

Associació CNVs i malaltia

Resum de la línia de recerca. Els estudis d'associació genètica normalment utilitzen com a marcadors genètics el que es coneix com a SNP (de l'anglès *single nucleotide polymorphism*, pronunciat "esnip"). Actualment l'investigació genètica s'interessa per altres variants conegudes com a CNV (del anglès *copy number variant*). Aquestes variants es poden quantificar amb tècniques de laboratori, però la tecnologia encara té certes limitacions. La principal és que el nombre de còpies s'estima amb incertesa. Aquesta incertesa fa que els mètodes estadístics tradicionals estiguin esbiaixats quan s'avalua l'associació entre els gens i la malaltia. El nostre grup ha desenvolupat uns models per testar l'associació entre CNVs i malalties comunes (càncer, asma, infart, ...) que tenen en compte aquesta incertesa, i per tant, permeten trobar gens de susceptibilitat amb més probabilitat.