



Záverečná karta projektu

Názov projektu Evidenčné číslo projektu **APVV-0716-10**
Molekulárno-genetické aspekty komplexných ochorení v slovenskej rómskej populácii.

Zodpovedný riešiteľ **prof.RNDr.Jarmila Bernasovská,PhD.**

Príjemca **Prešovská univerzita v Prešove**

Názov pracoviska, na ktorom bol projekt riešený

1. Fakulta humanitných a prírodných vied Prešovskej univerzity v Prešove
- 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. Bôžiková,A.,Gabriková,D.,Sovičová,A.,Behulová,R.,Mačková,S.,Boroňová,I.,Petrejčíková,E.,Soták.M.,Bernasovská,J.,Bernasovský,I.: The frequency of factor V leiden and prothrombin G20210 mutations in Slovak and Roma (Gypsies) ethnic group of Eastern Slovakia . J Thromb Thrombolysis, 34:3, 406-409,2012.
2. Mačková S., Bernasovský I., Gabriková D., Bôžiková A. Bernasovská J., Boroňová I., Behulová R., Švíčková P., Petrejčíková E., Soták M., Sovičová A., Čarnogurská,J.: Association of the FTO rs9939609 Polymorphism With Obesity in Roma/Gypsy Population. Am J Phys Anthropol, 147 (1):30-34, 2012.
3. Eva Petrejčíková a Jarmila Bernasovská: Polymorfizmy Y-chromozómu rómskej populácie

východného Slovenska, ISBN 978-80-555-1062-0, pp.143, Vyd.Prešovskej univerzity, Prešov, 2014

4. Boroňová, I., Bernasovská, J., Mačeková, S., Petrejčíková, E., Tomková, Z., Kl'oc, J., Poráčová, J., Mydlárová Blaščáková, M., Litavcová, E.: TNFRSF11B gene polymorphisms, bone mineral density and fractures in Slovak postmenopausal women. J.Appl.Genet., DOI:10.1007/s13353-014-0247-4, 2014.
5. Petrejčíková, E., Čarnogurská, J., Hronská, D., Bernasovská, J., Boroňová, I., Gabriková, D., Bôžiková, A., Mačeková, S.: Y-SNP analysis versus Y-Haplogroup Predictor in the Slovak population. Anthropol Anz, 71(3) :275-285, 2014.
6. Bôžiková, A., Gabriková, D., Pitoňák, J., Bernasovská, J., Mačeková, S., Lohajová Behulová, R.: Ethnic differences in the association of thrombophilic polymorphisms with obstetric complications in Slovak and Roma (Gypsy) population. Genetic Testing and Molecular Biomarkers (priaté do tlače, 2014).

Uplatnenie výsledkov projektu

Výsledky analýz môžu byť klinicky aplikované, pretože umožňujú vytvoriť komplexnejší pohľad na genetickú predispozíciu jedinca k jednotlivým ochoreniam. Determinácia rizikového genotypu je dôležitým faktorom pri identifikácii vnímavých jedincov a následné využitie genetických poznatkov v klinickej praxi by mohlo zlepšiť diagnostiku ochorení ako aj prístup k prevencii a liečbe.

CHARAKTERISTIKA VÝSLEDKOV

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

V oblasti štúdia obezity sme zistili vysoký výskyt nadhmotnosti a obezity u Rómov a alarmujúci výskyt abdominálnej obezity u rómskych žien. Asociačná analýza odhalila, že rizikové alely polymorfizmov rs9939609 génu FTO a rs17782313 MC4R predstavujú u ich nositeľov v rómskej aj v majoritnej populácii vyššie riziko obezity. Polymorfizmy génu TCFL2 sú asociované s rizikovými faktormi metabolického syndrómu, nie však priamo s faktormi obezity. Výsledky štúdie osteoporózy potvrdili signifikantnú asociáciu polymorfizmu T245G (rs3134069) v TNFRSF11B géne s výskytom osteoporotických fraktúr. Pri A163G polymorfizme sme zaznamenali častejší výskyt G alely u pacientiek s osteoporózou ako aj vysoké hodnoty alkalickej fosfatázy a osteokalcínu a najnižšie hodnoty vitamínu D3. Pri kardiovaskulárnych ochoreniach detekované jednonukleotidové polymorfizmy nachádzajúce sa v chromozomálnom regióne 9p21: rs1333049 a rs2383206 poukázali na vysoký výskyt špecifických genotypov u sledovaných kardiologických pacientov. Využitím NGS analýz v súbore pacientov s dilatačnou formou kardiomyopatie sme v prípade génu MYL2 u 17% pacientov zaznamenali novú mutáciu NC_000012.12:110910837, A/C, asociovanú s DCM. Dokázali sme vyšší výskyt faktora V Leiden u rómskych žien a asociáciu polymorfizmu MTHFR C677T a faktora V Leiden s tehotenskými komplikáciami u žien majoritnej populácie na rozdiel od rómskych žien. V rámci štúdia mužskej infertility sme analýzou AZF regiónu Y chromozómu zistili najčastejší výskyt mikrodelcií v AZFc podoblasti, pričom u rómskych infertilných mužov sme zistili delécie v AZFb oblasti. Významne vyššie riziko zlyhania spermatogenézy bolo zistené u mužov s TSPY1 počtom kópií ≤ 20 alebo ≥ 56 v porovnaní s jedincami s počtom kópií TSPY1 v rozmedzí 21 až 35.

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

In the obesity research we found a high prevalence of overweight and obesity among Roma and alarming incidence of abdominal obesity among Roma women. Association analysis revealed that the risk allele of the polymorphisms rs9939609 in FTO and rs17782313 in MC4R gene constitute higher risk of obesity for their carriers in both Roma and majority

populations. TCFL2 polymorphisms are associated with risk factors of metabolic syndrome, but not directly with the obesity risk factors. The results of the osteoporosis study confirmed the significant association of T245G polymorphism (rs3134069) in TNFRSF11 gene with the occurrence of osteoporotic fractures. We observed a higher frequency of the A163G polymorphism G allele in patients with osteoporosis and high levels of alkaline phosphatase and osteocalcin and lowest values of vitamin D3. Cardiovascular disease research revealed SNPs rs1333049 and rs2383206 in the chromosomal region 9p21, that showed a high prevalence of specific genotypes in cardiac patients. By using NGS analysis in a group of patients with dilated form of cardiomyopathy we detected a novel mutation NC_000012.12:110940837 (A/C) in MYL2 gene in 17% of patients. We observed a higher prevalence of factor V Leiden in Roma women and the association of polymorphism MTHFR C677T and factor V Leiden with pregnancy complications in women of the majority population, but not in Roma women. Within the study of male infertility, we analyzed the AZF region of Y chromosome and found the highest incidence of microdeletions in AZFc subregion, while in Roma infertile men, we found deletions in AZFb region. Significantly higher risk of failure of spermatogenesis was observed in men with TSPY1 copy number ≤ 20 or ≥ 56 compared with subjects with the number of TSPY1 copies in the range of 21 to 35.

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

Zodpovedný riešiteľ

prof.RNDr.Jarmila Bernasovská,PhD.

V Prešove, 27.11.2014

Štatutárny zástupca príjemcu

Prof.RNDr.René Matlovič,PhD.

V Prešove, 27. 11. 2014

.....
podpis zodpovedného riešiteľa

.....
podpis štatutárneho zástupcu príjemcu