

# SNPSTATS: UNA HERRAMIENTA WEB PARA EL ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE ESTUDIOS DE POLIMORFISMOS GENÉTICOS

E. Guinó, V. Moreno, X. Solé y R. Iniesta

Servei d'Epidemiologia i registre del Càncer de l'Institut Català d'Oncologia

El análisis de los polimorfismos genéticos permite identificar genes que confieren susceptibilidad a presentar enfermedades. Su análisis estadístico es sencillo pero tiene ciertas particularidades, como la estimación de haplotipos, que hacen necesario el desarrollo de herramientas de análisis específico. Para responder a esta necesidad se ha implementado una aplicación web (<http://bioinfo.iconcologia.net/SNPstats>), de libre uso, que permite realizar el análisis estadístico de polimorfismos genéticos en estudios epidemiológicos. A partir de los datos en formato tabular, se obtiene: un análisis descriptivo (frecuencias alélicas y genotípicas), equilibrio de Hardy-Weinberg, asociación con la enfermedad (modelos de herencia y interacciones). Y para el análisis simultáneo de múltiples polimorfismos: desequilibrio de ligamiento, estimación de frecuencias haplotípicas mediante el algoritmo EM, y asociación de los haplotipos con la enfermedad, con la posibilidad de ajustar por covariables y estudiar su interacción. Se ilustra con un estudio de casos y controles en el que se evalúa si diferentes polimorfismos modifican el riesgo de padecer cáncer colorrectal. Así, la aplicación web SNPstats permite realizar un análisis estadístico online de polimorfismos genéticos en estudios epidemiológicos de forma fácil y rápida.