

Zastosowanie danych genetycznych i epigenetycznych do predykcji fenotypu twarzy człowieka - opracowanie teoretycznych podstaw przewidywania wyglądu twarzy.

Wygląd fizyczny człowieka jest wysoce odziedziczalny i bardzo różnicujący ze względu na zmienność cech twarzy, pigmentacji, wzrostu i masy ciała. Wyjaśnienie genetycznych podstaw zróżnicowania współczesnego człowieka jest ważnym zagadnieniem współczesnej biologii człowieka. Obecnie zróżnicowanie współczesnych ludzi może być skutecznie badane przy użyciu narzędzi genomicznych.

Głównym celem proponowanego projektu jest wykorzystanie informacji genomicznych do opracowania teoretycznych podstaw predykcji wyglądu twarzy, które mogłyby być przydatne w kontekście kryminalistycznym i antropologicznym. Dodatkowym celem jest wygenerowanie danych, w tym na temat rzadkich wariantów genetycznych, które mogłyby zasilić szersze badania prowadzone przez nas we współpracy zagranicznej w celu dalszego wyjaśnienia genetyki morfologii twarzy. Większość danych potrzebnych do realizacji projektu została już zebrana i wymaga analizy bioinformatycznej i statystycznej. Dodatkowe dane zostaną zebrane przy użyciu podwójnego systemu analizy fenotypu twarzy, tj. tomografii komputerowej i skanowania trójwymiarowego. Podwójna metoda fenotypowania zapewni wgląd w rolę genów istotnych w kształtowaniu twardych (kostnych) i miękkich tkanek twarzy. Nowy zestaw próbek zostanie przeanalizowany przy użyciu sekwencjonowania pełnogenomowego i mikromacierzy Infinium MethylationEPIC, które dostarczają informacji o metylacji DNA. Uzyskany zestaw danych omicznych pozwoli na uchwycenie wpływu genów i środowiska na kształt twarzy.

Wysoce złożony fenotyp twarzy pozwala na wzajemne rozpoznawanie i dlatego ma zastosowanie w identyfikacji człowieka. Ponadto wygląd twarzy ma znaczenie estetyczne, a wiele zaburzeń genetycznych powoduje wady rozwojowe twarzy, z których rozszczep wargi i podniebienia jest jedną z najczęstszych wad wrodzonych. Dlatego też badanie genetyki twarzy jest ważne w kontekście badań nad ewolucją człowieka, kryminalistyki oraz ze względów medycznych i społecznych.

Pomimo wielu badań nad genetyką twarzy, są one nadal kontynuowane ze względu na potrzebę gromadzenia dużych ilości danych, w szczególności w celu wyjaśnienia znaczenia rzadkich wariantów genetycznych i wyjaśnienia czynnika epigenetycznego w kształtowaniu trójwymiarowego fenotypu twarzy. W niniejszym wniosku proponujemy zbadanie znaczenia zmienności DNA (zarówno genetycznej, jak i epigenetycznej) w wyjaśnianiu fenotypu twarzy. Z dostępnych do tej pory danych wynika, że znaczna ilość informacji na temat morfologii twarzy jest zawarta w genetycznym pochodzeniu (ancestry), a także płci, wieku i BMI.

Nasze badania mają umożliwić przewidywanie wyglądu twarzy poprzez opracowanie algorytmu matematycznego (metody predykcyjnej). Wykorzystanie metod uczenia maszynowego będzie istotną częścią projektu, zarówno na etapie opisu fenotypu, jak i opracowywania metody predykcji. Ponadto wygenerowane dane pozwolą na ich integrację w ramach szerszego projektu badawczego poświęconego genetyce twarzy i dalsze wyjaśnienie złożonej architektury genetycznej morfologii twarzy.