

Η απόκρυψη των γενετικών αλλαγών προστατεύει το γενετικό απόρρητο επιτρέποντας την κοινή χρήση δεδομένων

Ερευνητές ανέπτυξαν έναν τρόπο προστασίας των ευαίσθητων προσωπικών γενετικών δεδομένων, επιτρέποντας παράλληλα την ελεύθερη πρόσβαση στα δεδομένα που θα ωφελούσαν στην ολοκλήρωση λειτουργικών μελετών του γονιδιώματος.

Για την κατανόηση της γονιδιακής έκφρασης και των ποικίλων φαινοτύπων, οι επιστήμονες στηρίζουν μέρος της μελέτης τους στην χρήση κοινόχρηστων και ελευθέρως προσβάσιμων γενετικών δεδομένων. Ωστόσο, η κοινή χρήση των γενετικών πληροφοριών εγείρει ανησυχίες σχετικά με το απόρρητο των προσωπικών δεδομένων.

Επιπλέον, λαμβάνοντας υπόψη το γεγονός ότι πολλές μελέτες του γονιδιώματος επικεντρώνονται συχνά στην διερεύνηση μίας υπό μελέτη ασθένειας κάθε φορά, υπάρχει ο κίνδυνος διαρροής προσωπικών πληροφοριών που σχετίζονται με την κατάσταση της υγείας του εκάστοτε ατόμου. Ερευνητές από το Πανεπιστήμιο Yale σημείωσαν, ωστόσο, ότι οι λειτουργικές γονιδιωματικές μελέτες δεν απαιτούν τις μεταλλαγές, υποδεικνύοντας ότι οι μεταλλαγές θα μπορούσαν να «αποκρυβούν» για να αποφευχθεί η διαρροή προσωπικών γενετικών δεδομένων.

Η ομάδα του Yale παρουσίασε μια μορφή αρχείου που επιτρέπει την ανάγνωση ακατέργαστων δεδομένων του γονιδιώματος ενώ ταυτόχρονα ελαχιστοποιούνται τυχόν διαρροές προσωπικών απόρρητων πληροφοριών, όπως ανέφεραν στο περιοδικό Cell.

Ο Gerstein και οι συνάδελφοί του στηρίχθηκαν σε ένα σενάριο κατά το οποίο κάποιος συλλέγει κρυφά DNA ενός ατόμου από ένα φλιτζάνι του καφέ, και αντιπαραβάλλει το συγκεκριμένο γονιδίωμα με πληροφορίες από μια βάση δεδομένων. Ένα τυχαίο δείγμα DNA, όταν συγκρίνεται με δεδομένα μελέτης ατόμων με διπολική διαταραχή, θα μπορούσε να δώσει για συσχέτιση του συγκεκριμένου γονιδιώματος και εμφάνιση της νόσου.

Οι ερευνητές ακολούθησαν αυτό το σενάριο - χρησιμοποιώντας δείγματα DNA που συλλέχθηκαν από τα φλιτζάνια ροφήματος από άτομα κατόπιν βέβαια της συγκατάθεσής τους - διαπιστώνοντας ότι μπορούσαν να εξαγάγουν συμπεράσματα για την κατάσταση της υγείας τους.

Για να αποφευχθούν τέτοιες διαρροές ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων, οι ερευνητές επινόησαν μια διαδικασία ανάρτησης των δεδομένων που αποκρύπτει συγκεκριμένες γονιδιακές παραλλαγές από το σύνολο των γενετικών πληροφοριών - αντικαθιστώντας τις συγκεκριμένες πληροφορίες με δεδομένα από το ανθρώπινο γονιδίωμα αναφοράς.

«Μπορούμε να προστατεύσουμε το προσωπικό απόρρητο ενώ ταυτόχρονα ενθαρρύνουμε τους ανθρώπους να συμμετάσχουν σε γενετικές μελέτες προς όφελος της κοινωνίας», δήλωσε ο πρώτος συγγραφέας Mark Gerstein. ●

Η συνεργασία Ardigen και BioCollective στην μεταγονιδιωματική διερεύνηση βιοδεικτών της νόσου του Πάρκινσον

Οι εταιρείες Ardigen και BioCollective ανακοίνωσαν την συνεργασία τους στο πλαίσιο μεταγονιδιωματικής διερεύνησης βιοδεικτών για την εξέλιξη της νόσου του Πάρκινσον.

Οι εταιρείες θα χρησιμοποιήσουν την πλατφόρμα ερμηνείας του μικροβιώματος της Ardigen, που βασίζεται σε τεχνητή νοημοσύνη, για να αναλύσουν μεταγονιδιωματικά και κλινικά δεδομένα που λαμβάνονται μέσω δείγματος κοπράνων ασθενών με νόσο του Parkinson από τη BioCollective. Η προσπάθεια θα έχει στόχο τη διερεύνηση βιοδεικτών και τη σημασία αυτών στη διάγνωση και την εξέλιξη πρώιμου σταδίου της νόσου του Πάρκινσον.

«Η νόσος του Πάρκινσον είναι μια εξαιρετικά περίπλοκη ασθένεια και η μελέτη του μικροβιώματος συμβάλλει σημαντικά στην κατανόηση της νόσου», δήλωσε σε ανακοίνωσή της η CEO της BioCollective, Martha Carlin. «Πιστεύουμε ότι η συνεργασία θα βοηθήσει στην κατανόηση του ρόλου του μικροβιώματος στην υγεία του ανθρώπου».

Τον Φεβρουάριο, η BioCollective που εδρεύει στο Denver έλαβε ενίσχυση ύψους 1,2 εκατομμυρίων δολαρίων από τα Εθνικά Ινστιτούτα Υγείας των ΗΠΑ για να αναπτύξει ένα εθνικό πρότυπο αναφοράς μικροβιώματος. ●

Το πανεπιστήμιο του Manchester και η Sano Genetics στην έρευνα των γενετικών παθήσεων των οφθαλμών

Η Sano Genetics και οι ερευνητές στο Πανεπιστήμιο του Manchester στο Ηνωμένο Βασίλειο δήλωσαν ότι θα συνεργαστούν με στόχο την κλινική εφαρμογή της έρευνας για τις γενετικές παθήσεις των οφθαλμών.

Στόχος είναι η ανάπτυξη μιας βάσης δεδομένων που θα προσδιορίζει τον τρόπο με τον οποίο το γενετικό υπόβαθρο μπορεί να επηρεάσει την έκβαση της νόσου και η προσπάθεια θα βασιστεί εν μέρει στην διαδικτυακή πλατφόρμα της Sano Genetics και σε kit απομόνωσης DNA (η Sano θα παρέχει στους χρήστες kit απομόνωσης DNA από τον σίελο). Η Innovate UK, μια κυβερνητική υπηρεσία, υποστηρίζει την προσπάθεια με 80.000 £, ενώ ο συνολικός προϋπολογισμός για το έργο υπολογίζεται περίπου 153.000 £. Η διάρκεια του εγχειρήματος υπολογίζεται στα δύο χρόνια.

Ο Patrick Short, διευθύνων σύμβουλος της Sano Genetics, δήλωσε ότι η συνεργασία στοχεύει στην εξαγωγή αποτελεσμάτων που θα μπορούν να χρησιμοποιηθούν άμεσα στην πρόβλεψη του κινδύνου ανάπτυξης γενετικών παθήσεων των οφθαλμών και στη θεραπεία αυτών.

Ο Jamie Ellingford, ερευνητής στο Πανεπιστήμιο του Μάντσεστερ και επικεφαλής ερευνητής του εγχειρήματος, δήλωσε ότι η προσπάθεια θα μπορούσε να οδηγήσει σε ταχύτερη διάγνωση των γενετικών παθήσεων των οφθαλμών και την ανάπτυξη νέων θεραπευτικών προσεγγίσεων. ●

Ταξινόμηση γενετικών παραλλαγών με κριτήρια ACMG/AMP και γνώμονα την Τεχνητή Νοημοσύνη

Η Fabric Classification Engine (ACE) είναι η νέα μηχανή εξαγωγής συμπερασμάτων βασισμένη σε Τεχνητή Νοημοσύνη (Artificial Intelligence, AI), η οποία αξιοποιώντας πληροφορίες γονιδίων και γονιδιακών παραλλαγών επιτρέπει την ακριβή χαρακτηρισμό γενετικών παραλλαγών με βάση τα κριτήρια του American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology (ACMG / AMP).

Με τον όρο ACMG/AMP, αναφερόμαστε σε ένα σύνολο οδηγιών για την εκτίμηση της παθογένειας κληρονομικών νόσων και της διάγνωσης αυτών με βάση τις μεταλλαγές. Οι πολυάριθμες πληροφορίες που απαιτούνται για τον σωστό χαρακτηρισμό των αλλαγών, είναι δύσκολο να ενσωματωθούν αποτελεσματικά χειρονακτικά, με αποτέλεσμα να προκύπτουν πολλές ασυμφωνίες στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων και υψηλό κόστος.

Η νέα μηχανή ταξινόμησης AI (ACE) του Fabric είναι μια μηχανή τεχνητής νοημοσύνης που συνάγει αυτόματα την ταξινόμηση των μεταλλαγών, επικυρώνοντας τα αποτελέσματα ACMG-AMP έναντι άλλων βάσεων δεδομένων, όπως ClinVar και VariSNP. Το Fabric Classification Engine είναι ενσωματωμένο στο Fabric Enterprise, μια πλατφόρμα λογισμικού που βασίζεται σε νέφος για κλινική γονιδιωματική ανάλυση, για να επιτρέψει σε εργαστήρια γενετικών αναλύσεων εύκολη πρόσβαση. ●

Εφαρμογή κινητού NGS αλληλούχισης νέας γενιάς, η νέα διάσταση στις αναλύσεις πεδίου

Στα πλαίσια της συνεχιζόμενης τάσης για αποκεντρωμένες γονιδιωματικές αναλύσεις με φορητά μέσα και με τη λιγότερη δυνατή εξάρτηση από δικτύωση και επικοινωνίες, το εργαστήριο Cold Spring Harbor (CSHL) ανακοίνωσε ότι ερευνητές του ανέπτυξαν το πρώτο λογισμικό ανάλυσης γονιδιώματος, που τρέχει σε κινητό τηλέφωνο, το iGenomics, μια νέα εφαρμογή για iPhone που συνδυάζεται με φορητή συσκευή αλληλούχισης DNA ώστε να προκύπτει μια συσκευή που θυμίζει το ανάλογο σαρωτή χειρός “tricorder” στην παλαιά σειρά επιστημονικής φαντασίας Star Trek. Η εφαρμογή iGenomics τρέχει στο iOS καταργώντας την ανάγκη για εξελιγμένα-και ακριβά- υπολογιστικά συστήματα, φορητά ή όχι, που έπρεπε να αναπτύσσονται επί του πεδίου, ιδίως σε περιπτώσεις οικολογικών μελετών, όπου η ανάγκη είναι πάγια, ή σε έκτακτες περιπτώσεις, όπως η απόκριση σε επιδημικό κύμα. Ο Asryn Palatnick δημιούργησε το λογισμικό iGenomics στο CSHL στο εργαστήριο του Αναπληρωτή Καθηγητή Schatz, εντός οκτώ ετών, αρχίζοντας από δεκατεσσάρων, ως μαθητής. Σήμερα μηχανικός λογισμικού για τη Facebook, ο Palatnick είχε ήδη εμπειρία στην ανάπτυξη εφαρμογών για το iPhone όταν συνεργάστηκε με το εργαστήριο του Schatz. Το iGenomics αναπτύχθηκε για να συνδυάζεται με τα διάφορα φορητά μοντέλα του αλληλοχρησιμοποιητή Oxford Nanopore, καθώς διαπιστώθηκε ότι ενώ οι αλληλοχρησιμοποιητές σμικρύνονταν, δεν συνοδεύονταν από ανάλογες τεχνολογικές εξελίξεις στην υπολογιστική υποδομή που τους υποστήριζε με αποτέλεσμα αδυναμία διεξαγωγής της μελέτης σε περιβάλλον πλήρως φορητής συσκευής. Οι κομβικές υπολογιστικές διεργασίες, όπως σύγκριση, παράθεση και ανάλυση των δεδομένων αλληλουχίας απαιτούσαν διασυνδεδεμένους εξυπηρετητές ή εξειδικευμένους, εξαιρετικά ακριβούς φορητούς υπολογιστές. Το προσωπικό αμέσου επεμβάσεως σε επιδημίες μετακινείται με βαλίτσες γεμάτες από ανταλλακτικά συσκευών Nanopore και φορητούς υπολογιστές προκειμένου

να αναπτυχθεί και να διεξάγει αναλύσεις πεδίου σε απομακρυσμένες περιοχές. Με το iGenomics αυτές οι επιχειρήσεις γίνονται περισσότερο προσιτές σε τιμή και τεχνογνωσία και εύκαμπτες σε σχεδιασμό και διεξαγωγή. Οι χρήστες μπορούν να ανταλλάξουν δεδομένα αλληλουχιών μεταξύ τους ακόμη και στις πλέον απρόσιτες περιοχές όπου δεν υπάρχει Διαδίκτυο, με αποτέλεσμα να εξετάζεται η χρήση της εφαρμογής σε διαστημικά πειράματα αλληλούχισης DNA, καθώς είναι γνωστό ότι υπάρχει μεγάλο ενδιαφέρον για τη διεξαγωγή αναλύσεων μοριακής βιολογίας σε τέτοιες συνθήκες και περιβάλλοντα, για ποικίλους λόγους, κάτι αδύνατο με τυπική υπολογιστική υποδομή και ανάγκες συνεχούς ανταλλαγής δεδομένων μέσω δικτύων εξυπηρετητών και βάσεων δεδομένων.

Στην επιθεώρηση Gigascience, οι Palatnick και Schatz αναφέρουν ότι ο αλγόριθμος iGenomics μπορεί να χαρτογραφήσει ταχύτατα αλληλουχίες ιικών παθογόνων, όπως οι ιοί Zika και οι γριποϊοί, ώστε να εντοπίσει μεταλλάξεις και παραλλαγές σημασίας για την διάγνωση και θεραπεία. Επίσης προσφέρεται διαδικτυακή εκπαίδευση για ανάπτυξη άλλων εφαρμογών, όπως η γονιδιωματική ανάλυση του ιού SARS-CoV-2. Με τον τρόπο αυτό οι αποκεντρωμένες αναλύσεις, που μέχρι τώρα γίνονταν με αναλώσιμα δοκίμια ή με φορητά εργαστήρια με δυνατότητα εξέτασης ορισμένων μόνο τόπων περνά σε άλλο επίπεδο, όπου η πλήρης φορητότητα και η μαζική ανάλυση συνυπάρχουν. Ο Schatz πιθανολογεί ότι η νέα εφεύρεση θα είναι χρήσιμη σε προσωπικό ανεπτυγμένο στο πεδίο, αλλά και σε αστικό περιβάλλον. Θεωρεί ότι όπως σήμερα όλοι κυκλοφορούν με μια κάμερα σχετικά υψηλής ευκρίνειας στην τσέπη, έτσι και στο μέλλον ο καθένας θα μπορεί να κάνει μια γενετική ανάλυση του αμέσου περιβάλλοντός του για να προσδιορίσει την βιοασφάλειά του, πχ από παθογόνους παράγοντες, ή και του εαυτού του, χωρίς εξάρτηση από προσωπικό εταιρικής ή άλλης υπαγωγής και ως εκ τούτου με μέγιστη διακριτικότητα. ●