

Vesa Ollikainen: Simulaatiomenetelmä sairausgeenien etsinnässä

Kommentteja oppimispäiväkirjoista
Tiina Niklander

Yleistä

- Esitys oli mielenkiintoinen, koska aika vähän on puhuttu sovelluksista lääketieteessä.
- Ajankohtainen aihe
- Tietojenkäsittelytiede voi auttaa näin paljon ja niin tärkeässä asiassa kuin ihmisten terveys.

Esityksen teemat omin sanoin

- Esitys käsitteli sitä, mikä on tietojenkäsittelytieteen osuus sairausgeenien etsintätyössä. Tehtävään liittyy tutkimustiedon analysointi (sairauden syntyyn voivat vaikuttaa ympäristö, mutaatiot ja satunnaiset tekijät – onko kyse oikeasta sairausgeenistä vai sattumasta?) ja aiheen simulointi. Tietojenkäsittelyn avulla voidaan simuloida mm. väestöhistoriaa ja meioosia eli periytymistä, ja sovellusketju voi tuottaa simuloitua alleelidataa, joka on samalla tavalla analysoitavissa kuin kerätty data.

Esityksen teemat omin sanoin

- Esityksen alussa määriteltiin sairauksien ja geeniperimän välistä yhteyttä, jonka myötä tavoitteeksi tarkentui alttiusgeenien paikantaminen. Tarkasteltiin geenipaikannusta (eli eri genotyyppien markkereita ja alleeleja) sekä eri menetelmien (kytkentäanalyysi, assosiaatioanalyysi) perustumista meioosin laskennalliseen mallintamiseen. Ongelmiksi sairausgeenien etsinnässä esitettiin: koeasetelman voiman arviointi, tuloksen (tilastollisen) merkittävyyden arviointi sekä menetelmäkehitys. Ratkaisuksi esitettiin simuloitua. Ongelmat sairausgeenien etsinnässä tarkentuivat varsin selkeiksi ja simulaatiomenetelmien edut näin suurten tilastollisten aineistojen käsittelyssä ja ratkaisujen etsinnässä tulivat melko hyvin perusteltua.

Esityksen teemat omin sanoin

- Geenipaikannus on epäilemättä kuuma aihe, jolla on paljon käytännön merkitystä. TKT:n kannalta ongelmia ovat tuttuja: mikä tulos on tilastollisesti merkitsevä; miten määritellä kynnsarvoja todennäköisyysjakaumaan ja miten tulkita tulosten luotettavuutta. Simulointinäkökohta oli kuitenkin kiintoisa ja samaa ajatusta voisi soveltaa muuallakin, esim. klusteroinnissa.

Yhteiskunnallisia vaikutuksia

- Koko bioinformatiikka ja geenikartoitustyö perustuu tietokoneisiin ja niiden käyttöön
- Sairauksien syntymekanismien ymmärtäminen, hoito, ehkäisy
- Diagnostinen testaus hoidon valinnassa
- Perinnöllisten tautien vähentäminen ja eettiset ongelmat

Minua kiinnosti

- Useiden eri tieteenalojen yhteistyö
- Tutkimusaineiston luonti tietokoneella
- Teorian soveltaminen käytäntöön
- Aihe tuntuu ajankohtaiselta

Minua ei kiinnostanut

- Biologia ja geenijutut
- Biologian osuus hiukan liian suuri