

Záverečná karta projektu

Názov projektu

Evidenčné číslo projektu

APVV-0644-12

Aplikácie "Next generation sequencing" technológie na molekulárno-genetické analýzy kardiomyopatií v slovenskej populácii so zameraním na rómske etnikum"

Zodpovedný riešiteľ **Doc.RNDr.Iveta Boroňová, PhD.**Príjemca **Prešovská univerzita v Prešove**

Názov pracoviska, na ktorom bol projekt riešený

1. Prešovská univerzita v Prešove, Fakulta humanitných a prírodných vied, Katedra biológie
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

Názov a štát zahraničného pracoviska, ktoré spolupracovalo pri riešení

- 1.
- 2.
- 3.

Udelené patenty/podané patentové prihlášky, vynálezy alebo úžitkové vzory, ktoré sú výsledkami projektu

- 1.
- 2.
- 3.

Najvýznamnejšie publikácie (knihy, články, prednášky, správy a pod.) zhrňujúce výsledky projektu – uveďte aj publikácie prijaté do tlače

1. (ADC) Viktoria Szabadosova, Iveta Boronova, Peter Ferenc, Iveta Tothova, Jarmila Bernasovska, Michaela Zigova, Jan Kmec, Ivan Bernasovsky. „Analysis of selected genes associated with cardiomyopathies by next-generation sequencing“, In: Journal of Clinical Laboratory Analysis, 2017, e22254. DOI: 10.1002/jcla.22254. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28594148>
2. (ADC) Zigová, M., Bernasovská, J., Boroňová, I., Kmec, J. „Finding the candidate sequence variants for diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy in East Slovak patients“, In: Journal of Clinical Laboratory Analysis, 2017; e22303. DOI: 10.1002/jcla.22303. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28815794>
3. (AAB) Bernasovská, J., Kmec, J., Boroňová, I., Bernasovská, G. „Genetika kardiomyopatií“.

Vydavateľstvo Prešovskej univerzity, 2017, 198 s., ISBN 978-80-555-1690-5.

4. (ADF) Mačková, S., Klobušovská, I., Boroňová, I., Bernasovská, J., Varaliová, Z., Mathia, M. „Polymorfny variant génu ZBTB17 ako rizikový faktor kardiomyopatií a jeho frekvencia v rómskej populácii“. In: Slovenská antropológia, 2017, 20 (1), s. 7-11, ISSN 1336-5827.
5. (ADF) Tóthová, I., Szabadosová, V., Boroňová, I., Bernasovský, I. „Využitie technológie sekvenovania novej generácie pri výskume kardiomyopatií“ In: Slovenská antropológia, 2017, 20 (1), s. 94-97, ISSN 1336-5827.
6. (ADF) Boroňová, I., Bernasovská, J., Ferenc, P., Kmec, J., Bernasovský, I., Zigová, M., Mačková, S., Petrejčíková, E., Szabadosová, V., Tóthová, I. Next generation sequencing analyses of genes associated with autoimmune diseases in Slovak patients with dilated cardiomyopathy. In: Slovenská antropológia, 2017 - t.č. v recenznom konaní.
7. (ADF) Zigová, M., Bernasovská, J., Boroňová, I., Kmec, J.: „Potvrdenie prítomnosti frekventovaného polymorfizmu TNN2 génu u pacientov s hypertrofickou kardiomyopatiou z východného slovenska“. In: Slovenská antropológia, 2017 - t.č. v recenznom konaní.

Uplatnenie výsledkov projektu

Výsledky projektu majú potenciál využitia v klinickej praxi: v diferenciálnej diagnostike, liečbe a účinnej prevencii kardiomyopatií. Klinicko-genetické údaje sú nápomocné pri posudzovaní fenotypovo-genotypových korelácií zvlášť v prípadoch familiárnych foriem ochorení. Výsledky NGS analýz prispeli k objasneniu etiopatogenézy dilatálnych a hypertrofických kardiomyopatií v slovenskej populácii so špecifikáciou na rómske etnikum.

CHARAKTERISTIKA VÝSLEDKOV

Súhrn výsledkov riešenia projektu a naplnenia cieľov projektu v slovenskom jazyku (max. 20 riadkov)

NGS analýzy v analyzovanom súbore pacientov s klinickou diagnózou kardiomyopatie odhalili okrem v literatúre popisovaných nesynonymných variantov etiopatogeneticky závažných génov asociovaných s kardiomyopatiami taktiež prítomnosť „unikátnych“ v literatúre doposiaľ nepopísaných sekvenčných variantov, ktorých signifikancia bola analyzovaná viacerými analytickými postupmi. Výsledky resekvenčných analýz, bioinformatického spracovania a vyhodnotenia detegovaných sekvenčných variantov pomocou predikčných softvérov v analyzovanom súbore pacientov s klinickou diagnózou kardiomyopatie potvrdili prítomnosť sekvenčných variantov, ktoré boli predikčnými softvérmi vyhodnotené ako „patogénne“. Kompletizácia klinicko-genetických údajov prispela k objasneniu fenotypovo-genotypových korelácií kardiomyopatií v slovenskej populácii so špecifikáciou na rómske etnikum. Analýzou výsledkov získaných NGS technológiou s ohľadom na etnický aspekt bol v súbore pacientov rómskeho etnika s klinickou diagnózou hypertrofickej kardiomyopatie vyselektovaný súbor sekvenčných variantov s potenciálne patogénnym účinkom asociovaných s fenotypovými prejavmi hypertrofickej kardiomyopatie. Výsledky realizácie projektu prispeli k objasneniu etiopatogenézy kardiomyopatií, identifikácii genetického profilu a fenotypovo-genotypových korelácií kardiomyopatií v slovenskej populácii so špecifikáciou na rómske etnikum.

Súhrn výsledkov riešenia projektu a naplnenia cieľov projektu v anglickom jazyku (max. 20 riadkov)

NGS analyzes in the analyzed file of patients with a clinical diagnosis of cardiomyopathy have revealed, in addition to the literature described non-synonymous variants of etiopathogenetically important genes associated with cardiomyopathy, also the presence of "unique" in the literature still undescribed sequence variants whose significance was analyzed by several analytical procedures. Results of sequencing, bioinformatics, and evaluation of detected sequence variants using prediction softwares in the analyzed file of patients with clinical diagnosis of cardiomyopathy confirmed the presence of sequence variants that were evaluated by prediction software as "pathogenic". The completion of clinical and genetic data con-

tributed to the elucidation of phenotype-genotype correlations of cardiomyopathies in Slovak population focusing on Romany ethnic. By analysis of results obtained with NGS technology with regard to the ethnic aspect, a set of sequence variants with a potentially pathogenic effect associated with the phenotypic manifestations of hypertrophic cardiomyopathy were selected in the file of Romany patients with a clinical diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy. The results of the project implementation contributed to the elucidation of cardiomyopathy etiopathogenesis, identification of the genetic profile and phenotype-genotype correlations of cardiomyopathies in Slovak population with the focus on Romany ethnic.

Svojím podpisom potvrdzujem, že údaje uvedené v záverečnej karte sú pravdivé a úplné a súhlasím s ich zverejnením.

Zodpovedný riešiteľ

Doc.RNDr.Iveta Boroňová, PhD.

V Prešove 26.10.2017

Štatutárny zástupca príjemcu

Dr.h.c. prof. PhDr. KÓNYA Peter, PhD.

V Prešove 26.10.2017

.....
podpis zodpovedného riešiteľa

.....
podpis štatutárneho zástupcu príjemcu