

DATA: 30 marzo 2011

LUOGO: Aula Magna Dip. Fisica, Cittadella Universitaria (Monserrato)

TITOLO: *Studi di associazione genetica e disegno sperimentale "caso-controllo": applicazioni a diabete di tipo 1 e sclerosi multipla sulla popolazione Sarda*

ABSTRACT:

I recenti sviluppi delle nuove piattaforme sperimentali consentono di studiare le caratteristiche genetiche di intere popolazioni utilizzando volumi di dati sempre crescenti con costi sempre minori, e questo tipo di studi rende necessaria l'interazione tra persone con una formazione medico/biologica e persone con competenze nei campi della statistica e dell'informatica.

In questo seminario, rivolto a studenti e ricercatori che operano sia nell'ambito delle scienze della vita che nel campo dell'informatica o dell'elettronica, verrà spiegato che cos'è uno studio di associazione genetica, concentrando l'attenzione su quel tipo di studio chiamato GWAS (Genome Wide Association Scan), ovvero uno studio di associazione esteso all'intero genoma. In particolare verranno precisati quali sono i vari stadi di un GWAS nell'ambito di un disegno sperimentale "caso-controllo", quali fattori possono condizionarlo, le motivazioni per cui si decide di intraprendere questo tipo di studio e quali sono i risultati che è possibile ottenere.

Saranno inoltre illustrati i risultati di una serie di studi GWAS, volti a identificare varianti genetiche predisponenti al diabete di tipo 1 e alla sclerosi multipla nella popolazione Sarda.

RELATORE: Ilenia Zara (CRS4)



Ilenia Zara fa parte del gruppo Advanced Genomics (AG) al Center for Advanced Studies, Research, and Development in Sardinia (CRS4).

Si è laureata in Ingegneria Elettronica (1° liv.) nel 2005 all'Università di Cagliari e ha iniziato a lavorare nel campo dell'analisi statistico-genetica nel 2008.

I suoi interessi di ricerca riguardano l'analisi di tratti complessi, attraverso Studi di Associazione sull'Intero Genoma, meta-analisi, inferenza di genotipi, analisi di aplotipi, e analisi di popolazione.

Al momento dedica la maggior parte della sua ricerca allo studio delle malattie autoimmuni nella popolazione Sarda.

PAROLE CHIAVE: studio di associazione, GWAS, studio caso-controllo, popolazione isolata, malattie autoimmuni.