



Povzetek projekta Po kreativni poti do znanja 2017 – 2020, 1. odpiranje, za namen objave in predstavitve na spletni strani sklada

1. Polni naslov projekta: Optimizacija molekularnih testov za diagnosticiranje genetskih bolezni v veterinarski in humani medicini

- V katero področje na prvi klasifikacijski ravni KLASIUS-P se uvršča projekt glede na vsebinsko zasnovano (neustrezno področje izbrišite):

4 - Naravoslovje, matematika in računalništvo

2. V sodelovanju z:

Univerza v Mariboru, Medicinska fakulteta in EVG, molekularna diagnostika d.o.o.

3. Besedilo:

- Opredelite problem, ki se je razreševal tekom izvajanja projekta

Namen projekta je bil optimizirati molekularne teste za diagnosticiranje genetskih bolezni v smislu cenovne učinkovitosti različnih tehnoloških pristopov. V ta namen smo združili znanje in dostop do najsodobnejše tehnologije na Medicinski fakulteti UM z dejavnostjo podjetja EVG d.o.o., to je genetsko diagnosticiranje predispozicije za razvoj specifičnih bolezni, lastnosti in odzivov na terapijo pri živalih. V okviru projekta smo želeli ugotoviti cenovno učinkovitost in uporabnost različnih tehnoloških pristopov pri genetskem diagnosticiranju panela izbranih genov in bolezni, pripraviti nabor testov za genetsko svetovanje pri parjenju rodovniških živali, ugotoviti ali nam živalski modeli lahko pomagajo pri interpretaciji mutacij, ki jih določamo pri diagnosticiranju dednih bolezni pri človeku ter ugotoviti vlogo genov povezanih z monogenetskimi dednimi sindromi pri kompleksnih boleznih.

- Opišite potek reševanja problema oz. kratek povzetek projekta

V okviru projekta so se študentje najprej srečali z aktivnim študijem literature, iz katere so preučili bolezni ter izbrali nabor genov, ki bi bili primerni za diagnosticiranje izbrane bolezni. Nadalje so se seznanili z delom v laboratoriju, kjer so študentje izolirali genski material (DNK in RNK) iz bioloških vzorcev, izvajali verižne reakcije s polimerazo (PCR), genotipizirali izbrane polimorfizme z reakcijami PCR-RFLP ali PCR-HRM) in analizirali produkte z gelsko elektroforezo ter merili izražanje genov. Pred tem so spoznali tudi metode za računalniško načrtovanje reakcij, kot je oblikovanje začetnih oligonukleotidov, načrtovanje PCR-RFLP reakcij ter reakcij za merjenje izražanja genov. Velik poudarek je bil na seznanjanju s tehniko sekvenciranja naslednje generacije (NGS) ter bioinformatične analize podatkov NGS. Predvsem študenti medicine so se aktivno lotili analize primerov, kjer so morali pridobiti osnovno bioinformatično znanje, ki so ga, skupaj z znanjem medicine, uporabili pri reševanju primerov. Podatke, pridobljene iz literature in rešenih primerov so zapisovali v tabele za nadaljnje analize. Študente smo aktivno vključili v timsko delo, saj so morali med sabo sodelovati v vseh fazah izvajanja projekta, npr. študenti kemije so bili v pomoč študentom medicine pri delu v laboratoriju, študenti medicine so pomagali pri interpretaciji rezultatov, zahtevnejše statistične analize pa je izvedla študentka bioinformatike, ki je za interpretacijo rezultatov seveda potrebovala pomoč ostalih študentov.

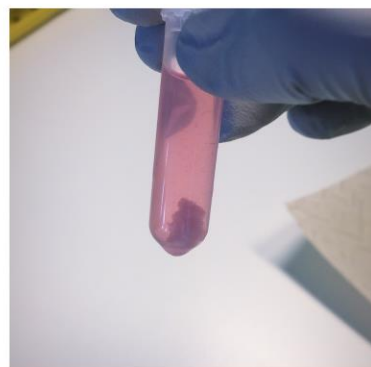
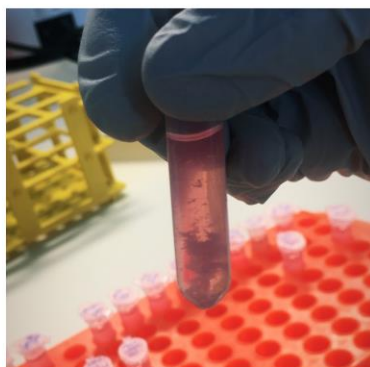
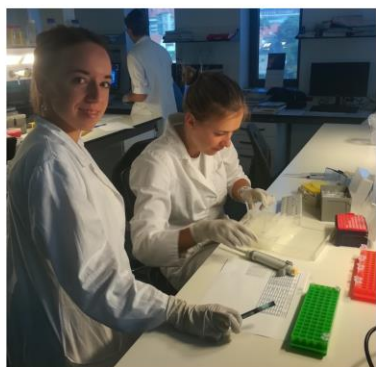
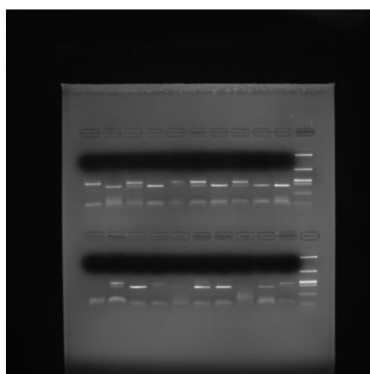
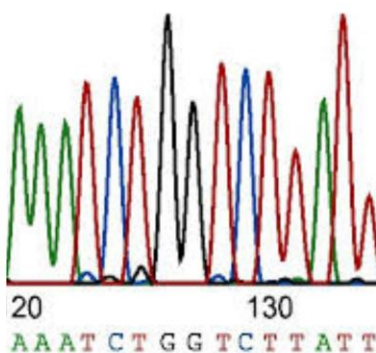
- Navedite in opišite rezultate projekta ter njihov doprinos k družbeni koristnosti

V okviru projekta smo uspešno optimizirali molekularne teste za diagnosticiranje genetskih bolezni v veterinarski in humani medicini. Ocenili smo stroškovno učinkovitost uporabljenih molekularnih analiz in teste stroškovno optimizirali. Pri tem smo z dostopom do najsodobnejše tehnologije lahko primerjali učinkovitost obstoječih metod podjetja z modernejšimi ter predlagali stroškovno optimizacijo. Ker je pri oceni stroška za izvajanje genetskih testov pomembno, katere mutacije analiziramo in kako velike genomske regije nas zanimajo, smo lahko vzporedno z optimizacijo

stroškov optimizirali tudi število analiziranih genov in mutacij/variant ter s tem razširili nabor potencialnih diagnostičnih genetskih testov, ki bi jih podjetje nenazadnje lahko razširilo tudi na področje humane medicine. V okviru projekta smo zbrali zelo dragocene podatke, ki bodo pri nadaljnjem delu služili kot osnova za načrtovanje novih študij in analiz. Vsi rezultati, pridobljeni v okviru projekta bodo v pomoč pri razvoju novih analiz ter razširitvi teh analiz, v raziskovalnem smislu pa smo prispevali nabor novih genov/mutacij, ki imajo vlogo v monogenih sindromih in bi lahko pri kompleksnih boleznih pomagali razložiti molekularne mehanizme, ki so do sedaj slabo pojasnjeni.

4. Priloge:

- Slikovno gradivo:



Optimizacija molekularnih testov za diagnosticiranje genetskih bolezni v veterinarski in humani medicini

