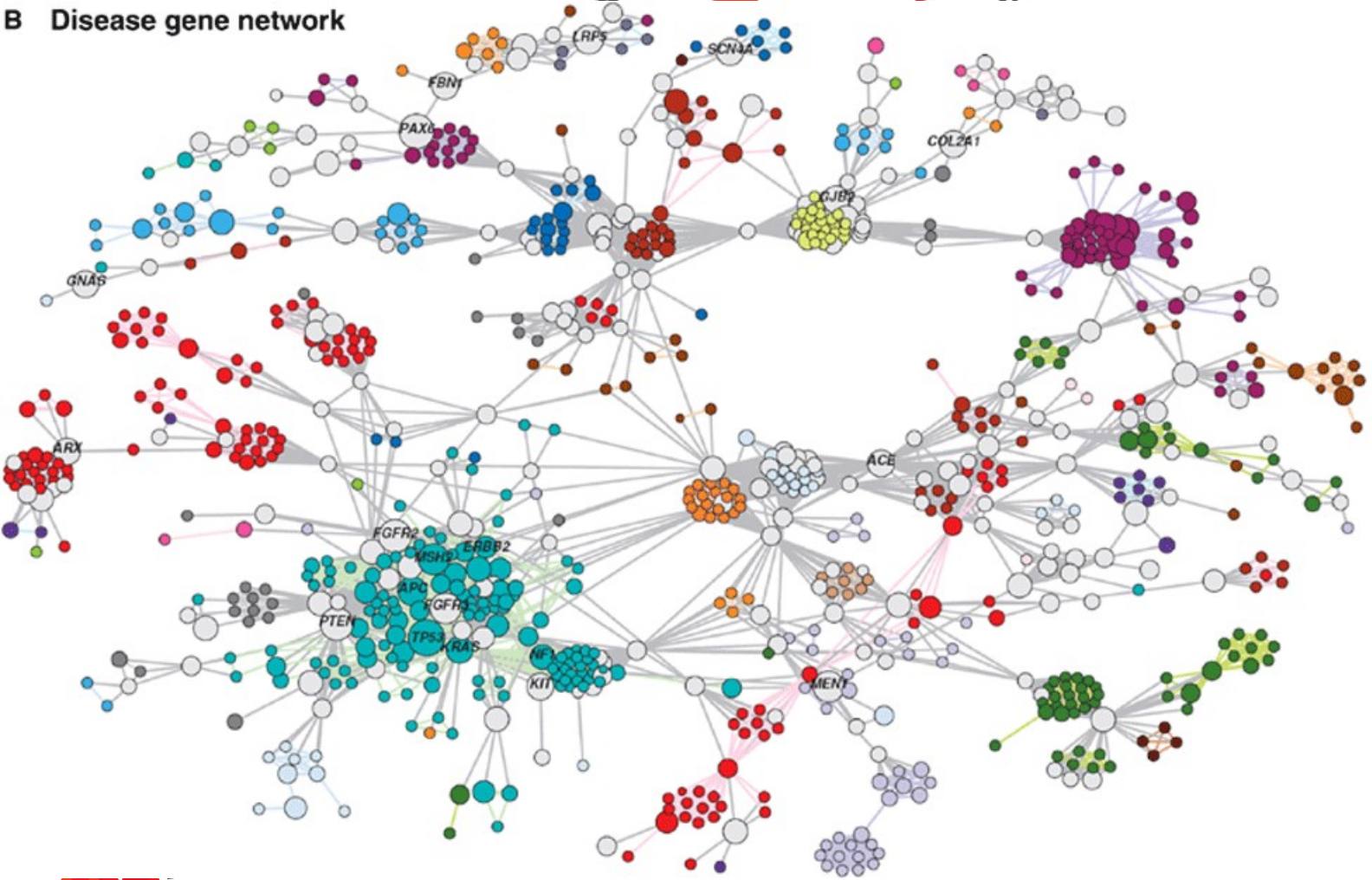


Frekari verkefni

- * Molecular sequence analysis - Skoðun DNA og prótein raða
- * Recognition of genes and regulatory elements – Leit að genum og merkjum
- * Molecular evolution – Þróun
- * Gene expression - Genatjáning
- * Biological networks – Net fyrir tengingar á milli hluta
- * Sequencing and genotyping technologies - Raðgreining
- * Genomics - erfðamengjafræði
- * Metagenomics – erfðamengjafræði hópa
- * Population, statistical genetics – tölfræðileg og lýðfræðileg erfðafræði
- * Systems biology - Kerfislíffræði
- * Imaging - Myndgreining
- * Computational proteomics – Greining á prótein tjáningu
- * Molecular structural biology -

LINNÍ REYK Disease network

B Disease gene network



Disorder class	
●	Bone
●	Cancer
●	Cardiovascular
●	Connective tissue
●	Dermatological
●	Developmental
●	Ear, nose, throat
●	Endocrine
●	Gastrointestinal
●	Hematological
●	Immunological
●	Metabolic
●	Muscular
●	Neurological
●	Nutritional
●	Ophthalmological
●	Psychiatric
●	Renal
●	Respiratory
●	Skeletal
●	multiple
●	Unclassified

