

7th Workshop on Probabilistic and Statistical Methods

February 13–15, 2019

ICMC/USP, São Carlos, SP, Brazil

Special Sessions Statistical Methods Applied to Genetic Data

ICMC/USP - DEs/UFSCar

Statistical Methods Applied to Genetic Data

Benilton S Carvalho (UNICAMP, Brazil)

Identificação de Variantes Raras em Estudos Genômicos

Abstract: Ao longo da última década, com o desenvolvimento contínuo da tecnologia e metodologias analíticas, a geração de dados genômicos a partir de amostras biológicas teve seu custo reduzido em ordens de magnitude. Na década de 2000, o sequenciamento de um genoma completo custou aproximadamente 100 milhões de dólares. Atualmente, o custo é da ordem de 1.000 dólares, no mercado internacional. Como consequência deste processo, hoje é possível o sequenciamento de indivíduos em escalas maiores, chegando até o nível populacional. Assim, torna-se cada vez mais comum a realização de estudos para identificação de posições genômicas associadas com a ocorrência de fenótipos de interesse, como doenças complexas. O processo de análise de dados é composto por diversas etapas, que incluem filtros de diferentes tipos e modelos estatísticos para a avaliação efetiva de evidências de associação. Neste trabalho, apresentarei, da perspectiva analítica, as estratégias empregadas no Instituto Brasileiro de Neurociência e Neurotecnologia (BRAINN/FAPESP) nos estudos realizados com o intuito de identificar bases genéticas da epilepsia.

Júlia Maria Pavan Soler (IME-USP, Brazil)

Proteogenômica: a negação do one-size-fits-all

Abstract: A Proteogenômica inaugura uma nova fase de pesquisa multi-omics na Biologia Molecular, buscando integrar eficientemente grandes bancos de dados do genoma, transcriptoma e proteoma com informações clínicas. A promessa é identificar padrões específicos de pacientes e usar esse conhecimento na medicina personalizada e de precisão. Esta palestra tratará dos desafios interdisciplinares envolvidos, da abordagem e contribuição da estatística para essa área de pesquisa.

Oswaldo Anacleto (ICMC-USP, Brazil)

A stochastic transmission model to estimate social genetic effects in infectious diseases

Abstract: Current stochastic epidemic models ignore genetic heterogeneity in infectivity, which is the propensity of an infected individual to transmit diseases. Variation in this social interaction trait leads to the common superspreading phenomenon, where a minority of highly infected hosts transmit the majority of infections. To date, is not known whether infectivity is genetically controlled. We present a novel stochastic transmission model which, by combining individual-level Poisson processes

with bivariate random effects, can fully capture genetic variation in infectivity. We show that not only can this Bayesian model accurately estimate heritable variation in both infectivity and the propensity to be infected, but it also can identify parents more likely to generate offspring that are disease superspreaders. We also present a Bayesian analysis of a large-scale fish infection experiment which, for the very first time, shows that genetics does indeed contribute to variation in infectivity and therefore affects the spread of diseases.

Joint work with Andrea Doeschl-Wilson (U. of Edinburgh, Scotland) and Santiago Cabaleiro (CETGA, Spain)