



AGENTÚRA  
NA PODPORU  
VÝSKUMU A VÝVOJA

## **Vývoj a testovanie molekulárnych a infromatických metód na efektívnu charakterizáciu a interpretáciu klinicky relevantných mikrosatelitových repetitívnych motívov z genomických dát**

Spoločnosť Geneton, s.r.o. sa podieľa na realizácii projektu financovaného zo zdrojov štátneho rozpočtu prostredníctvom schémy štátnej pomoci v gescii Agentúry na podporu výskumu a vývoja. Z celkovej výšky poskytnutého príspevku 268 500,00 EUR, sú pre potreby spoločnosti Geneton s.r.o. alokované prostriedky v celkovej výške 96 420,00 EUR.

### **Názov a sídlo prijímateľa:**

GENETON s.r.o., Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava

### **Názov projektu:**

GenoMicrosat - Vývoj a testovanie molekulárnych a infromatických metód na efektívnu charakterizáciu a interpretáciu klinicky relevantných mikrosatelitových repetitívnych motívov z genomických dát

### **Kód projektu:**

APVV-18-0319

### **Výška poskytnutého príspevku:**

268 500,00 EUR

### **Cieľ projektu**

Cieľom projektu je vyvinúť voľne dostupný, spoľahlivý a používateľsky priateľský bioinformatický nástroj na skúmanie špecifických aspektov rôznych STR motívov, ktorý by umožnil, na základe masívne paralelného sekvenovania (MPS), zavedenie vyššej úrovne molekulárnej diagnostiky ochorení zapríčinených expanziami repetitívnych motívov a neinvazívnej detekcie mikrosatelitovej instability u pacientov s Lynchovým syndrómom.

Dôležitými zložkami vyvíjaného nástroja by mali byť preto moduly umožňujúce extrahovanie informácií, akými sú počty opakovaní aliel konkrétnych lokusov s príslušnou zygotitou, exaktná sekvencia konkrétnych aliel, fáza parciálnych častí motívov v prípade komplexných motívov, znaky instability motívov, a v neposlednom rade aj prítomnosť prípadných patologických expanzií počtov opakovaní

### **Očakávané výsledky projektu**

Aj keď obrovské pokroky boli dosiahnuté v možnostiach identifikácie drvivej väčšiny typov genetickej variability na genomických úrovniach, jedna trieda DNA variantov však stále zostáva, kvôli určitým technickým limitáciám, akoby nedoriešenou aj v ére

pokročilých high-throughput genomických analýz. Tou sú mikrosatelitové motívy, a to aj napriek ich obrovskému biomedicínskemu významu. výhodou genomických analýz založených na technikách MPS je, že ponúkajú možnosť hodnotiť celý súbor génov v jedinej analýze, ktoré v kombinácii spoločne môžu predstavovať veľmi významnú informačnú hodnotu presahujúcu rámec klasickej monogénovej molekulárnej diagnostiky, ako sme ju poznali doteraz. Tým pádom aj ich dopad a aplikačná úroveň môžu byť naozaj komplexné a zasahujúce do všetkých úrovní starostlivosti o pacientov, od prognostiky, cez prevenciu a diferenciálnu diagnostiku, až po terapiu, ale aj v mnohých iných aspektoch. Efektívne zahrnutie komplexných informácií o STR lokusoch (nielen genotyp, ale aj sekvencia, fáza ak sú komplexné, prítomnosť expanzie, atď.) na celogenómovej úrovni by preto tiež prinášali dôležité informácie, presahujúce rámec klasickej monogénovej diagnostiky. Svoj aplikačný potenciál by si našli aj v oblastiach, akými sú komplexné a civilizačné ochorenia, farmakogenomika, nutrigenomika, diagnostické biomarkery, "rekreačná" genomika, testovania genografického pôvodu, paternitné testovania (nielen súkromné ale aj odborné pri potvrdení rodinných vzťahov napr. pri trio analýzach), ale aj v mnohých iných oblastiach.

**Partneri projektu:**

- o Biomedicínske centrum Slovenskej akadémie vied – Ústav klinického a translačného výskumu, Dúbravská cesta 9, 845 38 Bratislava
- o Univerzita Komenského v Bratislave – Vedecký park, Ilkovičova 841 04 Bratislava