

유전자 변이들의 질병에 영향끼치는 것은 알지만 **Clinic benefit** 까지 가기에 GWAS의 개개인별 **loci** 전반적 위험성의 아주 작은 부분 설명

Gps 활용하는 방법

-Gwas 자료 기준으로 후보 **predictor** 고르고

-uk biobank 큰 데이터셋활용해서 각 질병들에 대해 최적의 예측 방법찾아냄

-Test set 활용해 **Performance** 평가

-Gps 활용하기 위해 고려해야할 상황

1) 질병의 유전적 아키텍처 이해

2) (SNP)-based heritability 정도 알아야함 (that is, the genetic risk component that can be captured by SNP arrays);

- 처음에 사용하는 **gwas** 자료들이 **predictor** 고르기 충분한지
- **Polygenice predictor**를 최적화하고 검증하는데 다른 적절한 데이터가 있을 수 있는가
- **Polygenic risk** 해석에다른 유전자적이나 **non-gentic factor** 고려되어야 하는가
- **Risk score** 의 퍼포먼스가 타겟 인구에 대해 일반화 가능한가

-chronic kidney disease (CKD) 위험 예측

Ckd- a significant SNPbased heritability 보이는 반면

but rather a highly heterogenous group of primary and secondary pathogenic processes.

> SNP-based heritability of CKD 파악 어려움 , 진행단계 다양

-gwas study 더 이뤄져야하는데-specific kidney disease 에대해서 데이터 부족

> investment in more-powerful GWAS for primary kidney disorders

- 데외부 검증 lack of external validation data sets

- kidney disorders cannot be reliably defined using International Classification of Disease codes, and require more complex phenotyping algorithms

-GPS approach can only estimate a relative risk of disease, whereas the absolute risk for an individual will vary with age, lifestyle and other non-genetic factors.

- GWASbased risk models are inherently populationspecific, due to differences in SNP allelic frequencies, linkage disequilibrium patterns, and allelic effects between populations.