



Genetikai-, Sejt- és Immunbiológiai Intézet  
Semmelweis Egyetem

# A Semmelweis Genomikai Hálózat

## BEVEZETŐ

Falus András

az MTA rendes tagja,  
Semmelweis Egyetem, Genetikai, Sejt- és Immunbiológiai Intézet  
afalus@gmail.com

Nyolc éve zajlik egy előadássorozat a Nagyvárad téren, a tavaszi és az őszi időnyben, változó gyakorisággal, mindig szerdán három és öt óra között. Most, a *Magyar Tudomány* szerkesztőivel együtt elhatároztuk, hogy rövid cikkek formájában, közérthetőbb nyelven, de a lényegét mégis megtartva tájékoztatjuk a szélesebb magyar tudományos közösséget az előadások tartalmáról. Lényegében a modern biológiai, orvosbiológiai trendeket szeretnénk bemutatni ezekkel a közleményekkel. Teszünk ezt azzal a meggyőződéssel, hogy a genomika és a rendszerszemléletű biológia berobbanása kutatói paradigmáinkba a szűkebb szakmai jelentőségen túl izgalmas tudományozás- és társadalmi eseménynek vagy akár popkultúra-trendnek is tekinthető.

Eredetileg 2001-ben, elsősorban saját továbbképzésünk okán ezeken az előadásokon

az orvosi genomikáról akartunk beszélni, aztán lassan ez a kezdeményezés tematikájában kiszélesedett. Ma már talán helyesebb lenne a *Semmelweis Rendszerbiológiai Előadások* címet adni a sorozatnak.

Mi is az a genomika, és mi a rendszerszemléletű biológia?

A genomika a teljes genom kutatásának tudománya, a szó egyfajta globális genetikát jelent. Más szóval, nemcsak a genetikai állomány kevesebb mint ötvenedét elfoglaló fehérjéket kódoló génekkel foglalkozik, hanem az emberben mintegy 3,2 milliárd nukleotidból álló teljes genommal. A modern biomedicinális kutatás lényege, hogy az, túllépve az adatgyűjtő részletkérdések (szükség szerű) megválaszolásán, megkísérli az egyes (amúgy rendkívül komplex) biológiai jelenségeket kontextusban, környezetükkel egységes rend-

szerben szemlélni, és kapcsolódási összefüggéseikben, hálózatában megérteni.

Erre ma már sok minden képessé teszi a szakma képviselőit. A molekuláris genomikai adatok halmazát kapjuk a nagy áteresztőképességű módszerek segítségével. A nanobio-technológia csúcsteljesítményeit jelentik a *microarray*-ek, a *chipek*, ahol ma már akár 150–200 ezer gén is vizsgálható néhány négyzetcentiméteren. Automatikusan vezérelt rendszerek napi sokmillió pontmutációt (nukleotid „betűhibát”) tudnak „elolvasni”. Más módszerek a teljes genom szintjén képesek nukleotidszakaszok kieséseit, átrendeződéseit és beékelődéseit feltárni. Hatalmas adattömeg áll rendelkezésre a biológiai anyaggyűjtemények (biobankok) és a webről letölthető adatbankok révén. Ide tartoznak a klinikai, laboratóriumi adatbázisok is. Külön kell említeni a szakirodalmi adatok nyelvészeti informatikai technikákkal elemzett („bibliomikai”) feldolgozását. Mindehhez kapcsolódik a biomedicinális terület egyik legcsillagobb határtudománya – a robbanásszerűen fejlődő bioinformatika is.

A DNS-szintű adatok (SNP, genomszintű deletiók és insertiók) mellett az expressziós (mRNS, protein stb.) hatalmas tömegét kilátástalan lenne a korábbi biostatistikai eljárásokkal értékelni. Ez az igény megtermékenyítően hatott az alkalmazott matematikára is. Lovász László Wolf díjas akadémikus is a Bolyai-díj átvételekor azt mondta, hogy ma a biológia (neurobiológia, genomika) lett az egyik legnagyobb „megrendelője” a matematikának. Ma már nagy hatékonyságú informatikai programok állnak rendelkezésre.

Például, egy leolvasott expressziós *microarray* kiértékelése, túlmenően az adatok minőségellenőrzésén és normalizálásán, egy elsődleges adatelemzést jelent (*feature extract*). Ezek az adatok ezt követően, a szakirodalmi háttér tükrében bekerülnek egy génhálózat-elemző rendszerbe (*gene pathway* analízis), amely már összefüggéseiben, egymáshoz való viszonyában, hálózatként vizualizálva értékeli a kapott experimentális adatokat. Az egyik legújabb eljárás pedig az ún. *gene set enrichment* analízis, ahol teljes géncsoportok együttes változásai lesznek láthatóak. Hatalmas ugrást él át a metabolomika, amelynek keretében a kis molekulatömegű anyagok változását mérik, hasonló rendszerbiológiai, tehát hálózatos szemlélettel. A génhálózatok elemzésére ma már sok példa adódik.

A genomika, proteomika, metabolomika stb. – az „*omika*” korszak – a tudomány globalizációjának vezető irányzatává vált. Rákkutatásban onkogenomikáról, gyógyszerkutatásban farmakogenomikáról, immunológiában immungenomikáról beszélünk, hogy csak néhány példát említsünk. Ez a komplex megközelítés, ez a rendszerszemléletű biológia lényege.

A következő hónapokban (természetesen a teljesség igénye nélkül) ízelítőt szeretnénk adni a genomika, a *systems biology* izgalmas területéről. Reméljük, hogy sikerül megmutatni és megosztani azt az örömet, amit mi biológusok, orvosok, gyógyszerészek, kutatók érzünk e szép új világ feltárulása során.

Kulcsszavak: *genomika, rendszerbiológia, molekuláris medicina, bioinformatika*