



Záverečná karta projektu

Názov projektu

Evidenčné číslo projektu

LPP-0331-09

Identifikácia génov zodpovedných za zriedkavé genetické poruchy v rómskej populácii na Slovensku

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. GABRIKOVÁ D, BERNASOVSKÁ J, MAČEKOVÁ S, BŔŽIKOVÁ A, BERNASOVSKÝ I, BALIŠINOVÁ A, SOVIČOVÁ A, BEHULOVÁ R, PETREJČÍKOVÁ E, SOTÁK M, BOROŇOVÁ I (2012): Unique frequencies of HFE gene variants in Roma/Gypsies. J Appl Genet. 53(2):183-187
2. BŔŽIKOVÁ A., GABRIKOVÁ D., SOVIČOVÁ A., BEHULOVÁ R., MAČEKOVÁ S., BOROŇOVÁ I. PETREJČÍKOVÁ E., SOTÁK M., BERNASOVSKÁ J., BERNASOVSKÝ I. (2012): The frequency of factor V Leiden and prothrombin G20210A mutations in Slovak and Roma (Gypsy) ethnic group of Eastern Slovakia. J Thromb Thrombolysis. (published online ahead of print) DOI: 10.1007/s11239-012-0736-4

3. GABRIKOVÁ D., BEHULOVÁ R., BERNASOVSKÁ J., TÓTHOVÁ I., BŔŽIKOVÁ A. (2011): Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease in Roma population in Slovakia. Slovenská antropológia : bulletin Slovenskej antropologickej spoločnosti pri SAV. - ISSN 1336-5827. 14(2) s. 49-52
4. GABRIKOVÁ D., BERNASOVSKÁ J., PAVÚKOVÁ A., MAČEKOVÁ S., GREJTÁKOVÁ D., BOROŇOVÁ I., BEHULOVÁ R. (2011): Nonsyndromic tooth agenesis: overview and a case report from Slovakia. Slovenská antropológia : bulletin Slovenskej antropologickej spoločnosti pri SAV. - ISSN 1336-5827. 14(2) s. 53-56
5. GABRIKOVÁ D., MISTRÍK M., ŠOLTÝSOVÁ B, BERNASOVSKÁ J. (2012): Klinická charakteristika rómskeho pacienta s analbuminémiou. Molisa. Prijaté do tlače. (potvrdenie o prijatí v prílohe)

Uplatnenie výsledkov projektu

Aplikačným výstupom predmetného projektu je prínos pre zlepšenie diagnostiky v postihnutých rodinách v podobe nami navrhnutých diagnostických metód a testov. Tieto testy boli a sú aplikovateľné pri diagnostike ďalších rodinných príslušníkov postihnutej rodiny ako aj na záchyt ďalších rodín s podobným fenotypom. Naše štúdie potvrdili rozdielnosť genofondov rómskeho etnika a majoritnej slovenskej populácie, čo znásobuje potrebu implementácie nových poznatkov do klinickej praxe. Následným praktickým výstupom projektu je náležité genetické poradenstvo a nastavenie preventívnej stratégie v spolupráci s lekármi špecialistami.

CHARAKTERISTIKA VÝSLEDKOV

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

Podarilo sa nám nadviazať spoluprácu a vytvoriť sieť kooperujúcich lekárov a komunitných pracovníkov, vďaka ktorým sme zhromaždili súbor rodín trpiacich niekoľkými zriedkavými ochoreniami. Príčinnú mutáciu sa nám podarilo odhaliť v šiestich rodinách – v dvoch prípadoch sa jednalo o ochorenie Charcot-Marie-Tooth typ 4D (mutácia R148X v géne NDRG1), v dvoch prípadoch o Charcot-Marie-Tooth typ 4G (AlT2 G>C v géne HK1) a v dvoch prípadoch o analbuminémiu (delATc228-229 v géne ALB). Dokázali sme, že tieto mutácie sú u slovenských Rómov časté a ich detekcia by mala byť implementovaná do diagnostického procesu. V týchto rodinách bolo následne v spolupráci s lekárom vykonané poradenstvo, upravená liečba a v prípade záujmu boli vyšetrení ďalší členovia rodiny. V ďalších prípadoch (hypodoncia, nefrotický syndróm) sme zaznamenali pacientov, ktorých patológia sa nedá popísať mutáciou v žiadnom doteraz známom géne. V týchto rodinách plánujeme pokračovať vo výskume využitím novej technológie (Next Generation Sequencing), ktorou bolo naše pracovisko dovybavené v priebehu riešenia projektu. Pri ochoreniach trombofília a hemochromatóza sa nám podarilo zistiť výnimočné frekvencie troch mutácií, ktoré potvrdzujú osobitosť genofondu rómskej populácie na Slovensku. V rámci projektu boli publikované dva články v zahraničných karentovaných časopisoch a šesť článkov v recenzovaných časopisoch na Slovensku. Výsledky výskumu boli prezentované na dvoch medzinárodných a štyroch domácich konferenciách. Prezentácia výsledkov výskumu bola zameraná na zlepšenie informovanosti odbornej verejnosti o patogenéze a diagnostike nami skúmaných ochorení ako aj o špecifikách v diagnostike rómskeho etnika vôbec.

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

We managed to establish cooperation and create a network of cooperating medical specialists and community workers, due to which we have collected a set of several families suffering from rare diseases. We were able to detect causal mutation in six families - in two cases we diagnosed Charcot-Marie-Tooth type 4D (mutation R148X in NDRG1 gene), in two cases Charcot-Marie-Tooth type 4G (AlT2 G>C in HK1 gene) and in two cases analbuminaemia (delATc228-229 in ALB gene). We have shown that the aforementioned

mutations are frequent among Slovak Roma and their detection should be implemented in the diagnostic process. In these families counseling was made and treatment adjusted with cooperation with medical doctor, and other family members were examined in case of their interest. In other cases (hypodontia, nephrotic syndrome) we have concluded, that pathology cannot be explained by mutation in any previously known gene. In these families, we plan to continue research using new technology (Next Generation Sequencing), which has been introduced to our department while the project was running. In case of thrombophilia and hemochromatosis, we managed to find exceptional frequencies of three mutations, confirming the specificity of the gene pool of the Roma population in Slovakia. Two articles in international Current Contents journals and six articles in Slovak peer-reviewed journals were published. The results of research were presented at two international and four national conferences. Presentation of research was focused on improving awareness of medical specialists on the pathogenesis and diagnostics of diseases studied by us as well as on the specifics of Roma genetic background in generally.

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 25.9.2012

Štatutárny zástupca príjemcu

prof. RNDr. René Matlovič, PhD.

V Prešove 26.9.2012

.....
podpis zodpovedného riešiteľa

.....
podpis štatutárneho zástupcu príjemcu