



Väitöstiedote

7.12.2010

# Geenikartan salat auki avoimen lähdekoodin yhteistyöllä

|                            |  |
|----------------------------|--|
| Väitöskirjan nimi          | Probabilistic analysis of the human transcriptome with side information<br>(Ihmissen geenien ilmentymisen ja taustatiedon tilastollinen mallitus)  |
| Väitöskirjan sisältö       | <p>Väitöstyössä on kehitetty uusia koneoppimismenetelmiä ihmisen geenikartan tulkitsemiseen. Yhteistyö biolääketieteen asiantuntijoiden kanssa on tuottanut tutkijoiden käyttöön uusia laskennallisia tutkimusvälineitä ja uutta tietoa perimän toiminnasta.</p> <p>Ihmissen geenikartan julkaisu vuonna 2001 toimi lähtölaukauksena laajemmalle hankkeelle, jonka tavoitteena on ymmärtää, miten geenikarttaa tulisi tulkita. Mittausmenetelmien kehitys on auttanut ymmärtämään uusin tavoin perinnöllisen informaation järjestäytymistä ja elämän rakennetta. Tietokantoihin on kertynyt valtava määrä mittaustietoa geenien toiminnasta ja vuorovaikutuksista. Ongelmana on, miten korkealotteisesta ja heikosti ymmärretystä havaintotulvasta saadaan seulottua tutkimuksen kannalta oleellinen informaatio ja jalostettua siitä käyttökelpoista tietoa. Geenien ilmentyminen eli RNA-molekyylien tuotto on keskeinen perinnöllisen informaation säätelytaso, jonka avulla solu säätelee proteiinien tuottoa ja solun toimintaa. Eri lähteistä saatavien havaintojen yhdistely ja taustatiedon käyttö mallituksen tukena on auttanut kasvattamaan mallien tilastollista voimaa ja seulomaan havainnoista kiinnostavaa rakennetta, joilla on saatu uutta tietoa muun muassa syöpämekanismeista. Julkiset tietokannat ovat mahdollistaneet geenitiedon louhinnan mittakaavassa, johon yksittäisten tutkimuslaitosten voimavarat eivät riittäisi. Väitöstyön tulokset on julkaistu avoimilla lisensseillä, jotka edistävät teoreettisten tulosten käyttöönottoa sovellusaloilla.</p> <p>- Avoimuus takaa tutkimusmenetelmien saatavuuden ja tehokkaan jatkokehityksen kiihdyttämällä tutkimuksen etenemistä. Mittausaineistojen, tutkimustiedon ja lähdekoodin vapaa jakaminen on auttanut lähentämään teoreettista ja soveltavaa tutkimusta ja avannut huikaita mahdollisuuksia maailmanlaajuiselle yhteistyölle perimän toiminnan selvittämiseksi, Lahti sanoo.</p> <p>Tällä hetkellä Lahti on vierailevana tutkijana Euroopan bioinformatiikan instituutissa Isossa-Britanniassa, jossa ylläpidetään yhtä laajimmista julkisista geenitietopankeista.</p> |
| Väitöskirjan ala           | Tietotekniikka, koneoppiminen  |
| Väittelijä                 | Leo Lahti, DI / VTK<br>Syntynyt Turussa 1979, ylioppilaaksi Luostarivuoren lukiosta 1998   |
| Väitöksen ajankohta        | 17.12.2010 klo 13  |
| Paikka                     | Aalto-yliopiston teknillinen korkeakoulu, TUAS-talo, sali AS1, Otaniementie 17, Espoo  |
| Vastaväittäjä              | prof. Volker Roth, Universität Basel, Sveitsi  |
| Valvoja                    | prof. Samuel Kaski, Aalto-yliopiston teknillinen korkeakoulu, Tietojenkäsittelytieteen laitos  |
| Väitöskirjan verkko-osoite | <a href="http://lib.tkk.fi/Diss/2010/isbn9789526033686/">http://lib.tkk.fi/Diss/2010/isbn9789526033686/</a>  |
| Väittelijän yhteystiedot   | Leo Lahti, +358 (0)40 565 5872 / <a href="mailto:leo.lahti@iki.fi">leo.lahti@iki.fi</a> / <a href="http://www.iki.fi/Leo.Lahti">http://www.iki.fi/Leo.Lahti</a>  |

Väitöskirja on julkisesti nähtävillä Aalto-yliopiston teknillisen korkeakoulun ylivirastomestarin ilmoitustaululla sekä tiedekunnan kanslian ilmoitustaululla (Konemiehentie 2, Espoo, PL 15400, 00076 Aalto).