

EpiHealth

“Molecular epidemiology”

Kurs för forskare inom molekylär epidemiologi, Uppsala 28-29 november 2013

I slutet av november 2013 arrangerade Uppsala universitet tillsammans med EpiHealth en kurs för forskare kopplade till molekylär epidemiologi vid bland annat Lund och Uppsala universitet. Det övergripande syftet med kursen var att lära ut olika grundläggande metoder för att analysera genetisk data samt att diskutera dessa resultat och hur genetisk epidemiologi kan stärkas inom Sverige.

Kursen hölls under två dagar, 28-29 november 2013, och drygt 40 personer deltog: doktorander och disputerade forskare från Lund, Uppsala, Karolinska institutet, Göteborg, Umeå, Luleå och Köpenhamns universitet, Sveriges lantbruksuniversitet (SLU), Vårdcentralen Värmlands Nysäter, Nationella veterinärinstitutet (SVA) och Bispebjerg och Frederiksberg sjukhus i Danmark.

Schemat för kursen innehöll presentationer, föreläsningar och demonstrationer med tanke på grundläggande genetik, genom-vida associationsstudier (GWAS), styrkor och svagheter inom genetiska associationsstudier, imputering, ”omics”, biomarkörer och Mendelian randomization. Presentationerna efterföljdes av data-övningar med genomgång av olika metoder som används för att analysera genetisk information i epidemiologisk forskning.

Kursen inleddes med en presentation av Tove Fall och Marcel den Hoed om grundläggande genetik, genetisk association och hur metoder för att analysera genetisk variation i DNA fungerar. Presentationen följdes upp av en data-övning angående kvalitetskontroll av genetisk data med hjälp av programmet PLINK. Marcel del Hoed fortsatte därefter med en genomgång av GWAS och gav en överblick av hur man kan tolka resultaten, potentiella systematiska problem samt meta-analyser. I data-övningen visades hur GWAS analyseras i PLINK.

Andra kursdagen inleddes med en föreläsning av Stefan Gustavsson angående imputering (HapMap och 1000Genome) och hur man kan använda imputerad data. I efterföljande data-övning introducerades hur man kan göra Manhattan och Locus zoom diagram. Erik Ingelsson höll därefter en övergripande presentation av olika ”omics” så som transcriptomics, proteomics och metabolomics och visade på vilka möjligheter det finns att använda dessa områden kliniskt. Detta följdes upp av Andrea Ganna som berättade om biomarkörer i epidemiologiska studier och diskuterade trovärdigheten av biomarkörer i kliniska studier och miljöer. Sist på schemat var en genomgång av Mendelian randomization som öppnar nya dörrar för att analysera kausalitet mellan olika egenskaper och olika sjukdomar genom att använda kända genetiska

variationer som påverkar dessa egenskaper. Utöver dessa presentationer och data-övningar bjöd kursen på ett öppet diskussionsklimat där frågor relaterade till detta forskningsområde kunde diskuteras både under föreläsningarna och på kursmiddag som hölls efter första dagen.

Kursen avslutades med att Erik Ingelsson summerade kursens innehåll och tog upp diskussionsfrågor så som hur arbetet ska fortsätta härifrån och hur mycket mer genetisk information som kommer att vara av klinisk relevans samt hur vi kan stärka den genetiska epidemiologin i Sverige. Några av slutsatserna var att det finns både styrkor och svagheter med att studera genetisk variation i samband med olika sjukdomar och behovet av att kunna tolka resultaten är stora. Samtidigt har möjligheten att studera våra gener öppnat dörren för en markant stärkning av gen x miljö-forskning som tidigare varit ett väldigt begränsade fält inom epidemiologisk forskning.

Det kommer att anordnas en liknande kurs i Uppsala under två veckor under våren 2014 (3-14 mars) för framförallt doktorander men även andra är välkomna att söka. Mer information om detta kommer att skickas ut senare.

Sophie Hellstrand