Antal Péter – Arany Ádám – Bolgár Bence – Gézsi András – Hajós Gergely – Hullám Gábor – Marx Péter – Millinghoffer András – Poppe László – Sárközy Péter

BIOINFORMATIKA: MOLEKULÁRIS MÉRÉSTECHNIKÁTÓL AZ ORVOSI DÖNTÉSTÁMOGATÁSIG

A molekuláris biológiai méréstechnikai fejlődés a nagy adattömegeket, majd a hipotézismentes kutatási paradigma megjelenését hozta el az orvosbiológiába. Az ezredforduló előtti genetikai-genomikai korszakot a posztgenomikai korszak követte egyre szaporódó omikai szintekkel és leíró hálózati megközelítésekkel. Egy évtized után azonban egyre inkább a nagyléptékű adat- és tudásfúzió került a központba. A jegyzet ezen új kihívásokat tekinti át. Az első két fejezet a genetikai méréstechnika alapjait foglalja össze. A genetikai variánsok hatásainak megértését a fehérjék szerkezetének tárgyalása, ill. a génszabályozási hálózatok bemutatása segíti a következő két-két fejezetben. Ezután az alapvető fontosságú statisztikai asszociációs elemzéseket mutatja be. Az értelmezés támogatására összefoglaljuk az oksági következtetés egy Bayes-hálókon alapuló formalizálását, ill. a szövegbányászati módszereket. A kísérletek szekvencialitása mellett az adatok heterogenitása és így integrált elemzése is központi kihívás, amely kihívást még nehezebbé teszik az egyre elérhetőbb „mély”, azaz részleteiben gazdag fenotípus- és környezeti leírások. Az adatmegosztás hatékonysága miatt és a nagy számításigény miatt is egyre fontosabbá válnak az általánosan elérhető, közmű jellegű informatikai szolgáltatások, amelyek működését példákkal is illusztráljuk. Az áttekintést egy gyógyszerkutatási összefoglaló zárja, amelyben a személyre szabott medicina szempontjai is megjelennek, ill. egy metagenomikai összefoglaló, amely az epigenetikai szint megjelenése után korunk egy új ígéretes omikai szintje.

Kulcsszavak: genotipizálás, új generációs szekvenálási módszerek, fehérjemodellezés, génszabályozási hálózatok, omikai hálózatok, dinamikus rendszerek, kísérlettervezés, munkafolyamat-rendszerek, asszociációs elemzések, biomarker-elemzések, adat- és tudásfúzió, oksági következtetés, orvosi döntéstámogató rendszerek, nagy adatttömegek, szemantikus publikálás, hasonlósági alapú gyógyszerkutatás, metagenomika.

Budapesti Műszaki és Gazdaságtudományi Egyetem és **Semmelweis Egyetem**

Typotex Kiadó
2014

Szakmai lektorok: Molnár Viktor, Antos András

ISBN 978 963 279 180 7

Készült a Typotex Kiadó gondozásában
Felelős vezető: Votisky Zsuzsa

Készült a TÁMOP-4.1.2/A/1-11/1-2011-0079 számú, „Konzorcium a biotechnológia aktív tanulásáért” című projekt keretében.

Tartalomjegyzék