

# Disease as collider : une nouvelle méthodologie pour valider des facteurs environnementaux grâce au risque génétique

Félix Balazard

28 mars 2017

## 1 Tutoriel: Épidémiologie et causalité

Corrélation n'est pas causalité. Ce qui en nous dit pas ce qu'est la causalité. Nous verrons l'approche développée par Pearl pour comprendre cette notion fondamentale. Ceci sera illustré par des exemples en épidémiologie et notamment sur le cholestérol.

## 2 Disease as collider

Les maladies complexes sont des maladies provoquées par des facteurs génétiques et environnementaux. Les études d'association à l'échelle du génome ou GWAS ont permis de trouver des SNPs (single nucleotide polymorphisms) associés à des maladies complexes. Un exemple d'une telle étude est le Wellcome Trust Case Control Consortium en 2007 : 2000 patients pour chacune de 7 maladies différentes, 3000 contrôles partagées et 500000 SNPs répartis sur l'ensemble du génome. Les mêmes données peuvent être utilisées dans le cadre de l'apprentissage supervisé afin de quantifier le risque génétique.

Le risque génétique peut servir à valider des facteurs environnementaux en utilisant des malades uniquement. Ceci est dû au fait que la maladie est la conséquence à la fois de la génétique et de l'environnement. Conditionner par la maladie fait alors apparaître une corrélation entre les deux.

Cette approche n'est malheureusement pas puissante dans le cadre du diabète de type 1. Des simulations permettent de préciser les conditions nécessaires au succès de la méthode.