



UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID
FACULTAD DE CIENCIAS MATEMÁTICAS

Departamento de Estadística e Investigación Operativa
Plaza de las Ciencias, 3. 28040 Madrid
Teléfono: +34 91 394 4432
E-mail : dp072@ucm.es

Seminario de Estadística e Investigación Operativa

Interacción gen-gen: Una aplicación al cáncer de tiroides

Lucía Inglada Pérez

(Universidad Complutense de Madrid)

La mayoría de los factores genéticos que generan susceptibilidad a desarrollar enfermedades complejas está aún por descubrir. Una de las posibles causas podría ser el bajo número de estudios en los que se propone que los fenotipos podrían explicarse como la actividad conjunta de distintos genes actuando de una forma no aditiva (epistasia o interacción gen-gen).

En este sentido se han desarrollado numerosos métodos como pueden ser: Multifactor Dimensionality Reduction (MDR), Maximum Entropy Conditional Probability Modeling (MECPM), SNPHarvester, MegaSNPHunter, and Model Based - Multifactor Dimensionality Reduction (MB-MDR) para el análisis de interacciones gen-gen. Sin embargo, en la actualidad no existe consenso sobre el método más adecuado.

El principal objetivo de este trabajo es analizar y ampliar la metodología existente para la identificación de interacciones epistáticas y aplicarlo a una enfermedad heterogénea y compleja, como es el cáncer papilar de tiroides. Para ello se dispone de una de las mayores series de casos de cáncer de tiroides descritas hasta la fecha.

Nuestro estudio pionero de epistasia contribuye a la literatura científica al revelar una interacción, estadísticamente significativa, entre las variantes de los genes STK17B y PAX8 ($p=0.00010$). La interacción fue replicada en una segunda serie independiente de pacientes ($p=0.017$). Además, demostramos una relación inversa entre la expresión de PAX8 y STK17B en un conjunto de líneas celulares derivadas de carcinomas de tiroides humanos.

En resumen, mediante la utilización de estudios de asociación, nuestro trabajo sugiere una nueva dirección en el estudio de la contribución genética a las enfermedades complejas como el cáncer.

Seminario Sexto Ríos, Facultad de Ciencias Matemáticas, UCM

12:00 horas, viernes 13 de diciembre de 2019