

Personalizovaná medicína udělej si sama/sám



Anastázie Sedláková



Anastázie Sedláková



**Lektorka, bioinformatička a datová
vědkyně**

Matka třech malých zenových mistrů

**Oblíbený citát: 'I like to challenge
myself'**

Lifting Weights Might Be the Newest Anti-Aging Skincare Hack, Ne

By Kristen Fischer • Published on September 7, 2023

Fact checked by [Sarah Scott](#)

Lifestyle

[Home](#) [Supplements](#) [Self-testing](#) [Exercise](#) [Nutrition](#) [Tech](#) [Mental wellness](#) [Product reviews](#)

Lifestyle > Supplements > Other supplements

8 Antioxidant skin vitamins for age-defying results



[HOME](#) > [HEALTH](#)

Walking an extra 500 steps a day could help you live longer, according to a cardiologist

the Newest Anti-

News / Health And Wellness / Why the avocado toast is about healthy fats, antioxidants, fibre and vitamins. It's more than trendy food

Why the avocado toast is about healthy fats, antioxidants, fibre and vitamins. It's more than trendy food



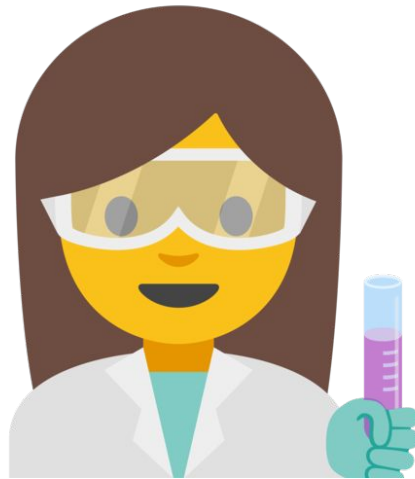
Wall squats and planks best at lowering blood pressure

🕒 26 July

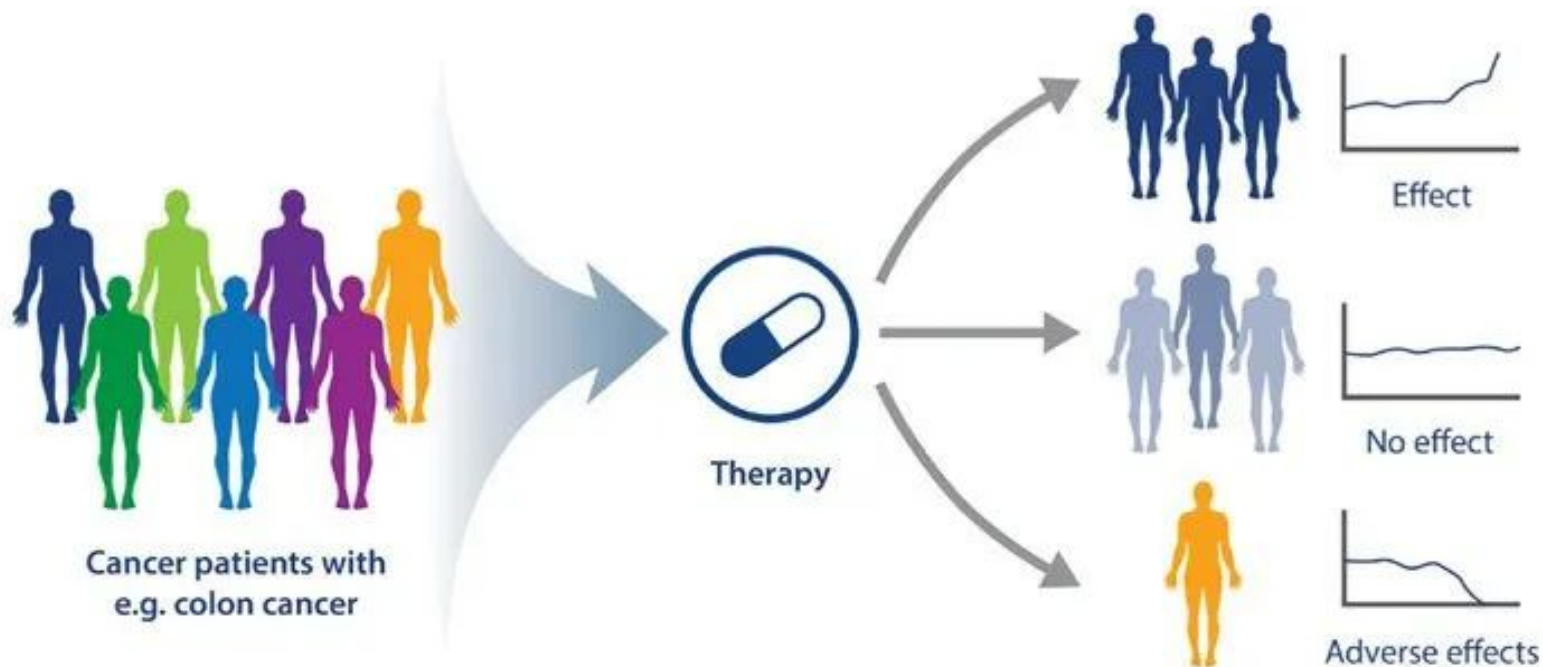
Na vše se vykašlat a koukat na bednu?
(spoiler: ne, neměli byste)



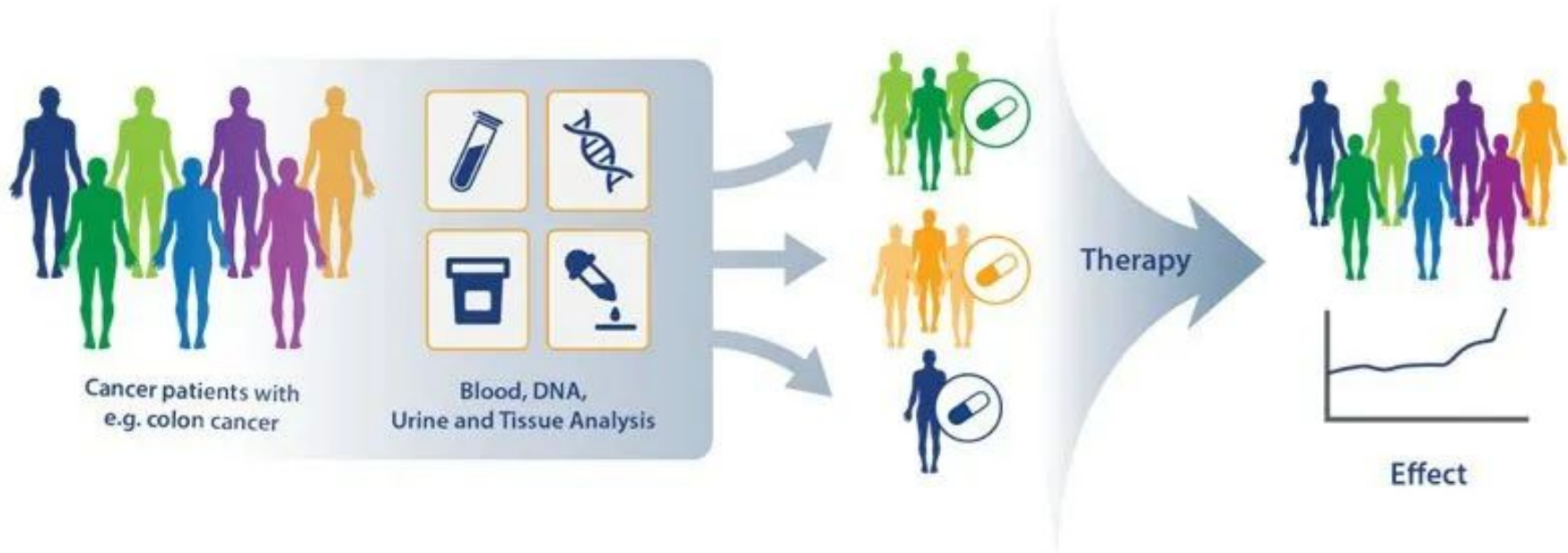
Může věda pomoci?



Tradiční přístup - jedna léčba pro všechny



Precizní medicína - na míru pro každého pacienta





Activita



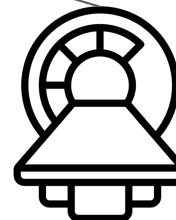
Biochemie

Doporučení léčby, prevence
a životního stylu



Omika

(genomika, transkriptomika, proteomika,
metabolomika)



Zobrazovací data
(MRI, CT)

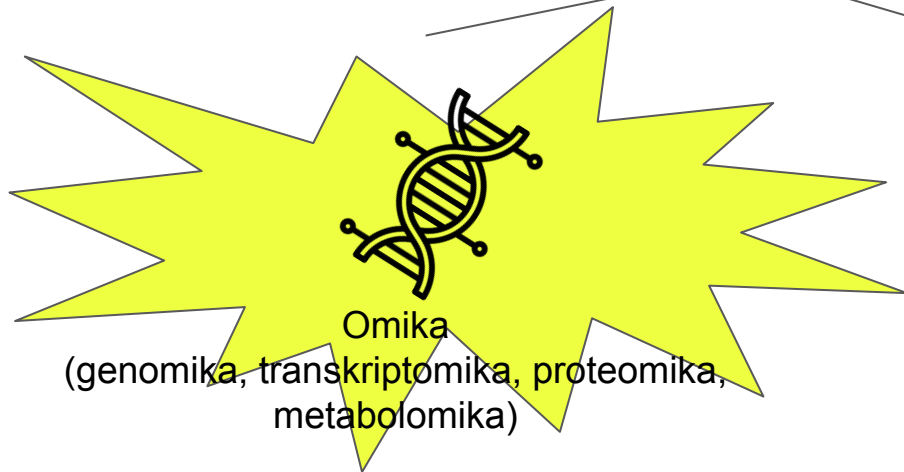


Activita



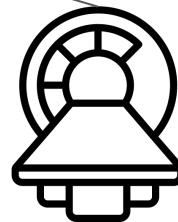
Biochemie

Doporučení léčby, prevence
a životního stylu

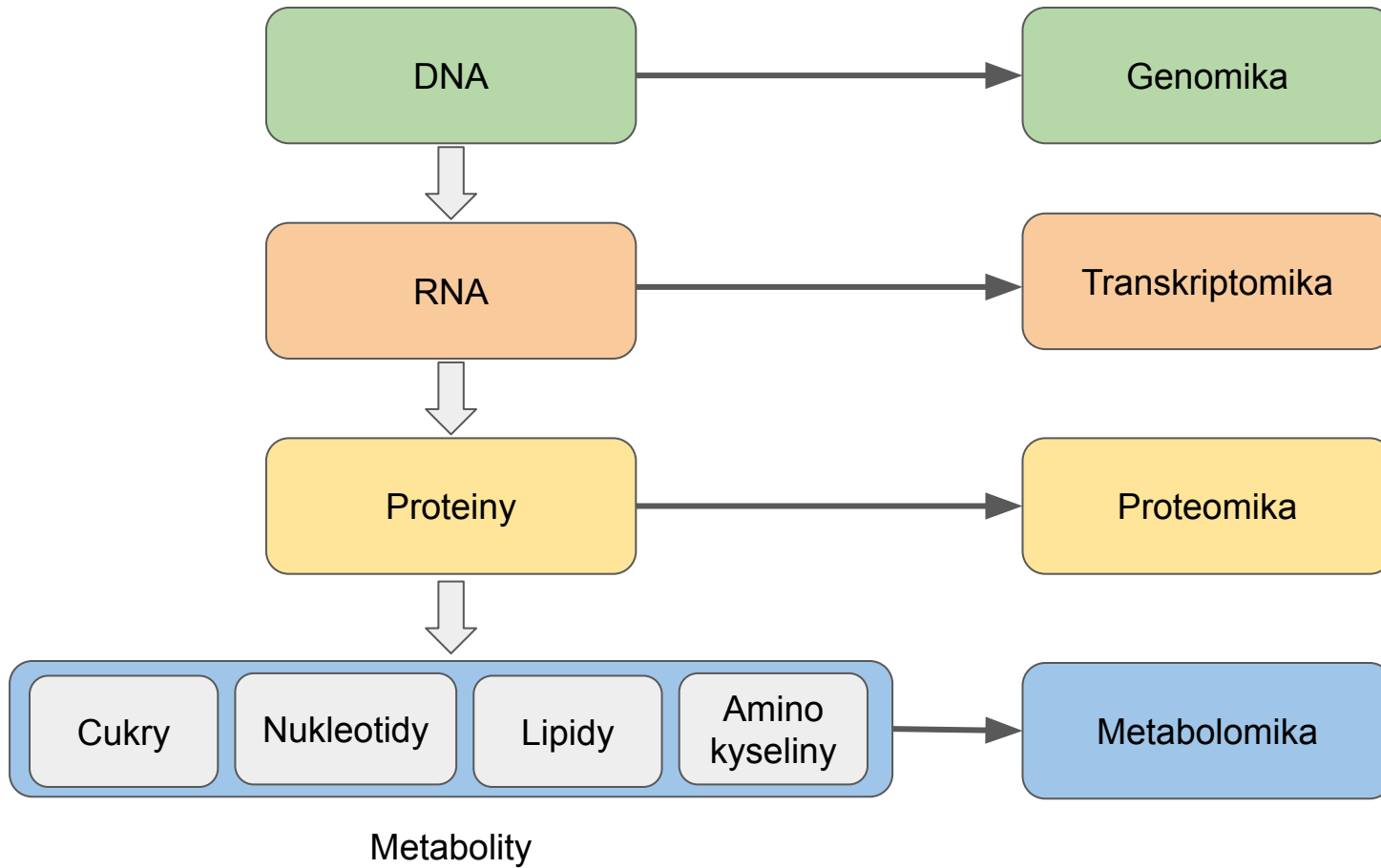


Omika

(genomika, transkriptomika, proteomika,
metabolomika)



Zobrazovací data
(MRI, CT)



Genomická analýza

01.

**Vybrat znak a vytvořit
kohortu**

02.

Provést asociační studii

03.

Vytvořit polygenní skóre

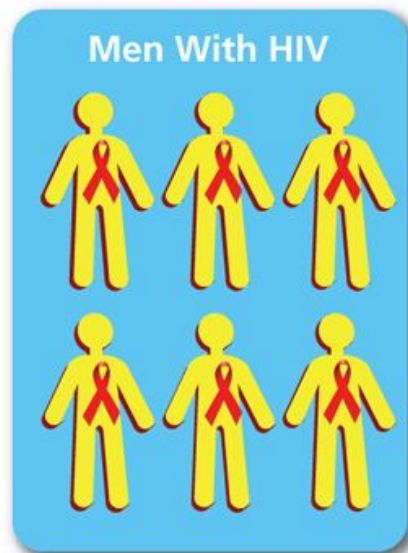
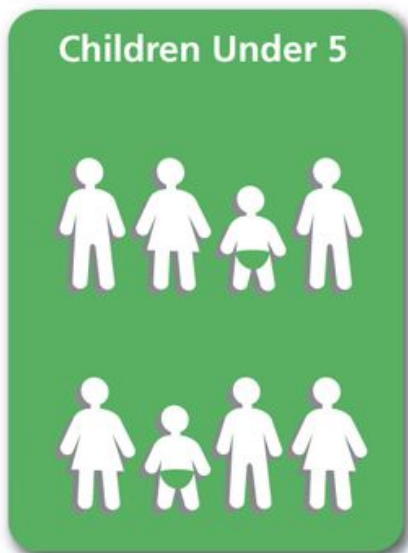
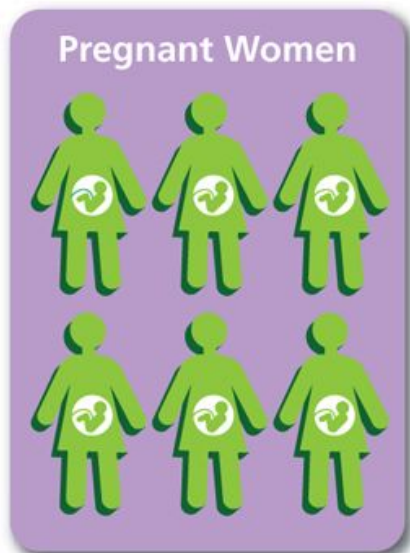
Genomická analýza

01.

Vybrat znak a vytvořit
kohortu

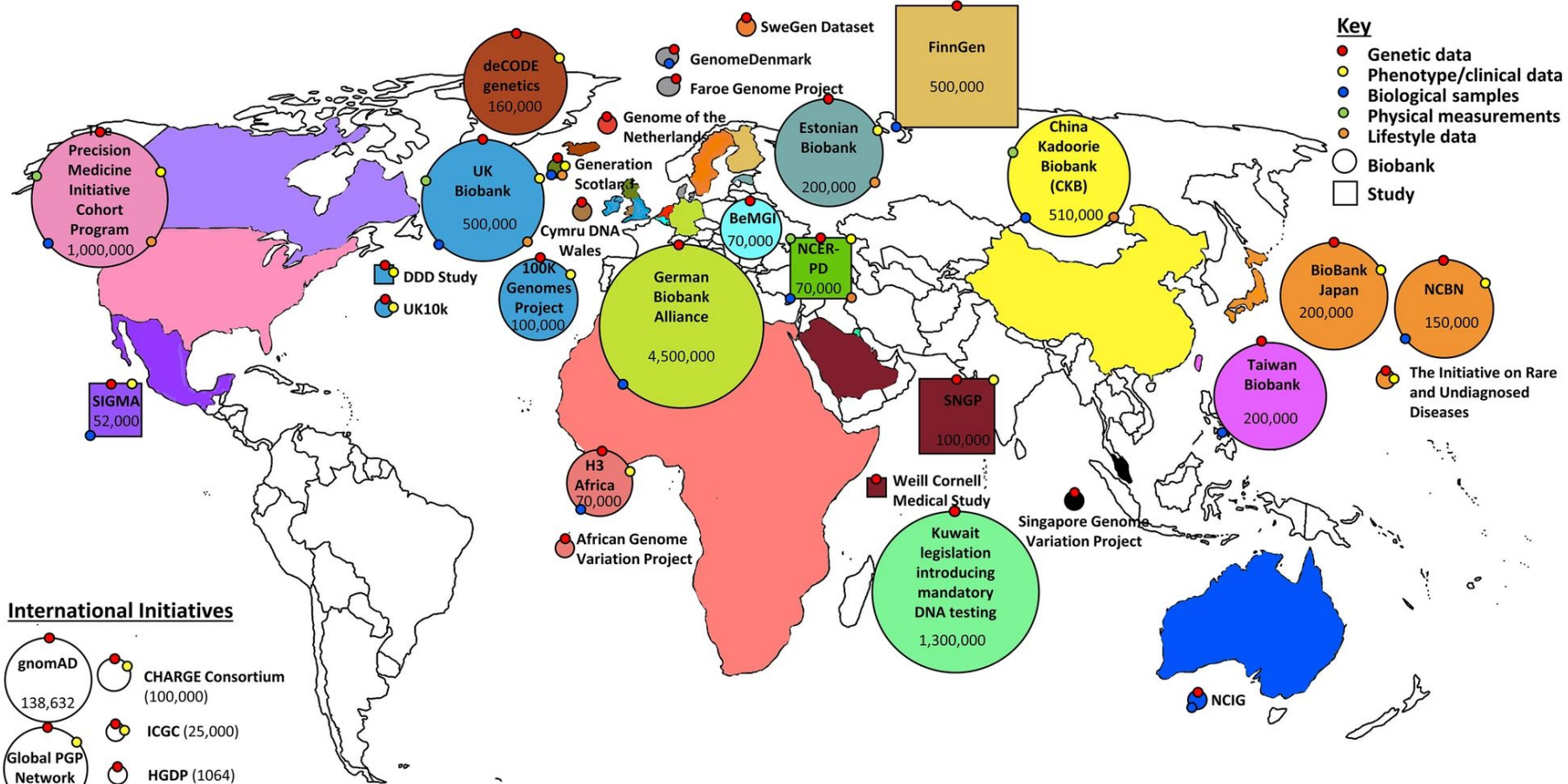
Kohorta

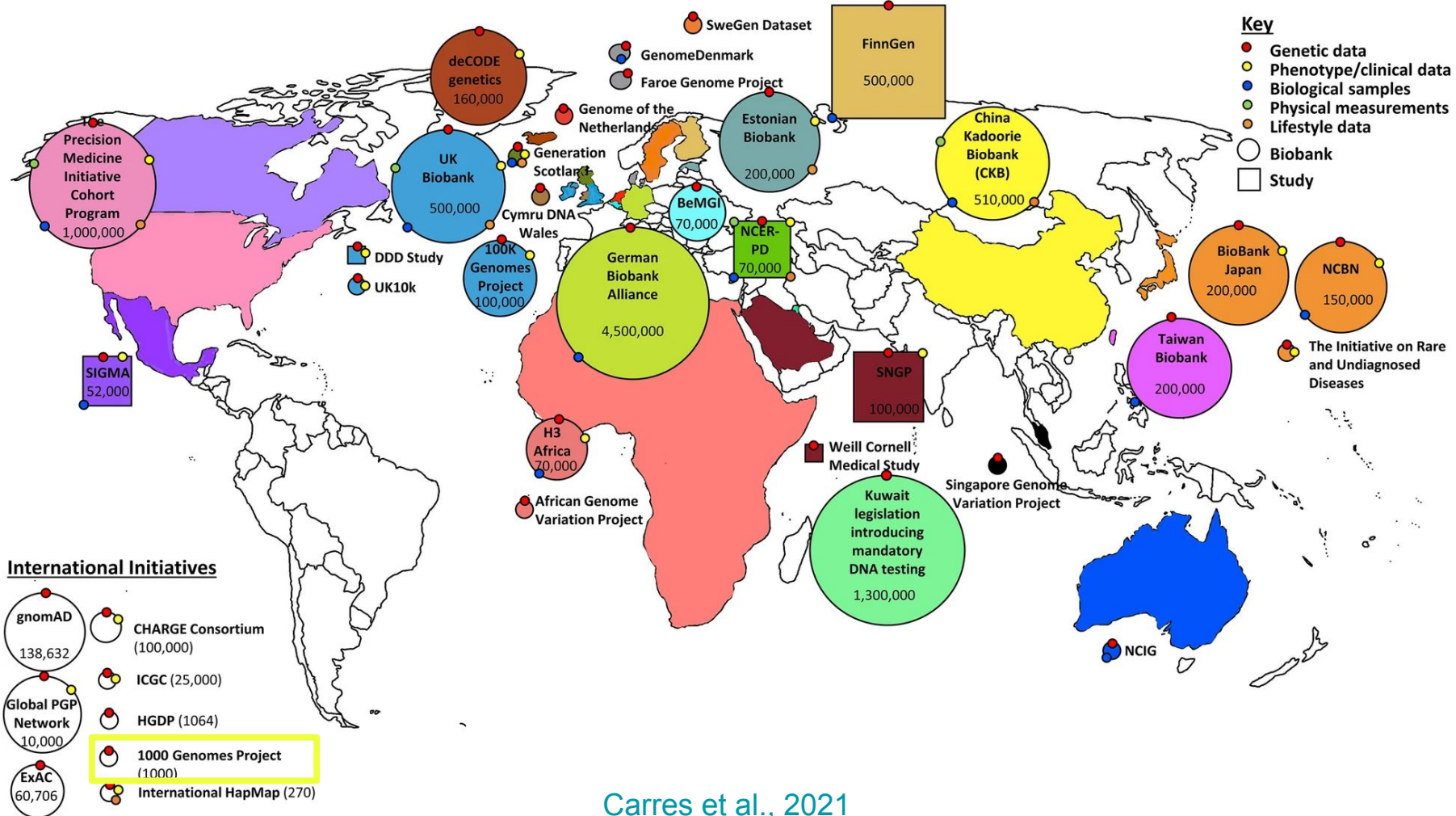
- Skupina lidí, kteří sdílejí stejný znak



Vybrat znak a vytvořit kohortu

- Fenotyp - spojitý nebo binární
- Vytvoření kohorty
 - Bez příbuzných
 - Stejný etnický původ
 - Bez velkých chromozomálních změn
- Nejčastější řešení - použití biobanky





Carres et al., 2021

Genomická analýza

01.

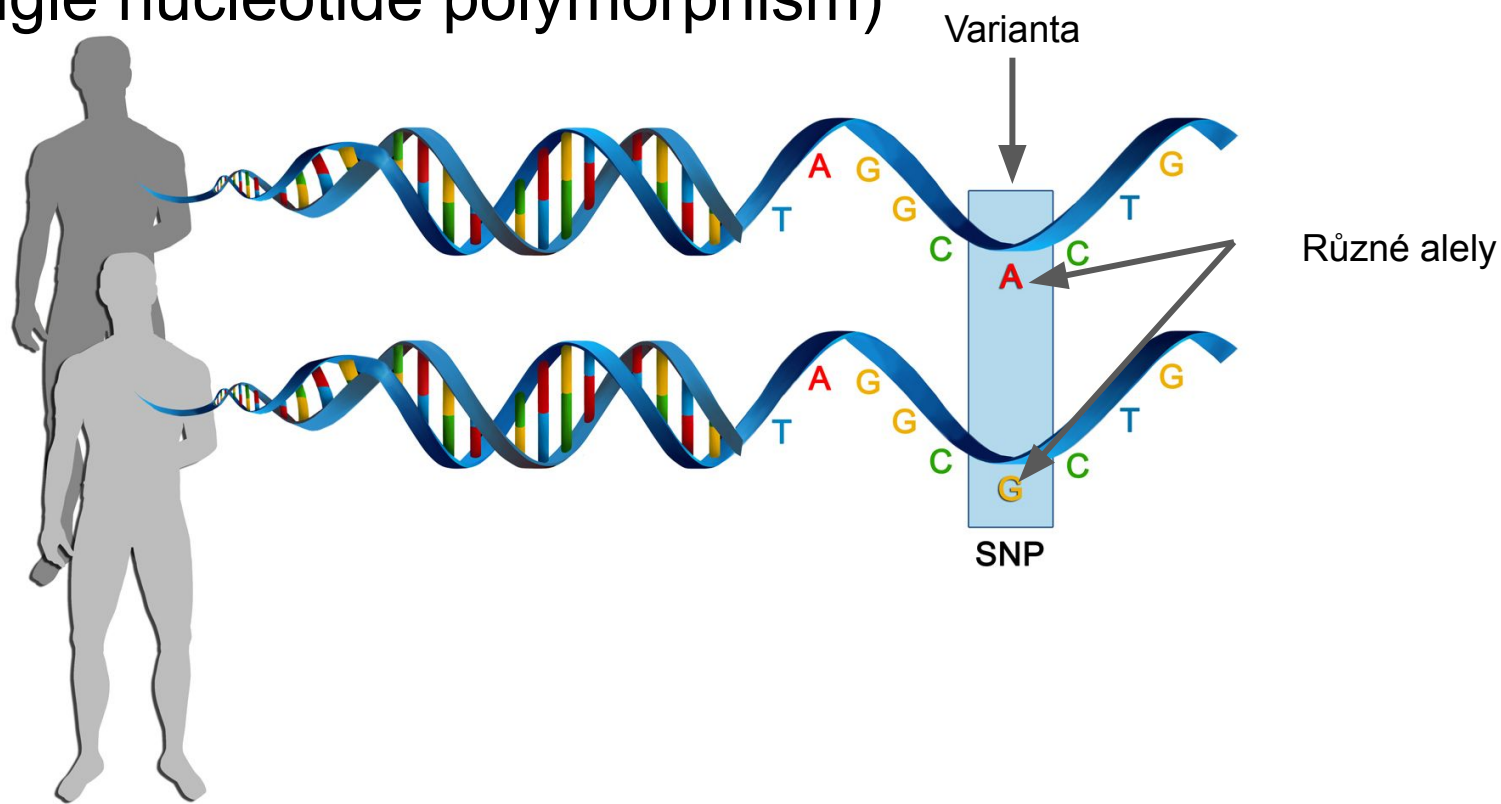
**Vybrat znak a vytvořit
kohortu**

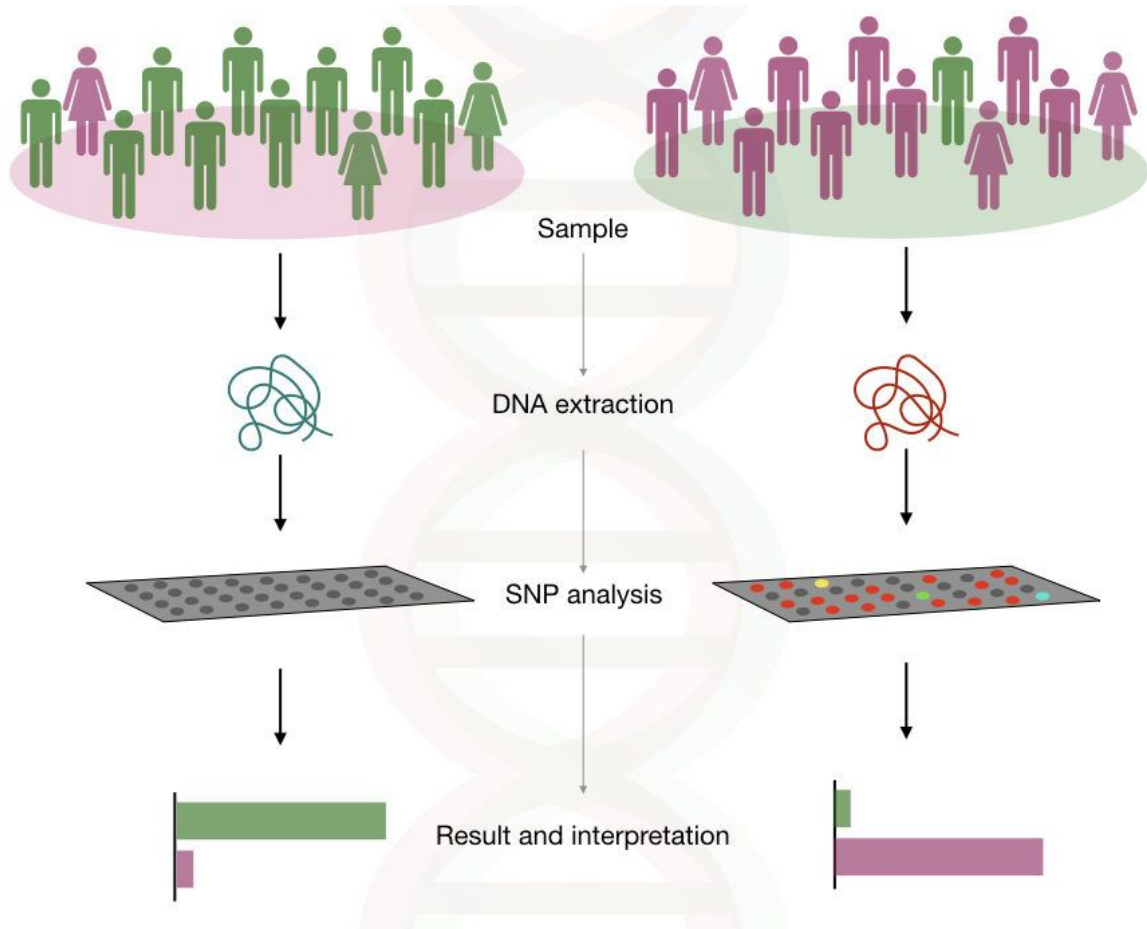
02.

Provést asociační studii



SNP (single nucleotide polymorphism)





[Zdroj](#)

Provést asociační studii

- GWAS - Genome-wide association studies
- Obvykle se testují SNP - single nucleotide polymorphism
- Jen pro časté varianty, minimální četnost - 5%
- Používají se lineární nebo logistické regresní modely v závislosti na tom, zda se jedná o spojitý nebo binární znak
- Výběr GWAS studií v [katalogu GWAS](#)

Trait: type 2 diabetes mellitus

GWAS / Traits / MONDO_0005148

Trait information

Trait label type 2 diabetes mellitus

EFO ID MONDO_0005148

Synonyms 29 synonyms

Mapped terms 7 mapped terms

Description A type of diabetes mellitus that is characterized by insulin resistance or desensitization and increased blood glucose levels. This is a chronic disease that can develop gradually over the life of a patient and can be linked to both environmental factors and heredity.

Reported Traits 99 reported traits

Child traits 0 child traits

Trait in OLS

Trait in OXO

Trait in Open Targets

Trait in PGS Catalog

Available data: [Associations 5450](#) [Studies 227](#) [Full summary statistics 77](#) [LocusZoom](#)

[Download Associations](#)

Include background traits data

Include child trait data

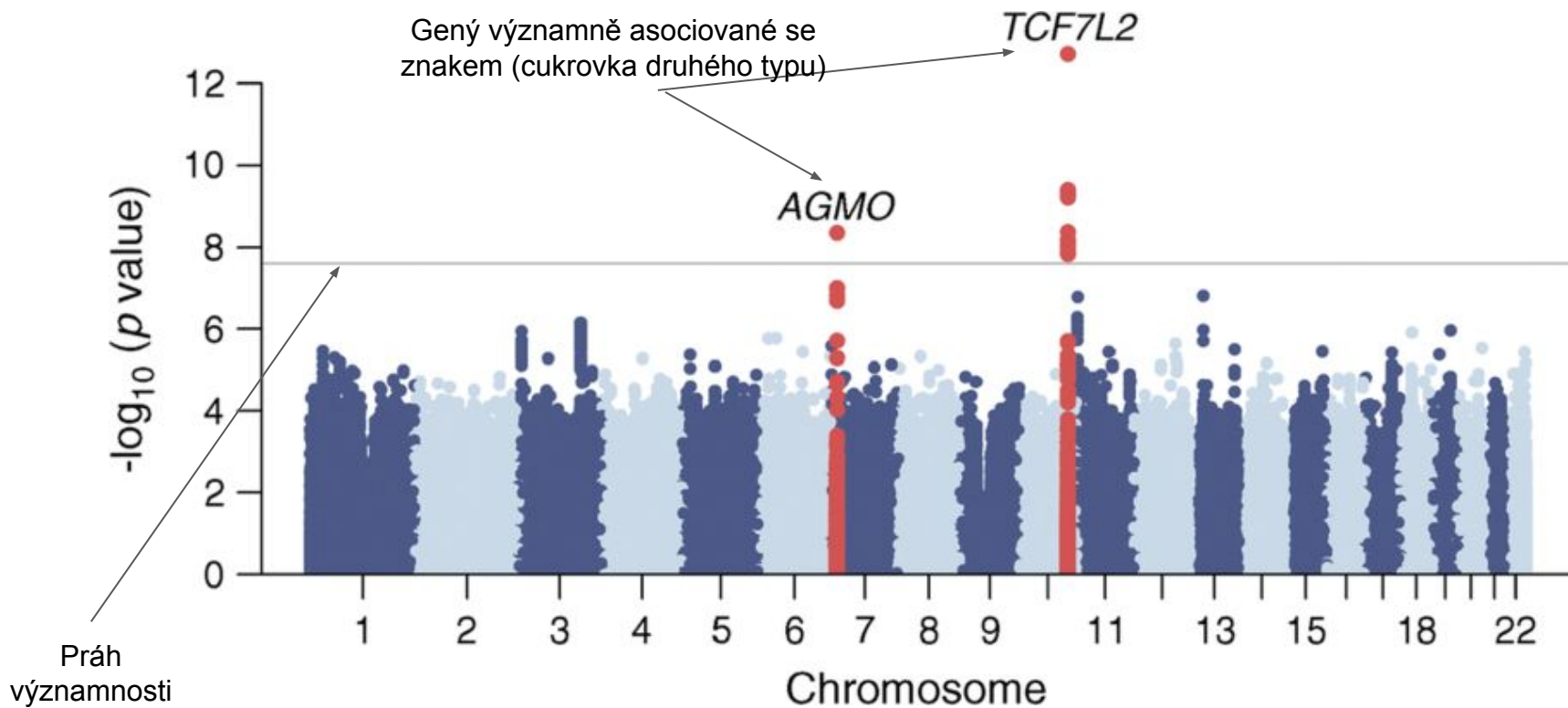
Associations 5450

Show 5 entries

[Column visibility](#) [Export](#) [Clear search](#)

Variant and risk allele	P-value	P-value annotation	RAF	OR	Beta	CI	Mapped gene	Reported trait	Trait(s)	Background trait(s)	Study accession	Location
rs6712932-?	6 x 10 ⁻⁶		NR	1.52	-	[1.27-1.82]	GPR45, LINC01918	Type 2 diabetes	type 2 diabetes mellitus	-	GCST000049	2:105221141
rs7903146-A	5 x 10 ⁻⁶		NR	1.71	-	[1.41-2.08]	TCF7L2	Type 2 diabetes	type 2 diabetes mellitus	-	GCST000049	10:112998590
rs3792615-T	9 x 10 ⁻⁶	(Indian)	0.95	1.93	-	[1.45-2.59]	MARCHF1	Type 2 diabetes	type 2 diabetes mellitus	-	GCST001033	4:163611649
rs12027542-A	4 x 10 ⁻⁷	(Malay)	0.61	1.41	-	[1.23-1.61]	PCNX2	Type 2 diabetes	type 2 diabetes mellitus	-	GCST001033	1:233204408
rs10460009-C	9 x 10 ⁻⁶	(Malay)	0.60	1.35	-	[1.18-1.54]	LPIN2	Type 2 diabetes	type 2 diabetes mellitus	-	GCST001033	18:2948031

Výsledky GWAS - Manhattanský graf



Upraveno z [Cheng et al., 2019](#)

Výsledky GWAS - tabulka

Poměr šancí > 1
znak je
pravděpodobnější u
osoby s účinnou
alelou

rsID	Chromozóm	Pozice	Učinná (effect) alela	Nejbližší gen	Četnost účinné alely	Poměr šancí 95% interval spolehlivosti	p-hodnota
rs7903146	10	114758349	T	TCF7L2	0.356	1.32 (1.22-1.43)	5.3*10 ⁻¹³
rs73284431	7	15434230	G	AGMO	0.905	1.48 (1.3 -1.69)	5.2*10 ⁻⁹

Genomická analýza

01.

**Vybrat znak a vytvořit
kohortu**

02.

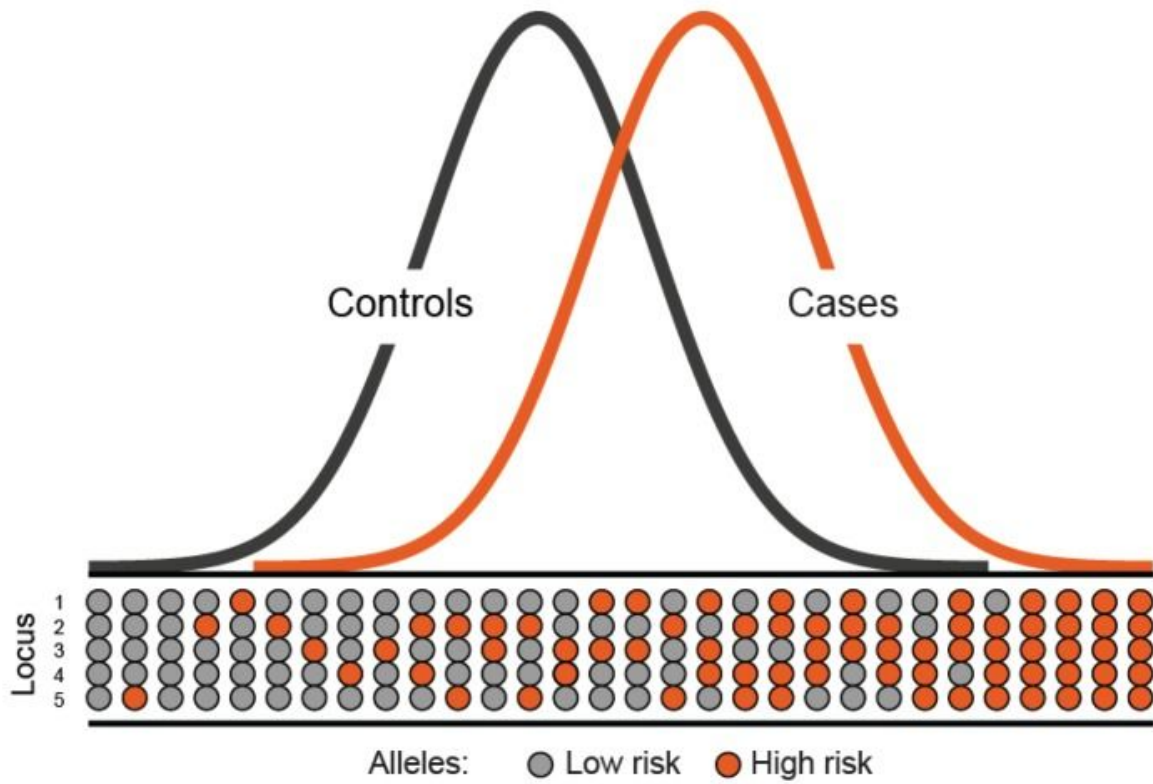
Provést asociační studii

03.

Vytvořit polygenní skóre

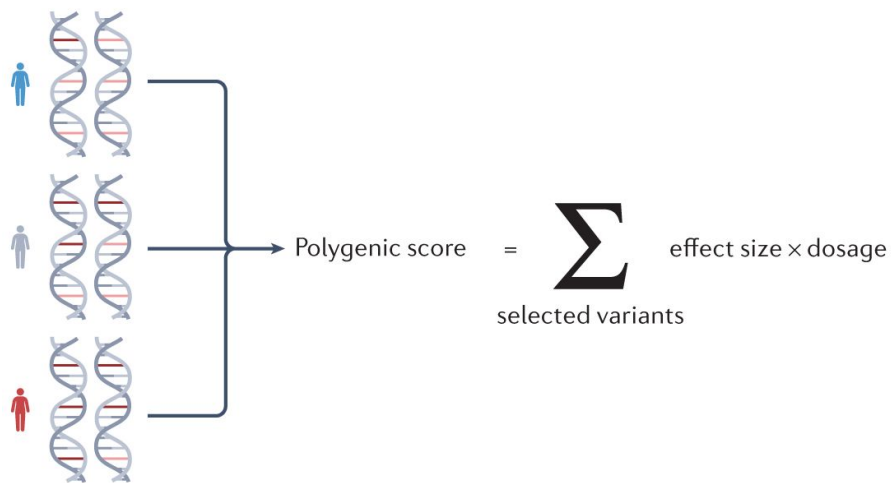
PGS (polygenní skóre)

- Odhaduje pravděpodobnost, že osoba bude mít určitý znak v závislosti na jejích genomických datech
- Je založeno na penalizované regresi
- Výběr studií v [katalogu PGS](#)

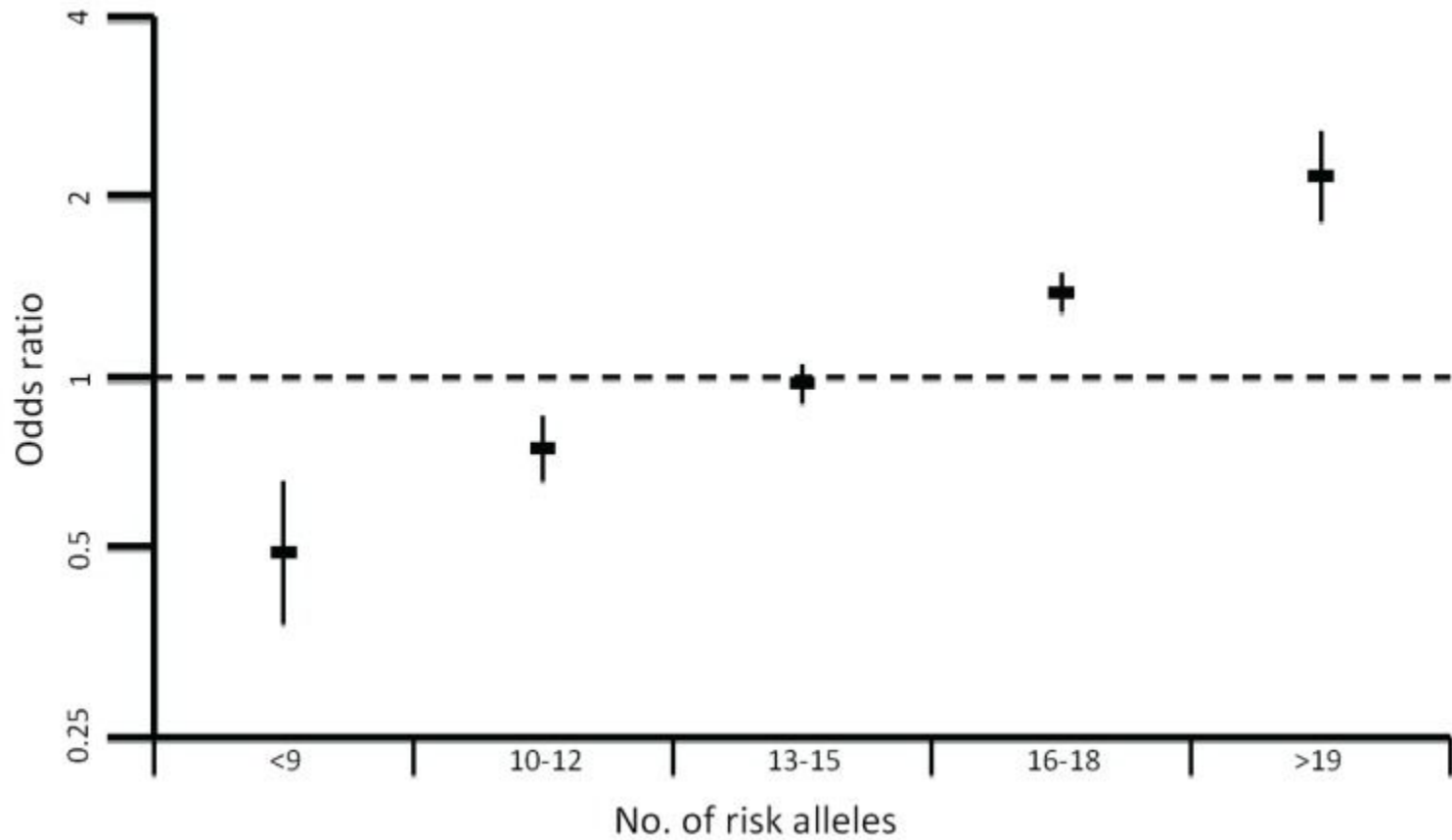


[Whiffin a Houlstone, 2014](#)

Výpočet PGS



[Steinbrenner a Köttgen, 2022](#)



[Whiffin a Houlstone, 2014](#)



Polygenic Score (PGS) ID: PGS000854

Download Score

FTP directory

Terms and Licenses

Predicted Trait

Reported Trait	Type 2 diabetes (based on SNPs associated with beta cell function)
Mapped Trait(s)	type 2 diabetes mellitus (MONDO_0005148 ↗)

Released in PGS Catalog: Nov. 4, 2021

Score Details

Score Construction

PGS Name	T2D_BetaCell
Development Method	
Name	Genome-wide significant variants
Parameters	NR
Variants	
Original Genome Build	GRCh37
Number of Variants	27
Effect Weight Type i	NR

PGS Source

PGS Catalog Publication (PGP) ID	PGP000211
Citation (link to publication)	Aly DM et al. Nat Genet (2021) ↗

Ancestry Distribution [i](#)

Source of Variant Associations (GWAS) i	<ul style="list-style-type: none"> Multi-ancestry (including European): 100% + 17,365 individuals (100%)
PGS Evaluation i	<ul style="list-style-type: none"> European: 100% 5 Sample Sets

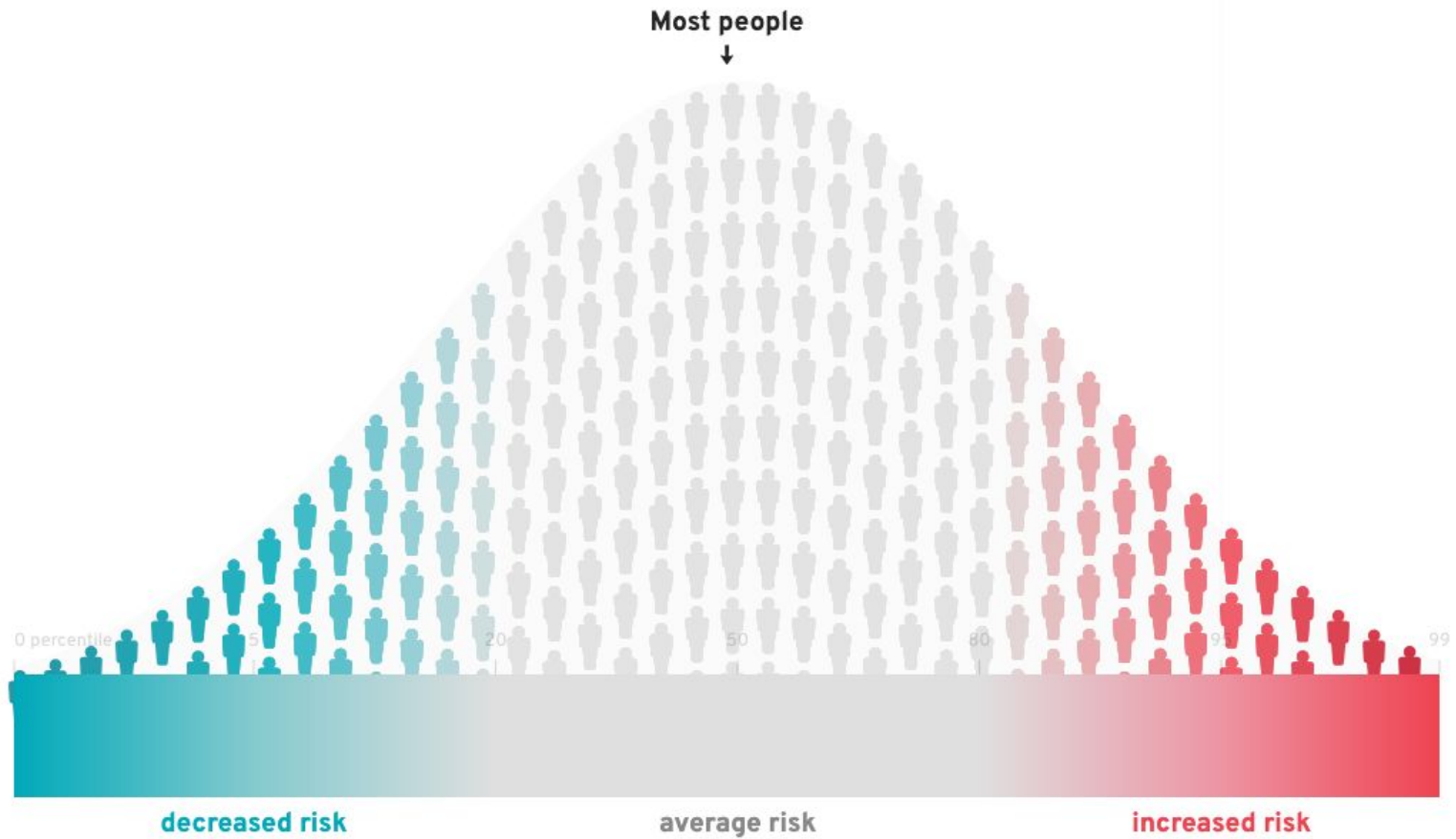
Tabulka PGS

rsID	Učinná (effect) alela	Koeficient účinné alely
rs17791513	A	0.93
rs9921586	G	0.86
...
rs17265513	C	0.2
rs4812829	A	0.18

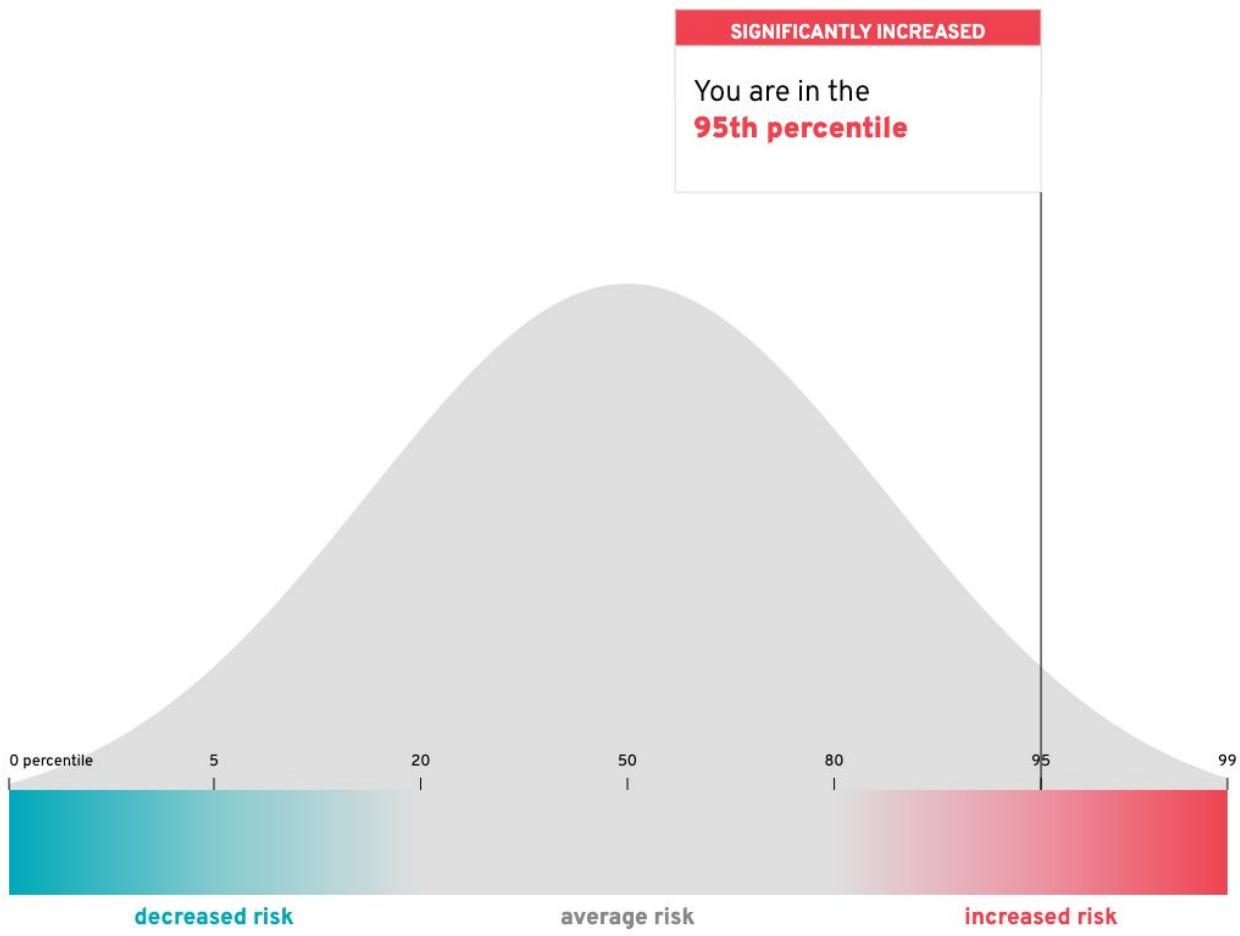
Upraveno z [katalogu PGS](#)

Aplikované PGS

- PGS skóre je relativní
- Nejprve je potřeba spočítat PGS pro referenční populaci pro vytvoření distribuce hodnot skóre
- Následně se spočítá PGS osoby a zjistí se percentil
- Na základě vysokého nebo nízkého percentilu se vytvoří doporučení



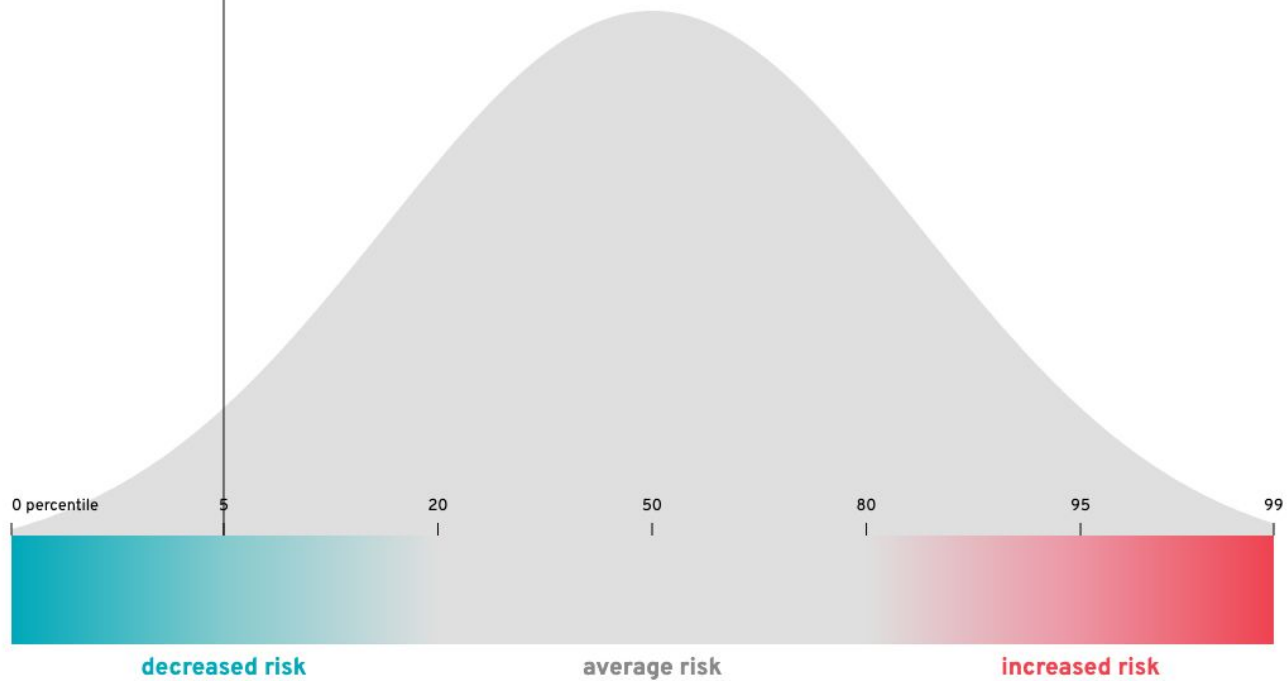
<http://polygeniccores.org/explained/>



<http://polygenicscores.org/explained/>

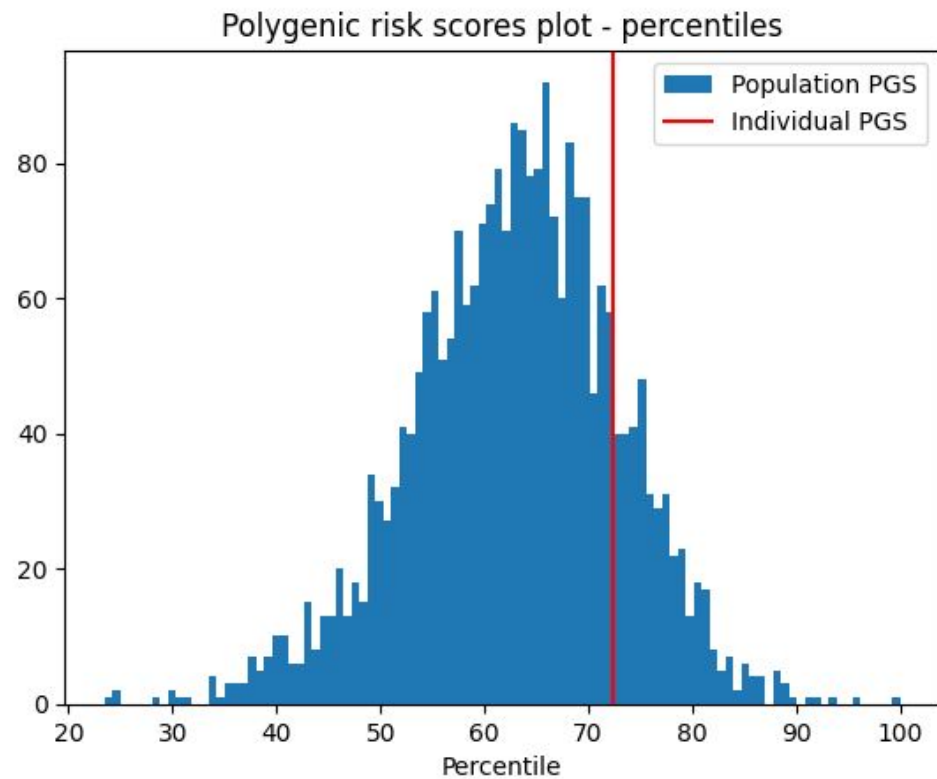
SIGNIFICANTLY DECREASED

You are in the
5th percentile



<http://polygeniccores.org/explained/>

Náš příklad





Demo



Notebook

- Je napsaný v Pythonu
- Vstup
 - Výsledky genotypování pro konkrétní osobu
 - ID PGS skóre
- Výstup
 - Graf se zakreslením percentilu genotypované osoby
- [Odkaz](#)

Co dál?

Naučte se bioinformatiku třeba pomocí [ROSALIND](#)

Osekvujte svoji DNA

Navštivte [bioinformatické semináře na MFF](#)



		FamilyFinder	Y-37	Y-111	BigY-700	mtDNA
Early Bird Sale 2021	2. - 21. listopad	\$59	\$79	\$199	\$379	\$139
Black Friday Sale	22. - 30. listopad	\$39	\$79	\$199	\$379	\$139
Holiday Sale	1. prosinec - 3. leden	\$49	\$79	\$199	\$379	\$139
Valentine's Day Sale	1. - 14. únor	\$59				
St. Patrick's Day Sale	10. - 17. březen	\$59				
DNA Day Sale	20. - 26. duben	\$49	\$99	\$199	\$379	\$139
Mother's Day Sale	1. - 9. květen	\$59				\$139
Father's Day Sale	11. - 20. červen	\$59	\$109	\$219	\$399	
Summer Sale	1. - 31. srpen	\$59	\$109	\$219	\$399	\$139
Early Bird Sale 2022	24. říjen - 20. listopad	\$49	\$99	\$199	\$379	\$129
Black Friday Sale 2022	21. - 30. listopad	\$39	\$79	\$199	\$379	\$119
Holiday Sale 2022	1. prosinec - 3. leden	\$49	\$99	\$199	\$379	\$129
Valentine's Day Sale 2023	1. - 14. únor	\$59				
RootsTech 2023 *	2. - 31. březen	\$49	\$79	\$199	\$379	\$119
St. Patrick's Day Sale 2023	8. - 17. březen	\$59				
DNA Day Sale 2023	19. - 25. duben	\$59	\$99	\$209	\$399	\$129
Mother's Day Sale 2023	4. - 15. květen	\$59				\$119
Father's Day Sale 2023	5. - 18. červen	\$59	\$99	\$209	\$399	
Mendel Festival 2023 *	22. - 30. červenec	\$49	\$79	\$199	\$379	\$119
Summer Sale 2023	1. - 31. srpen	\$49	\$99	\$209	\$399	\$129

<https://gengen.cz/kde-a-kdy-kupovat-testy>



Děkuji za pozornost!

