

## Matematiska modeller används för att hitta mutationer

En av mottagarna av de prestigefyllda Göran Gustafssonprisen som delas ut av Kungl. Vetenskapsakademien är Ola Hössjer, professor i matematisk statistik vid Stockholms universitet. Ola Hössjer har utvecklat statistiska metoder för att hitta mutationer i gener som ökar risken för att utveckla en ärftlig sjukdom.

Göran Gustafssonpriset är det största nationella priset för naturvetenskaplig forskning. Prissumman är 23 miljoner och delas mellan fem pristagare.

- Priset betyder mycket för mig. Det är roligt med uppmärksamheten och tillfället som ges att berätta om min forskning för en bredare publik. Det är också roligt för institutionen och ämnet matematisk statistik, säger Ola Hössjer.

Ola Hössjer har forskat inom matematisk statistik i snart 22 år, först i Uppsala, sedan i Lund och i Stockholm. Han har intresserat sig för tillämpningar och har under den senaste tiden arbetat med human-genetiska tillämpningar.

Den statistiska humangenletningen började på 1930-talet. Sedan dess har det skett många molekylära framsteg, vilket har lett till att man kan beskriva DNA och genetiska variationer. Under 80-talet hittade man gener där mutationer som ger upphov till så kallade monogena sjukdomar uppstår, så som cystisk fibros och Huntingtons sjukdom. Forskare och forskningsfinansierare kände en stor optimism och forskningen fick ett stort uppsving. Polygena sjukdomar såsom diabetes, vissa former av cancer och hjärt- och kärlsjukdomar är mer komplicerade



*Ola Hössjer är den femtonde forskaren vid Stockholms universitet som har tagit emot Göran Gustafssonpriset.*

eftersom det är fler gener som påverkar. En mutation i en enskild gen ökar endast marginellt risken för att sjukdomen ska utvecklas. Andra faktorer som kan påverkar dessa sjukdomar och gör dem ännu mer komplexa är miljö och befolkningsgrupp.

I och med att det mänskliga genomet kartlades (HUGO-projektet) och variationer i genomet mellan individer beskrevs (HapMap-projektet) stimulerades också utvecklingen av de statistiska metoderna för genletning. Man kunde nu se var och hur genomet skiljer sig åt mellan friska och sjuka personer.

En individs DNA har cirka tre miljarder baspar, eller nukleotider, och det är bara en till fem promille som skiljer individer åt. Det behövs alltså stora datamaterial för att hitta muterade gener för komplexa sjukdomar. Genom att scanna genomet kan man se vanliga variationer hos olika individer. Man kan också indirekt se hur genetiskt material har nedärvt från förfäder genom mutationer och rekombinationer.

Ett av Olas bidrag till den statistiska genletningen är att kombinera slumpmodeller för mutationer, nedärvning och rekombinationer för att avgöra om skillnader i DNA mellan sjuka och friska individer tyder på att de sjuka individerna ärvt DNA från en gemensam förfader eller inte. Han har också gjort en modell som anger hur stort datamaterial som krävs för att säkerställa resultatet beroende på hur komplex sjukdomen är.

I framtiden kan man tänka sig att vidareutveckla modeller som kräver mer komplexa uträkningar när mer data kan jämföras. Bland annat skulle man kunna få ut mer information genom att jämföra strängar av DNA och undersöka positionerna bredvid mutationen. Förhoppningen är att modellerna ska fånga upp mer information men samtidigt inte ge alltför beräkningsintensiva algoritmer och inte heller kräva för stora förkunskaper om sjukdomen.

Ola Hössjer ser ljus på de kommande fem åren. Prissumman kommer att gå till forskningsgruppen och för att realisera egna idéer. Idag har han två doktorander och ett gott samarbete med Karolinska Institutet. Man planerar att anställa ännu en doktorand. - Vi ska börja med att fira med tårta på institutionen, säger Ola. Jag kommer att gå upp i tid och ägna mig mer åt forskningen och kanske anställa en post-doc.

*Text: Ylva Carlheim-Gyllensköld*

*Foto: Anders Björkström*

Läs mer om Ola Hössjers forskning på [www2.math.su.se/~ola/](http://www2.math.su.se/~ola/)

## Stefan har ordet



Året har börjat ovanligt intensivt, vi har en ny fakultetsnämnd och därmed nya beredningar som alla ska komma igång med sina uppgifter. Som tur finns det också veteraner kvar som kan se till att kontinuiteten säkras. Under internatet med den nya fakultetsnämnden kände jag att det kommer bli tre spännande och utvecklande år. Jag är övertygad om att vi kan möta de utmaningar vi ställs inför med framgång.

Vi har också lämnat in ansökningar inom strategiska områden, 4 där vi är huvudsökande och som medsökande på ytterligare 5. De som varit ansvariga för ansökningarna ska ha ett stort tack för fantastiska insatser. I mitten av juni är det tänkt att forskningsråden ska lämna sina prioriteringar till regeringen, då blir det spännande!

Bokslutet för 2008 har fastställts och totalt är fakultetens underskott 25 Mkr, - 46 Mkr inom grundutbildningen och +21 Mkr på fakultetsanslaget. Institutionernas ekonomi varierar dock, flera har stora kapital medan andra stora underskott, ingendera särskilt bra! Det finns skäl att återkomma till den ekonomiska planeringen.

Nu skiner vårsolen, sommartiden är här, vi går mot ljusare tider. Hoppas ni alla kan njuta av denna fantastiska årstid, även ni som brottas med ansökningar till råden.

Stefan Nordlund, dekanus  
stefan@dbb.su.se

## Nyheter vid fakulteten

### Öppet hus 2009

Den 10 mars arrangerade Stockholms universitet sitt årliga Öppna hus då gymnasister fick träffa studenter, före detta studenter, lärare och studievägledare. Samtidigt som studenterna gick runt och besökte de olika utställarna fanns det möjlighet att gå på seminarier och lyssna på paneldiskussioner. Som vanligt höll Naturvetenskapliga fakulteten till i Geovetenskapens hus där alla besökare bjöds på semlor. Nytt för i år var att vi samtidigt presenterade våra naturvetenskapliga masterprogram. För många gymnasister var detta det första första mötet med universitetet och första informationen om vad det innebär att läsa naturvetenskap på universitetsnivå. Enligt enkäten som gjordes var de flesta nöjda med dagen och den informationen de fick.

### Nya medarbetare på kansliet

Bibi Pehrson har gått i pension och ska ägna sig på heltid åt golf och barnbarn. Marie Welander har också gått i pension men är kvar på kansliet på deltid april ut. Felicia Markus arbetar numera som utbildningsledare på Samhällsvetenskapliga fakultetskansliet. Tack Felicia, Bibi och Marie för utmärkt arbete för fakulteten och lycka till i framtiden! Bibis ersättare heter Katarina Gustafsson. Anders Jigin är fakultetens nya controller och ersätter Marie Welander. Katarina och Anders började hos oss i mars. Vi hälsar våra nya medarbetare varmt välkomna till fakulteten! Vi söker en ersättare för Felicia. Monika Stolarska har tagit över disputationens ärenden.

### Doktorandhandboken

Fakultetens handbok för doktorander ligger på [www.science.su.se/doktorand](http://www.science.su.se/doktorand). Där finns nyttig information för doktorander, såsom regler och riktlinjer, antagning, anställning, utbildning och disputation. Engelsktalande doktorander hänvisas till doktorandhandboken som HSV har skrivit, [www.doktorandhandboken.nu/english](http://www.doktorandhandboken.nu/english).

### Doktorandernas välkomstdag

Den 23 april kl. 15-18 arrangeras en välkomsträff för nyantagna doktorander i Magnélsalen. Doktoranderna får bland annat träffa fakultetens ledning, delar av fakultetskansliet, doktorandombudsmannen och företagshälsan. Eftermiddagen avslutas med mingel. Programmet finns på [www.science.su.se](http://www.science.su.se).



### Fakultetens presentationsfolder

En uppdaterad presentationsfolder av fakulteten med en kort version av verksamhetsberättelsen finns nu på svenska och engelska. Den finns för nedladdning på [www.science.su.se](http://www.science.su.se). Beställning kan göras via [ylva.gyllenskold@science.su.se](mailto:ylva.gyllenskold@science.su.se).



### Konferensmaterial

Fakulteten har tagit fram skrivblock och mappar med en kortare beskrivning av fakulteten på engelska. Dessa kan användas vid konferenser och möten och kan beställas via [ylva.gyllenskold@science.su.se](mailto:ylva.gyllenskold@science.su.se).