

Asociační studie

V genetice slouží asociační studie především k **odhalování genetické predispozice k multifaktoriálním onemocněním**, tedy genů (přesněji řečeno genotypů složených z různých alel daných genů), které zvyšují nebo snižují riziko onemocnění. Takové genotypy poznáme relativně jednoduše – vyskytují se významně častěji nebo naopak významně méně často ve skupině nemocných (případů) v porovnání se skupinou zdravých (ve smyslu netrpících danou nemocí) kontrol.

Varianty

Existují dvě hlavní varianty provedení asociační studie:

- **studie typu případ-kontrola (case-control)**
 - V klasické variantě sledujeme ve skupinách případů a kontrol výskyt různých genotypů předem vybraného kandidátního genu.
 - Pokud předem vybraný kandidátní gen neznáme nebo si ho ani neumíme představit, můžeme provést *celogenomovou asociační studii* (angl. genome-wide association study, GWAS (https://en.wikipedia.org/wiki/Genome-wide_association_study)). V tomto případě stanovíme genotyp pro velké množství polymorfních lokusů na všech chromozomech zároveň u obou skupin lidí, dnes nejčastěji pomocí DNA mikročipů (angl. DNA microarrays), které umí stanovit až přibližně 1,8 miliónu genotypů u každého jedince, např. Genome-Wide Human SNP Array 6.0 (http://www.affymetrix.com/estore/browse/products.jsp?productId=131533&categoryId=35642&productName=Genome-Wide-Human-SNP-Array-6.0#1_1).
- **asociační studie v rodinách (family-based association study)**

Odkazy

Pravidelně aktualizovaný katalog dosud publikovaných celogenomových asociačních studií je k dispozici na stránkách European Molecular Biology Laboratory-European Bioinformatics Institute (EMBL-EBI) ([1] (<https://www.ebi.ac.uk/gwas/>)).

Související články

- Analytické studie

Doporučená literatura