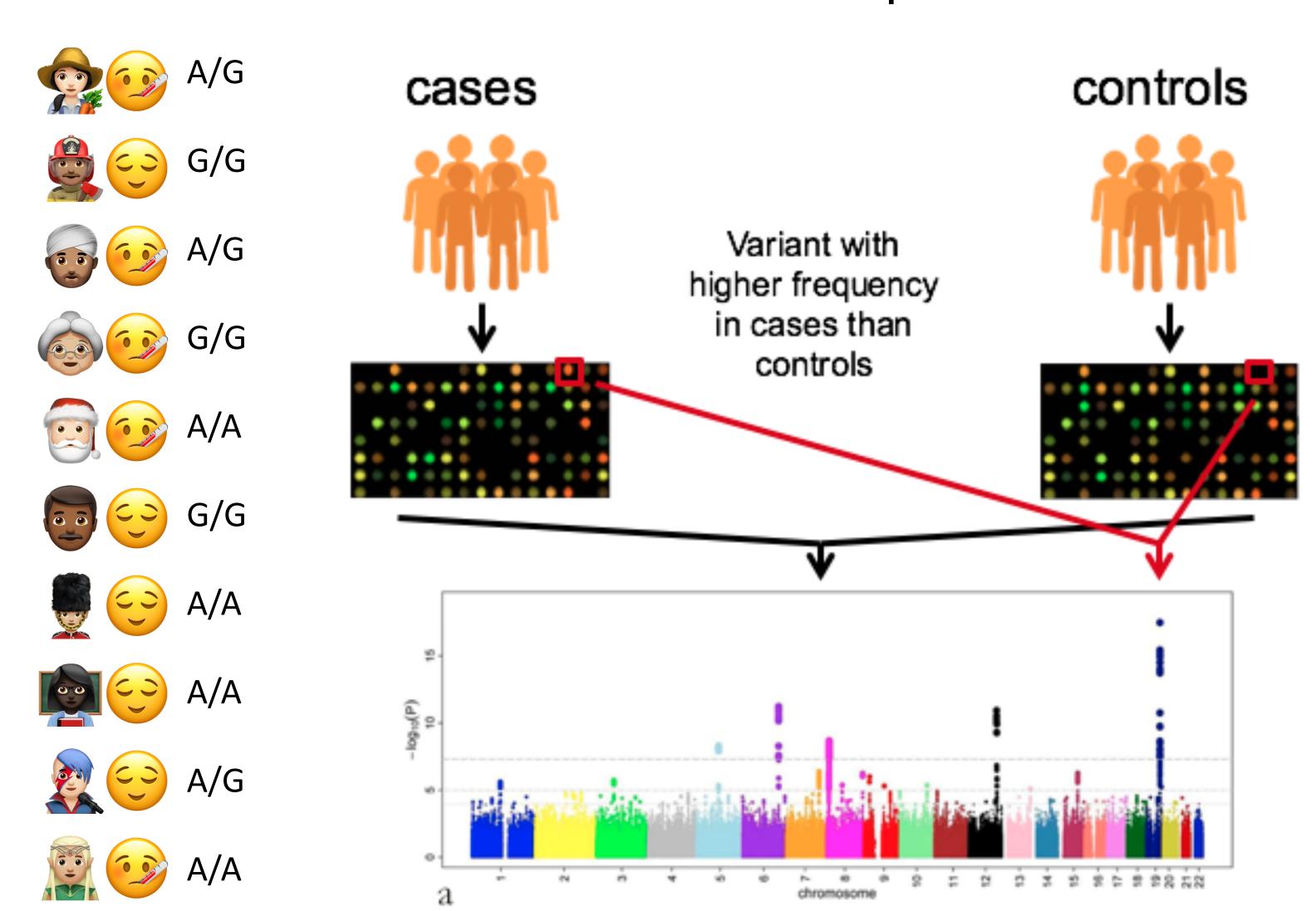
Estudos de associação



Associar uma variante a um fenótipo

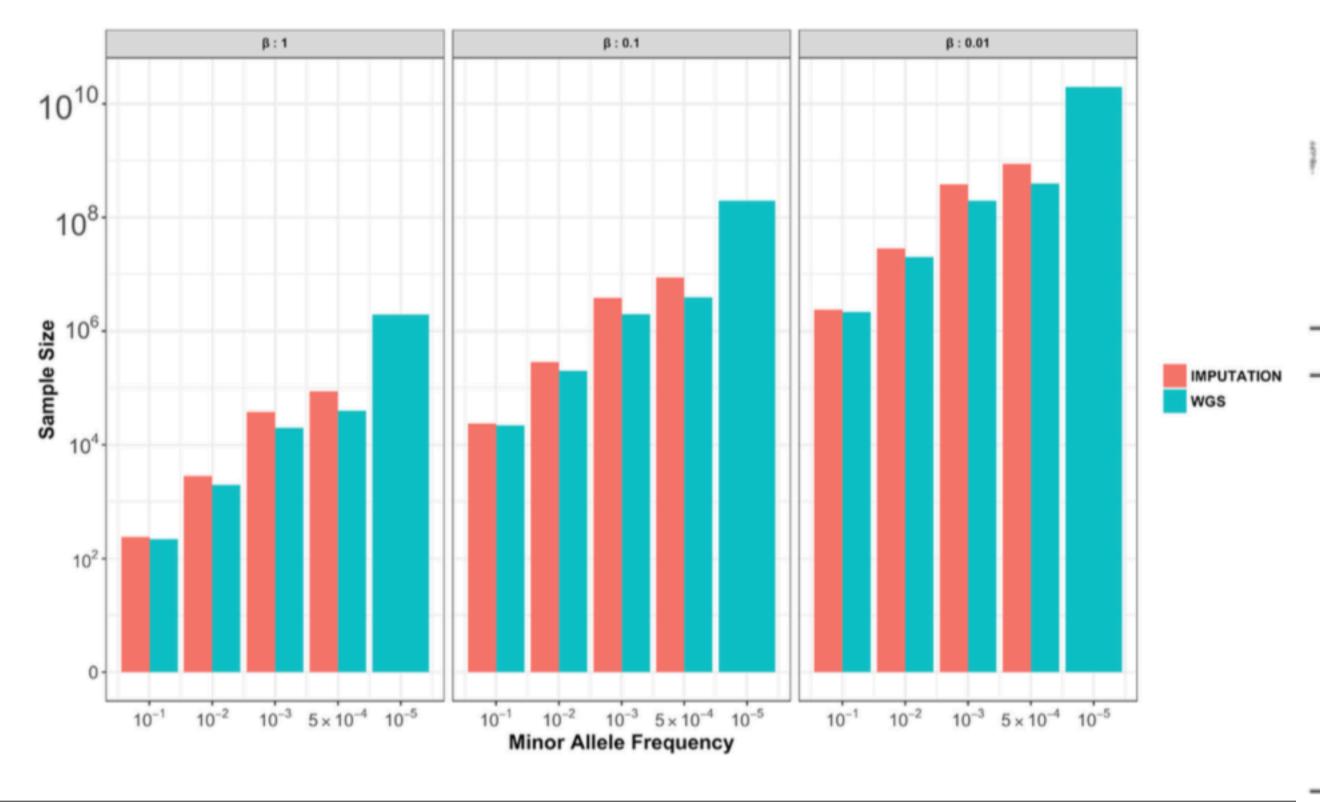


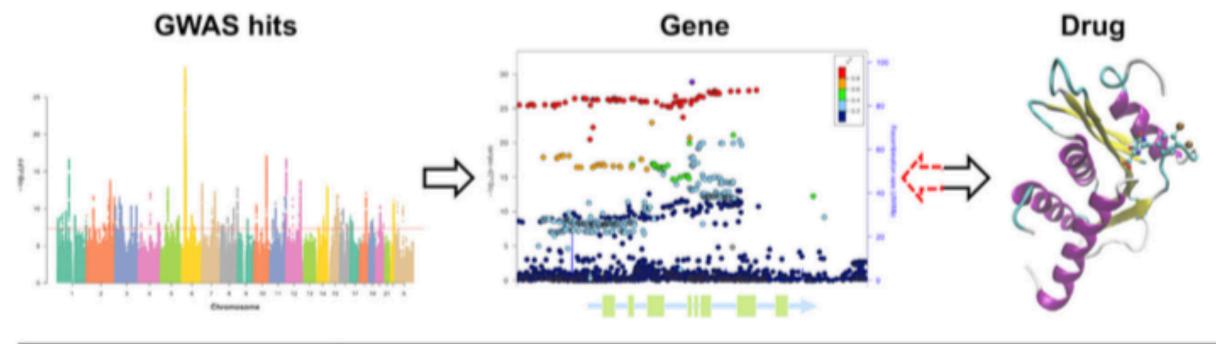
| p = 1 | G/G | Não G/G |
|---------------------|------------|----------------|
| Doente | 1 | 4 |
| Saudável | 2 | 3 |
| | | |
| p = 6e-12 | G/G | Não G/G |
| p = 6e-12 Doente | G/G 100 | Não G/G 400 |

GWAS



- Quanto menor a associação, mais amostras necessárias.
- Quanto menor a MAF (Minor Alelle Frequency), mais amostras necessárias.
- Permite identificar genes alvo.
- Desenvolvimento de drogas.





| Trait | Gene with GWAS hits | Known or candidate drug |
|-------------------------------|---------------------|--|
| Type 2 Diabetes | SLC30A8/KCNJ11 | ZnT-8 antagonists/Glyburide |
| Rheumatoid Arthritis | PADI4/IL6R | BB-CI-amidine/Tocilizumab |
| Ankylosing Spondylitis(AS) | TNFR1/PTGER4/TYK2 | TNF- inhibitors/NSAIDs/fostamatinib |
| Psoriasis(Ps) | IL23A | Risankizumab |
| Osteoporosis | RANKL/ESR1 | Denosumab/Raloxifene and HRT |
| Schizophrenia | DRD2 | Anti-psychotics |
| LDL cholesterol | HMGCR | Pravastatin |
| AS, Ps, Psoriatic Arthritis | IL12B | Ustekinumab |