

Oznaka poročila: ARRS-RPROJ-ZP-2010-1/123

ZAKLJUČNO POROČILO O REZULTATIH RAZISKOVALNEGA PROJEKTA

A. PODATKI O RAZISKOVALNEM PROJEKTU

1. Osnovni podatki o raziskovalnem projektu

Šifra projekta	L3-9557
Naslov projekta	Javno zdravstvena izobraževalna mreža na področju genomike
Vodja projekta	10458 Borut Peterlin
Tip projekta	L Aplikativni projekt
Obseg raziskovalnih ur	3.150
Cenovni razred	C
Trajanje projekta	01.2007 - 12.2009
Nosilna raziskovalna organizacija	2451 ZAVOD BIOMEDICINSKA RAZVOJNO INOVACIJSKA SKUPINA
Raziskovalne organizacije - soizvajalke	312 Univerzitetni klinični center Ljubljana 381 Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta 1513 Zavod za zdravstveno varstvo Ljubljana
Družbeno-ekonomski cilj	07. Zdravje

2. Sofinancerji¹

1.	Naziv	Republika Slovenija
	Naslov	Štefanova 5, 1000 Ljubljana
2.	Naziv	
	Naslov	
3.	Naziv	
	Naslov	

B. REZULTATI IN DOSEŽKI RAZISKOVALNEGA PROJEKTA

3. Poročilo o realizaciji programa raziskovalnega projekta²

Osnovno izhodišče predlaganega projekta je bila teza, da lahko z izboljšanjem znanja vseh ključnih skupin javnozdravstvenega sistema, od medicinskih strokovnjakov do splošne javnosti, bistveno izboljšamo izkoriščanje najnovejših medicinskih spoznanj s področja genomike in s tem prispevamo k boljšemu zdravju in kvaliteti življenja prebivalstva v Sloveniji. Skladno s cilji smo: Ocenili stanje trenutne osveščenosti na področju človeške genomike pri ključnih
--

- skupinah javnozdravstvenega sistema
- Ocenili potrebe po "genomskem" znanju, kot jo identificirajo ključne skupine.
- Vzpostavili dostop do izobraževalnih vsebin na področju humane genetike in ustanovili Inštitut za genomske raziskave in edukacijo
- V okviru mednarodnega sodelovanja organizirali in objavili dva projekta PHG4EU in SIGN ter aktivno sodelovali v PHGEN evropski mreži

OCENA STANJA OSVEŠČENOSTI IN POTREB PO IZOBRAŽEVANJU

Genetika v izobraževalnih programih

Pregled trenutnega položaja humane genetike v izobraževalnih procesih kaže na precejšnjo razdrobljenost in relativno majhno število izobraževalnih ur tako v osnovnošolskem in srednješolskem izobraževalnem sistemu, ki je osnova . V osnovni šoli dijak pri predmetu biologija v 9. razredu spozna mikroskopsko zgradbo celice, tipe delitve celic ter se seznani z osnovnimi pojmi molekule DNK v povezavi s kromosomi.

Med izbirnimi predmeti pa lahko v 9.razredu izbere predmet dedovanje, kjer spozna, da je genetika biološka disciplina, ki proučuje dedovanje, obnovi in utrdi znanje o celici kot osnovni življenjski enoti, obnovi in poglobi znanje o osnovni zgradbi celice, spozna osnovno zgradbo in vlogo jedra ter utrdi znanje o zgradbi in vlogi kromosomov. S poukom biologije v srednji šoli želijo doseči, da bi dijaki razumeli pojme, dejstva in zakonitosti biologije, razumeli medsebojne povezanosti živih bitij, razvili sposobnosti za preučevanje življenjskih procesov in pojavov in s svojim iskanjem in preučevanjem pridobili določena pomembna biološka spoznanja in si oblikovali odnos do narave v skladu z najnovejšimi strokovnimi dognanji. Humani genetiki je programu splošne gimnazije posvečeno 8 ur, medtem ko je v program ekonomske, klasične in umetniške gimnazije humana genetika vključena le v dodaten program (5 ur). V tehniški gimnaziji humana genetika ni opredeljena kot učna vsebina.

Zaključili smo, da izobraževalni programi v osnovnih in srednjih šolah v Sloveniji sicer predvidevajo osnovna znanja iz genetike, medtem ko je področje humane genetike predstavljeno v zelo skromnem – nezadostnem obsegu.

Pregled edukacijskih virov dostopnih v Sloveniji

Pregledali smo stanje domačih sekundarnih literarnih virov (Cobiss, baza Biomedicina Slovenica, splet) z namenom osvetlitve pojavljanja virov iz področja humane genetike v Sloveniji, in pripravili bazo virov, ki smo jo predstavili na spletni strani. Ugotovili smo, da obstaja vrzel glede edukacijskih virov v slovenskem jeziku predvsem na področju izobraževanja laične javnosti in dodiplomskem izobraževanju študentov medicine.

POTREBE PO "GENOMSKEM" znanju

Za pregled trenutnega stanja osveščenosti na področju človeške genomike pri zdravstvenih delavcih smo zasnovali anketne liste – vprašalnike. Ugotovili smo veliko zanimanje specialistov ginekologije in družinske medicine za znanja iz področja genetike raka in novih laboratorijskih tehnik DNK testiranja, specialiste pediatrije posebej zanimajo dodatne razlage za razumevanje izvidov DNK testiranja, kot tudi osnove genetskega svetovanja, oboji potrebujejo dodatna znanja za ocenitev ocene tveganja za rojstvo bolnega otroka, predvsem pa je zaznati pomanjkanje ustrezne, pacientom prijazne literature. Zaključujemo, da med zdravniki obstaja potreba po znanju na področju osnovnih kompetenc na področju medicinske genetike, to je identifikaciji genetske nagnjenosti, interpretaciji genetskih testov in socialno-pravnih vidikov genomske medicine.

IZOBRAŽEVALNE AKTVNOSTI

Spletna stran SIGENE

Pripravili smo spletno stran (www.mitkofix.com/SIGENE) s ključnimi vsebinami zbranimi v okviru projekta in osnovne podatke za izboljšanje dostopa do genomske medicine v Sloveniji.

Informacije za paciente

Posebno pozornost smo namenili gradivu za paciente in njihove družine – v ta namen smo prevedli in priredili zloženke s poljudnimi vsebinami, ki so izšle pri Guy's and St. Thomas' Hospital z naslovi: Kaj je genetska preiskava? Nekaj informacij o genetskem

posvetu. Genetski slovar. Pogosto postavljena vprašanja o genetskih preiskavah. Ugotavljanje prenašalstva

Dan genetike

Splošno javnost smo informirali tudi z obeležitvenjem Dneva genetike, 20. september (<http://www.zzv-lj.si/index.php?page=novice&id=18&item=107&a=1>). Z dnevom genetike smo želeli prispevati k izobraževanju splošne javnosti na področju medicinske genetike in tako doseči boljši dostop do medicinskih uslug. Ciljna publika pa ni bila samo splošna javnost, temveč tudi vzgojno izobraževalne institucije, saj sodi osnovno znanje na področju medicinske genetike v splošno izobrazbo mladih.

Ustanovitev Inštituta za genomske raziskave in edukacijo (IGRE)

Ustanovili smo nov zavod IGRE in v okviru le tega v letu 2009 pripravili projekt e-Genetika. Zavod bo tudi v prihodnje iniciiral in sodeloval pri izobraževalnih aktivnostih in translaciji genomske spoznanj v vsakodnevno medicino.

4. Ocena stopnje realizacije zastavljenih raziskovalnih ciljev³

Zastavljene cilje smo izpolnili. Z načrtovanim projektom smo pridobili ključne podatke o trenutni osveščenosti in potrebah po dodatnem znanju na področju humane genomike v vseh ključnih skupinah javnozdravstvenega sistema. Ti bodo osnova za razvoj nacionalne strategije izobraževanja in aktivno vključevanje v mednarodno mrežo razvoja genomike v javnem zdravstvu. Z nacionalno strategijo izobraževanja na področju humane genomike bomo prispevali k boljši osveščenosti na področju genomske medicine tako med zdravstvenimi delavci kot tudi med potencialnimi uporabniki teh storitev. S tem bomo prispevali k boljši izrabi novih možnosti, ki jih prinašajo nove metode diagnostike in preprečevanje genetsko pogojenih bolezni in omogočili izboljšanje zdravja oziroma kvalitete življenja v Sloveniji.

5. Utemeljitev morebitnih sprememb programa raziskovalnega projekta⁴

Do sprememb v programu ni prišlo.

6. Najpomembnejši znanstveni rezultati projektne skupine⁵

Znanstveni rezultat			
1.	Naslov	SLO	Epigenetski markerji pri nevrodegenerativnih boleznih.
		ANG	Epigenetic biomarkers in neurodegenerative disorders.
	Opis	SLO	Poglavje v pomembni znanstveni monografiji in vključuje naslednje teme: ·Epigenetski markerji pri podedovanih nevroloških in nevrodegenerativnih boleznih ·Epigenetska sprememba uravnavanja pri nevrodegenerativnih boleznih ·Kandidatni geni za epigenetske biomarkerje · Literatura
		ANG	This chapter contains sections titled: ·Epigenetic Marks in Inherited Neurological and Neurodegenerative Disorders ·Epigenetic Dysregulation in Neurodegenerative Disorders ·Gene Candidates for Epigenetic Biomarkers
	Objavljeno v		PETERLIN, Borut. Epigenetic biomarkers in neurodegenerative disorders. V: HASLBERGER, Alexander G. (ur.), GRESSLER, Sabine (ur.). Epigenetics and human health : linking hereditary, environmental and nutritional aspects. Weinheim: Wiley-VCH Verlag, 2010, str. 245-251. 26433753
	Tipologija		1.16 Samostojni znanstveni sestavek ali poglavje v monografski publikaciji
	COBISS.SI-ID		26433753
			Ukrepi za spodbujanje uvedbe informacijskih in komunikacijskih tehnologij

2.	Naslov	SLO	pri zdravstvenih delavcih.
		ANG	Interventions for promoting information and communication technologies adoption in healthcare professionals.
	Opis	SLO	Informacijske in komunikacijske tehnologije (IKT) so digitalne in analogne tehnologije, ki omogočajo zajemanje, obdelavo, hranjenje in izmenjavo informacij prek elektronske komunikacije. IKT lahko izboljšajo informacijsko upravljanje, dostop do zdravstvenih storitev, kvaliteto oskrbe, kontinuiteto storitev in zniževanje stroškov. Znanje o pogojih za uspešno uporabo IKT v praksi je pomanjkljivo.
		ANG	Information and communication technologies (ICT) are defined as digital and analogue technologies that facilitate the capturing, processing, storage and exchange of information via electronic communication. ICTs have the potential to improve information management, access to health services, quality of care, continuity of services, and cost containment. Knowledge is lacking on conditions for successful ICT integration into practice.
	Objavljeno v		Gagnon MP, Legare F, Labrecque M, Car J. Interventions for promoting information and communication technologies adoption in healthcare professionals. Cochrane database of systematic reviews 2009; 1: CD006093.
	Tipologija		1.01 Izvirni znanstveni članek
	COBISS.SI-ID		25918425
3.	Naslov	SLO	Genomski biomarkerji pri nevrodegenerativnih boleznih.
		ANG	Genomic biomarkers in neurodegenerative disorders.
	Opis	SLO	Skupni kongres Slovenskega biokemijskega društva in Slovenskega genetskega društva z mednarodno udeležbo. Pomemben cilj trenutnega kliničnega raziskovanja nevrodegenerativnih bolezni je izboljšati zgodnje odkrivanje bolezni in presimptomatsko odkrivanje nevronske motenosti. Potrebujemo tudi boljša orodja za ocenitev napredovanja bolezni pri tej skupini motenosti.
		ANG	Joint Congress of the Slovenian Biochemical Society and the Genetic Society of Slovenia with International Participation A major goal of current clinical research in neurodegenerative diseases is to improve early detection of disease and presymptomatic detection of neuronal dysfunction. We also need better tools to assess disease progression in this group of disorders.
	Objavljeno v		PETERLIN, Borut. Genomic biomarkers in neurodegenerative disorders. V: GOLICNIK, Marko (ur.), BAVEC, Aljoša (ur.). Joint Congress of the Slovenian Biochemical Society and the Genetic Society of Slovenia with International Participation, Otočec, September 20-23, 2009. Book of abstracts. Ljubljana: Slovenian Biochemical Society: Genetic Society of Slovenia, 2009, str. 113.
	Tipologija		1.08 Objavljeni znanstveni prispevek na konferenci
	COBISS.SI-ID		26043609
4.	Naslov	SLO	Sprememba izražanja genov v krvi kot domnevni biomarker pri Huntingtonovi bolezni.
		ANG	Gene expression changes in blood as a putative biomarker for Huntington's disease.
	Opis	SLO	Z uporabo mikromreže je nedavna študija identificirala veliko število bistveno spremenjenih mRNK v krvi pacientov s Huntingtonovo boleznijo, od katerih je bilo 12 skupin genov izbranih za klasifikatorje za razlikovanje kontrol in pacientov z Huntingtonovo boleznijo. Cilj študije je bil ovrednotiti spremembe izražanja teh 12 skupin genov v neodvisni kohorti pacientov s Huntingtonovo boleznijo in oceniti njihovo občutljivost in specifičnost.
		ANG	Using microarray technology, a recent study identified a large number of significantly altered mRNAs in HD blood, from which a 12-gene set was selected as a classifier for discriminating controls and HD patients. The aim of our study was to validate expression changes of these 12 genes in an independent cohort of HD patients and evaluate their sensitivity and specificity.
	Objavljeno v		Lovrečič, Luca, Kastrin, Andrej, Kobal, Jan, Pirtošek, Zvezdan, Krainc, Dimitrij, Peterlin, Borut. Gene expression changes in blood as a putative biomarker for Huntington's disease. Movement disorders 24, št. 15 (2009), str. 2277-2281.
			1.01 Izvirni znanstveni članek

Tipologija		
COBISS.SI-ID		26255065
5.	Naslov	<i>SLO</i> Pomen nove metode aCGH za citogenetsko diagnostiko.
		<i>ANG</i> Importance of the new method aCGH for cytogenetic diagnostics.
	Opis	<i>SLO</i> Pogosto ostajajo nerazjasnjeni primeri pri genetski obravnavi umsko prizadetih otrok ali otrok s prirojenimi razvojnimi nepravilnostmi z uporabo standardnih citogenetskih diagnostičnih preiskav. Uspešno smo vpeljali novo metodo aCGH. Z njeno uporabo smo določili prej nedefinirane meje delecije pri dečku z zaostankom v psihomotoričnem razvoju in pokazali manjšo, prej neodkrito delecijo pri deklici z displastičnimi znaki, srčno napako in zaostankom v psihomotoričnem razvoju. Novo metodo smo vključili v postopek rutinske genetske diagnostike.
		<i>ANG</i> With the use of standard cytogenetic diagnostic tests cases in genetic treatment of mentally impaired children or children with congenital developmental anomalies often remain unexplained. We successfully integrated the new method aCGH. By this method we defined the previously undefined limits of deletion in a boy with a psychomotor development lag and identified a smaller, previously undetected deletion in a girl with dysplastic signs, a heart defect and a psychomotor development lag. The new method was included into the routine genetic diagnostic procedure.
	Objavljeno v Lovrečič, Luca, Peterlin, Borut. Pomen nove metode aCGH za citogenetsko diagnostiko. Znanstveni seminar Raziskave na področju bio-čipov v Sloveniji, 30. maj 2007, Ljubljana / [uredniki Nataša Debeljak, Klemen Španinger]. - Ljubljana: Slovensko biokemijsko društvo, 2007. 52.	
	Tipologija 1.08 Objavljeni znanstveni prispevek na konferenci	
COBISS.SI-ID		22751961

7. Najpomembnejši družbeno-ekonomsko relevantni rezultati projektne skupine⁶

Družbeno-ekonomsko relevantni rezultat		
1.	Naslov	<i>SLO</i> Uporaba DNK genetskega testa v medicini.
		<i>ANG</i> Practical considerations of DNA testing in medicine.
	Opis	<i>SLO</i> V prispevku poskušamo osvetliti kompleksnost uporabe genetskega testiranja, saj je poleg racionalne/prave indikacije pomemben izbor ustreznega testa, pravilna interpretacija rezultata, poznavanje njegovih omejitev in njegovih specifičnosti ter poznavanje etičnih, legalnih in socialnih razsežnosti ob tem. Poudarimo pomembnost genetskega svetovanja, saj je genetsko svetovanje integralni del vsakega procesa genetskega testiranja. Na koncu prispevka na kratko opišemo organizacijo genetskega testiranja v Sloveniji in podamo nekaj glavnih priporočil za uporabo genetskega testiranja.
		<i>ANG</i> The goal of DNA analysis in medicine is to detect genetic changes which by molecular logic is the most accurate way to confirm the presence of genetic disease. In the article we try to highlight the complexity of the use of genetic testing, as, besides the importance of indicating the appropriate analysis, correct interpretation of any results, an understanding of the limits of testing and its specificity, there are many legal and ethical implications connected with genetic testing. It therefore follows that genetic counseling should be an integral part of the process of genetic testing.
	Šifra F.01 Pridobitev novih praktičnih znanj, informacij in veščin	
	Objavljeno v Zdravniški vestnik 78, št. 2 (2009), str. 65-71.	
	Tipologija 1.04 Strokovni članek	
	COBISS.SI-ID 25455065	
2.	Naslov	<i>SLO</i> Genetske preiskave pri razvojnih nepravilnostih.
		<i>ANG</i> Fetal anomalies and genetic testing.
	Zaradi prenatalno odkritih fetalnih anomalij opravljamo umetne prekinitve nosečnosti (UPN). Analiza indikacij za UPN ter ujemanja prenatalnih ugotovitev z izvidi patohistoloških pregledov je potrebna za oceno kakovosti	

	Opis	SLO	dela in ustreznosti diagnostičnih postopkov. Strukturne nepravilnosti v razvoju ploda so pogost vzrok za UPN. Patohistološki pregledi ploda so potrdili prenatalne diagnoze v vseh primerih, pri četrtini primerov so dali dodatne informacije o razvojnih nepravilnostih.
		ANG	The consequence of prenatal detection of fetuses with congenital anomalies is induced termination of pregnancy (TOP). The analysis of the indications for TOP and the agreements between prenatal and pathohistological findings is required to assess the quality of work and the appropriateness of diagnostic procedures. Fetal structural anomalies are frequent cause of TOP. Pathohistological examination of the fetus confirmed the prenatal diagnosis in all the cases, whereas in one fourth of the cases it provided additional information on congenital anomalies.
	Šifra	B.03 Referat na mednarodni znanstveni konferenci	
	Objavljeno v	Šola ultrazvočne diagnostike z mednarodno udeležbo Ultrazvočni pregled v 2. trimesečju nosečnosti / Urednik: Nataša Tul-Mandič. - Ljubljana : SZD, Združenje za perinatalno medicino, 2008 Str. 24-27.	
	Tipologija	1.09 Objavljeni strokovni prispevek na konferenci	
	COBISS.SI-ID	24988889	
3.	Naslov	SLO	Predimplantacijska genetska diagnostika - 4-letne izkušnje na Ginekološki kliniki Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana
		ANG	Predimplantation genetic diagnosis - 4 years' experience at the Dpt of gynecology, University medical centre Ljubljana
	Opis	SLO	PGD se je razvila kot alternativa prenatalni diagnostiki za pomoč parom, ki so nosilci nekaterih dednih bolezni in obstaja nevarnost, da bodo le-te prenesli na svoje potomce. Amniocenteza in horionska biopsija kot zanesljivi invazivni metodi prenatalnega testiranja za določene bolezni sta mogoči .ele med 10. in 15. tednom nosečnosti. V primeru postavitve diagnoze genetske bolezni pri plodu se mora torej par soočiti s te.ko odločitvijo o predčasni umetni prekinitvi nosečnosti, kar je za mnoge ljudi nesprejemljivo.
		ANG	PGD developed as an alternative to prenatal diagnostics for helping couples who are carriers of some heritable diseases which can be transmitted to their children. Amniocentesis and chorionic biopsy as reliable invasive methods of prenatal testing for specific diseases are only possible between 10th and 15th month of pregnancy. In case the diagnosis of a genetic disease is established in the embryo stage, the couple must make a decision about the early abortion, which is unacceptable for some couples.
	Šifra	F.01 Pridobitev novih praktičnih znanj, informacij in veščin	
	Objavljeno v	4. Kongres ginekologov in porodničarjev Slovenije z mednarodno udeležbo, Portorož, 11. do 13. november 2009 Ljubljana : Slovensko zdravniško društvo, 2009. - Zdravniški Vestnik 78, Suppl 1. - str. I-181-I-185.	
	Tipologija	1.09 Objavljeni strokovni prispevek na konferenci	
	COBISS.SI-ID	26512089	
4.	Naslov	SLO	Genetska diagnostika pred rojstvom.
		ANG	Prenatal genetic testing.
	Opis	SLO	Razumevanje mehanizmov bolezni pri genetsko pogojenih bolezni je skromno. Na trenutni stopnji znanja gre bolezenski proces svojo pot, z medicinsko obravnavo skušamo lajšati bolezenske težave. Še več, pri številnih genetskih boleznih se bolezenski proces začne že v nosečnosti, posledice pa so v smislu razvoja organskih sistemov ireverzibilne in možnosti za zdravljenje po rojstvu otroka ni. Genetsko testiranje pred rojstvom tako lahko omogoči izbor zdravih zarodkov še pred zanositvijo ali odločitev staršev za zdravega otroka, odvisno od pristopa.
		ANG	Practical application of this knowledge established new diagnostic tests based on the analysis of human genetic material. However, the understanding of mechanisms of diseases in genetic disorders is still limited. As the understanding of mechanisms of diseases is important for successful treatment, most of the genetic disorders cannot be treated causally in the

		sense of preventing the process of the disease. Depending on the approach, prenatal genetic testing can enable the selection of healthy embryos even before impregnation or the decision of the parents for a healthy child.
Šifra	F.01	Pridobitev novih praktičnih znanj, informacij in veščin
Objavljeno v		Genialna prihodnost - genetika, determinizem in svoboda / Mednarodni posvet Biološka znanost in družba, Ljubljana, 4.-5. okt. 2007 = Conference on Bioscience and Society, October 4-5, 2007, Ljubljana, Slovenia. - Ljubljana : Zavod RS za šolstvo, 2007. - ISBN 978-961-234-620-1. - Str. 134-137.
Tipologija	1.07	Objavljeni strokovni prispevek na konferenci (vabljen predavanje)
COBISS.SI-ID	23394521	
5.	Naslov	<i>SLO</i> Javno zdravstvena izobraževalna mreža na področju genomike.
		<i>ANG</i> Public health genomics networks (PHGEN)
	Opis	<i>SLO</i> Na kongresu strokovnjakov različnih strok iz področja javnega zdravja smo predstavili evropski projekt PHGEN ter nacionalni projekt, katerega izhodišče je teza, da lahko z izboljšanjem znanja vseh ključnih skupin javnozdravstvene sistema, od medicinskih strokovnjakov do splošne javnosti, bistveno izboljšamo izkoriščanje najnovejših medicinskih spoznanj s področja genomike in s tem prispevamo k boljšemu zdravju in kvaliteti življenja prebivalcev Slovenije.
		<i>ANG</i> For an efficient uptake of new genomic medicine at the population level, we started a project on the Public Health Genomics Education Network (PHGEN) with an aim to increase knowledge in all critical levels of public health care system. It is our goal to review the present state of awareness and knowledge of human genomics at all levels in the public health care and educational systems, to recognize the need for genomic knowledge as identified by health care practitioners and educators and consequently develop a national strategy in human genomics training.
	Šifra	F.18 Posredovanje novih znanj neposrednim uporabnikom (seminarji, forumi, konference)
	Objavljeno v	Izzivi javnega zdravja v tretjem tisočletju / 4. slovenski kongres preventivne medicine, Portorož, 17. do 19. maj 2007. Ljubljana: Sekcija za preventivno medicino Slovenskega zdravniškega društva, 2007: 135.
	Tipologija	1.13 Objavljeni povzetek strokovnega prispevka na konferenci
	COBISS.SI-ID	22774489

8. Drugi pomembni rezultati projektne skupine^Z

Vodenje FP6 projekta GENPARK -uspešno koordiniranje EU projecta v okviru FP6 GENEPARK v katerem skušamo razviti genomske biomarkerje za Parkinsonovo bolezen F.21 Razvoj novih zdravstvenih/diagnostičnih metod/postopkov Cobiss 25455065 Sodelovanje v evropskem projektu PHGEN Sodelovali smo v evropski Javnozdravstveni izobraževalni mreži na področju genomike (PHGEN-Public Health Genomics Education Network) - osnovni namen je upravljati mrežo aktivnosti na področju genomike javnega zdravja, ki vključuje vse države članice EU, članice vlagateljice in države EFTA/EEA. Na projektu so sodelovali strokovnjaki iz področja humane genetike, kakor tudi javnozdravstveni delavci ter predstavniki različnih javnosti iz držav članic. Prenos rezultatov Na podlagi izsledkov tega projekta smo zasnovali in prijavili nove mednarodne in domače projektne aktivnosti, kot projekt E-genetika, SIGN projekt (Slovene Italian Genetic network), kiosk zdravja.... Bibliografija sodelavcev je obsežna in raznolika, od izvirnih znanstvenih člankov do aktivne udeležbe na mednarodnih in domačih kongresih, posvetih, srečanjih, vse z namenom promocije znanja iz področja humane genomike.
--

9. Pomen raziskovalnih rezultatov projektne skupine⁸

9.1. Pomen za razvoj znanosti⁹

SLO

Raziskave v okviru projekta prispevajo k translaciji bazičnih genomskega izsledkov v klinično uporabo. Področje javno-zdravstvene genomike vključuje širok spekter medicinskih in socioloških znanosti - identificirali smo nova področja raziskovanja.

ANG

Researches within the project contribute to the translation of basic genomic results into clinical practice. Public health genomics includes a broad spectrum of medical and social disciplines - we identified several areas for future research.

9.2. Pomen za razvoj Slovenije¹⁰

SLO

Raziskave bodo prispevale k boljši osveščenosti strokovne in laične javnosti na področju genomike in s tem k bolj učinkoviti izrabi genomske medicine v Sloveniji. Z nacionalno strategijo izobraževanja na področju humane genomike bomo prispevali k boljši osveščenosti na področju genomske medicine tako med zdravstvenimi delavci kot tudi med potencialnimi uporabniki teh storitev. S tem bomo prispevali k boljši izrabi novih možnosti, ki jih prinašajo nove metode diagnostike in preprečevanje genetsko pogojenih bolezni in omogočili boljši nivo zdravja oziroma kvalitete življenja v Sloveniji.

ANG

Researches will contribute to the better information of professional and laic public in the field of genomic and following to the more efficiency use of genomic medicine in Slovenia. The national strategy of education in human genomics would improve not only the knowledge of medical professionals, but also the dissemination of knowledge among potential consumers. This will also improve the implementation of new methodological genetic tools in diagnosis and prevention of human inherited diseases in Slovenia, which means better health and improved quality of life.

10. Samo za aplikativne projekte!

Označite, katerega od navedenih ciljev ste si zastavili pri aplikativnem projektu, katere konkretne rezultate ste dosegli in v kakšni meri so doseženi rezultati uporabljeni

Cilj		
F.01	Pridobitev novih praktičnih znanj, informacij in veščin	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen
	Uporaba rezultatov	V celoti
F.02	Pridobitev novih znanstvenih spoznanj	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.03	Večja usposobljenost raziskovalno-razvojnega osebja	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen
	Uporaba rezultatov	Uporabljen bo v naslednjih 3 letih
F.04	Dvig tehnološke ravni	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	

	Uporaba rezultatov	
F.05	Sposobnost za začetek novega tehnološkega razvoja	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.06	Razvoj novega izdelka	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen
	Uporaba rezultatov	Uporabljen bo v naslednjih 3 letih
F.07	Izboljšanje obstoječega izdelka	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen bo v naslednjih 3 letih
	Uporaba rezultatov	Uporabljen bo v naslednjih 3 letih
F.08	Razvoj in izdelava prototipa	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.09	Razvoj novega tehnološkega procesa oz. tehnologije	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.10	Izboljšanje obstoječega tehnološkega procesa oz. tehnologije	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.11	Razvoj nove storitve	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen bo v naslednjih 3 letih
	Uporaba rezultatov	Delno
F.12	Izboljšanje obstoječe storitve	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen bo v naslednjih 3 letih
	Uporaba rezultatov	Uporabljen bo v naslednjih 3 letih
F.13	Razvoj novih proizvodnih metod in instrumentov oz. proizvodnih procesov	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.14	Izboljšanje obstoječih proizvodnih metod in instrumentov oz. proizvodnih procesov	

	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.15	Razvoj novega informacijskega sistema/podatkovnih baz	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen
	Uporaba rezultatov	V celoti
F.16	Izboljšanje obstoječega informacijskega sistema/podatkovnih baz	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.17	Prenos obstoječih tehnologij, znanj, metod in postopkov v prakso	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen
	Uporaba rezultatov	Uporabljen bo v naslednjih 3 letih
F.18	Posredovanje novih znanj neposrednim uporabnikom (seminarji, forumi, konference)	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen
	Uporaba rezultatov	V celoti
F.19	Znanje, ki vodi k ustanovitvi novega podjetja ("spin off")	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.20	Ustanovitev novega podjetja ("spin off")	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen
	Uporaba rezultatov	Delno
F.21	Razvoj novih zdravstvenih/diagnostičnih metod/postopkov	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.22	Izboljšanje obstoječih zdravstvenih/diagnostičnih metod/postopkov	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.23	Razvoj novih sistemskih, normativnih, programskih in metodoloških rešitev	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen

	Uporaba rezultatov	Delno
F.24	Izboljšanje obstoječih sistemskih, normativnih, programskih in metodoloških rešitev	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.25	Razvoj novih organizacijskih in upravljavskih rešitev	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.26	Izboljšanje obstoječih organizacijskih in upravljavskih rešitev	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.27	Prispevek k ohranjanju/varovanje naravne in kulturne dediščine	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.28	Priprava/organizacija razstave	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.29	Prispevek k razvoju nacionalne kulturne identitete	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.30	Strokovna ocena stanja	
	Zastavljen cilj	☒ DA ☐ NE
	Rezultat	Dosežen
	Uporaba rezultatov	V celoti
F.31	Razvoj standardov	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.32	Mednarodni patent	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.33	Patent v Sloveniji	

	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.34	Svetovalna dejavnost	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	
F.35	Drugo	
	Zastavljen cilj	☐ DA ☒ NE
	Rezultat	
	Uporaba rezultatov	

Komentar

--

11. Samo za aplikativne projekte!**Označite potencialne vplive oziroma učinke vaših rezultatov na navedena področja**

	Vpliv	Ni vpliva	Majhen vpliv	Srednji vpliv	Velik vpliv	
G.01	Razvoj visoko-šolskega izobraževanja					
G.01.01.	Razvoj dodiplomskega izobraževanja	☐	☐	☒	☐	
G.01.02.	Razvoj podiplomskega izobraževanja	☐	☒	☐	☐	
G.01.03.	Drugo:	☐	☐	☐	☐	
G.02	Gospodarski razvoj					
G.02.01	Razširitev ponudbe novih izdelkov/storitev na trgu	☒	☐	☐	☐	
G.02.02.	Širitev obstoječih trgov	☒	☐	☐	☐	
G.02.03.	Znižanje stroškov proizvodnje	☒	☐	☐	☐	
G.02.04.	Zmanjšanje porabe materialov in energije	☒	☐	☐	☐	
G.02.05.	Razširitev področja dejavnosti	☒	☐	☐	☐	
G.02.06.	Večja konkurenčna sposobnost	☒	☐	☐	☐	
G.02.07.	Večji delež izvoza	☒	☐	☐	☐	
G.02.08.	Povečanje dobička	☒	☐	☐	☐	
G.02.09.	Nova delovna mesta	☒	☐	☐	☐	
G.02.10.	Dvig izobrazbene strukture zaposlenih	☐	☐	☒	☐	
G.02.11.	Nov investicijski zagon	☒	☐	☐	☐	
G.02.12.	Drugo:	☐	☐	☐	☐	
G.03	Tehnološki razvoj					
G.03.01.	Tehnološka razširitev/posodobitev dejavnosti	☒	☐	☐	☐	

G.03.02.	Tehnološko prestrukturiranje dejavnosti					
G.03.03.	Uvajanje novih tehnologij					
G.03.04.	Drugo:					
G.04	Družbeni razvoj					
G.04.01	Dvig kvalitete življenja					
G.04.02.	Izboljšanje vodenja in upravljanja					
G.04.03.	Izboljšanje delovanja administracije in javne uprave					
G.04.04.	Razvoj socialnih dejavnosti					
G.04.05.	Razvoj civilne družbe					
G.04.06.	Drugo:					
G.05.	Ohranjanje in razvoj nacionalne naravne in kulturne dediščine in identitete					
G.06.	Varovanje okolja in trajnostni razvoj					
G.07	Razvoj družbene infrastrukture					
G.07.01.	Informacijsko-komunikacijska infrastruktura					
G.07.02.	Prometna infrastruktura					
G.07.03.	Energetska infrastruktura					
G.07.04.	Drugo:					
G.08.	Varovanje zdravja in razvoj zdravstvenega varstva					
G.09.	Drugo:					

Komentar

--

12. Pomen raziskovanja za sofinancerje, navedene v 2. točki¹¹

1.	Sofinancer	Republika Slovenija		
	Vrednost sofinanciranja za celotno obdobje trajanja projekta je znašala:		25.035,00	EUR
	Odstotek od utemeljenih stroškov projekta:		24,00	%
	Najpomembnejši rezultati raziskovanja za sofinancerja			Šifra
	1.	Rudolf, G, Peterlin B. Uporaba DNK genetskega testa v medicini. Zdravniški vestnik 78, št. 2 (2009), str. 65-71.		A.01
	2.	Writzl K. Genetske preiskave pri razvojnih nepravilnostih. Šola ultrazvočne diagnostike z mednarodno udeležbo Ultrazvočni pregled v 2. trimesečju nosečnosti / 2008 Str. 24-27.		B.03
	3.	Ustanovitev Dneva genetike - 20. september, tako vsako leto opomnimo laično in strokovno javnost o pomenu genetske diagnostike.		D.11
				F.11

	4.	POSTAVITEV SPLETNE STRANI	
	5.	Ustanovitev Inštituta za genomske raziskave in edukacijo (IGRE)	F.11
	Komentar	Osnovni cilj projekta je bil izboljšati izkoriščanje najnovejših medicinskih spoznanj s področja genomike in s tem prispevati k boljšemu zdravju in kvaliteti življenja prebivalstva v Sloveniji. Aktivnosti so temeljile na predpostavki, da je osnovni pogoj za dostop do genomske medicine ustrezna osveščenost strokovne in laične javnosti. Zato smo v okviru projekta analizirali izobraževalne programe, ocenili dostopnost edukacijskih virov in identificirali potrebe po »genomskem znanju« pri udeležencih v zdravstvenem sistemu. Ugotovili smo, da izobraževalni programi v osnovnih in srednjih šolah v Sloveniji sicer predvidevajo osnovna znanja iz genetike, medtem ko je področje humane genetike predstavljeno v zelo skromnem – nezadostnem obsegu. Prav tako smo ugotovili, da obstaja vrzel glede edukacijskih virov predvsem na področju izobraževanja laične javnosti in dodiplomskem izobraževanju študentov medicine. Med zdravniki obstaja potreba po znanju na področju osnovnih kompetenc na področju medicinske genetike, to je identifikaciji genetske nagnjenosti, interpretaciji genetskih testov in socialno-pravnih vidikih genomske medicine. Zasnovali smo številne aktivnosti z namenom zmanjšanja izobraževalne vrzeli ugotovljene v projektu: pripravili smo izobraževalno spletno stran, v Slovenijo uvedli Dan genetike (20. september), ustanovili Inštitut za Genomske raziskave in edukacijo (IGRE) ter v mednarodnem prostoru organizirali in prijavili dva projekta PHG4EU (Public Health Genomics for EU) in SIGN (Slovene Italian Genetic Network). Ocenjujemo, da smo z rezultati in aktivnostmi v okviru zaključenega projekta uspešno prispevali k procesu boljše osveščenosti slovenske strokovne in laične javnosti na področju genomike in posledično izboljšali dostopnost do genomske medicine v Sloveniji.	
	Ocena	Obrazec IZJAVA SOFINANCERJA smo posredovali sofinancerju Ministrstvu za zdravje - ko prejmemo Oceno, vam jo takoj posredujemo.	
2.	Sofinancer		
	Vrednost sofinanciranja za celotno obdobje trajanja projekta je znašala:		EUR
	Odstotek od utemeljenih stroškov projekta:		%
	Najpomembnejši rezultati raziskovanja za sofinancerja		Šifra
	1.		
	2.		
	3.		
	4.		
	5.		
	Komentar		
	Ocena		
3.	Sofinancer		
	Vrednost sofinanciranja za celotno obdobje trajanja projekta je znašala:		EUR
	Odstotek od utemeljenih stroškov projekta:		%
	Najpomembnejši rezultati raziskovanja za sofinancerja		Šifra
	1.		

	2.		
	3.		
	4.		
	5.		
Komentar			
Ocena			

C. IZJAVE

Podpisani izjavljam/o, da:

- so vsi podatki, ki jih navajamo v poročilu, resnični in točni
- se strinjamo z obdelavo podatkov v skladu z zakonodajo o varstvu osebnih podatkov za potrebe ocenjevanja, za objavo 6., 7. in 8. točke na spletni strani <http://sicris.izum.si/> ter obdelavo teh podatkov za evidence ARRS
- so vsi podatki v obrazcu v elektronski obliki identični podatkom v obrazcu v pisni obliki
- so z vsebino zaključnega poročila seznanjeni in se strinjajo vsi soizvajalci projekta

Podpisi:

Borut Peterlin	in	
podpis vodje raziskovalnega projekta		zastopnik oz. pooblaščen oseba RO

Kraj in datum:

Ljubljana

19.4.2010

Oznaka poročila: ARRS-RPROJ-ZP-2010-1/123

¹ Samo za aplikativne projekte. [Nazaj](#)

² Napišite kratko vsebinsko poročilo, kjer boste predstavili raziskovalno hipotezo in opis raziskovanja. Navedite ključne ugotovitve, znanstvena spoznanja ter rezultate in učinke raziskovalnega projekta. Največ 18.000 znakov vključno s presledki (približno tri strani, velikosti pisave 11). [Nazaj](#)

³ Realizacija raziskovalne hipoteze. Največ 3.000 znakov vključno s presledki (približno pol strani, velikosti pisave 11). [Nazaj](#)

⁴ Samo v primeru bistvenih odstopanj in sprememb od predvidenega programa raziskovalnega projekta, kot je bil zapisan v predlogu raziskovalnega projekta. Največ 3.000 znakov vključno s presledki (približno pol strani, velikosti pisave 11). [Nazaj](#)

⁵ Navedite največ pet najpomembnejših znanstvenih rezultatov projektne skupine, ki so nastali v času trajanja projekta v okviru raziskovalnega projekta, ki je predmet poročanja. Za vsak rezultat navedite naslov v slovenskem in angleškem jeziku (največ 150 znakov vključno s presledki), rezultat opišite (največ 600 znakov vključno s presledki) v slovenskem in angleškem jeziku, navedite, kje je objavljen (največ 500 znakov vključno s presledki), izberite ustrezno šifro tipa objave po Tipologiji dokumentov/del za vodenje bibliografij v sistemu COBISS ter napišite ustrezno COBISS.SI-ID številko bibliografske enote. Navedeni rezultati bodo objavljeni na spletni strani <http://sicris.izum.si/>.

PRIMER (v slovenskem jeziku):

Naslov: Regulacija delovanja beta-2 integrinskih receptorjev s katepsinom X;

Opis: Cisteinske proteaze imajo pomembno vlogo pri nastanku in napredovanju raka. Zadnje študije kažejo njihovo povezanost s procesi celičnega signaliziranja in imunskega odziva. V tem znanstvenem članku smo prvi dokazali... (največ 600 znakov vključno s presledki)

Objavljeno v: OBERMAJER, N., PREMŽL, A., ZAVAŠNIK-BERGANT, T., TURK, B., KOS, J.. Carboxypeptidase cathepsin X mediates B2 - integrin dependent adhesion of differentiated U-937 cells. Exp. Cell Res., 2006, 312, 2515-2527, JCR

IF (2005): 4.148

Tipologija: 1.01 - Izvirni znanstveni članek

COBISS.SI-ID: 1920113 [Nazaj](#)

⁶ Navedite največ pet najpomembnejših družbeno-ekonomsko relevantnih rezultatov projektne skupine, ki so nastali v času trajanja projekta v okviru raziskovalnega projekta, ki je predmet poročanja. Za vsak rezultat navedite naslov (največ 150 znakov vključno s presledki), rezultat opišite (največ 600 znakov vključno s presledki), izberite ustrezen rezultat, ki je v Šifrantu raziskovalnih rezultatov in učinkov (Glej: <http://www.arrs.gov.si/sl/gradivo/sifranti/sif-razisk-rezult.asp>), navedite, kje je rezultat objavljen (največ 500 znakov vključno s presledki), izberite ustrezno šifro tipa objave po Tipologiji dokumentov/del za vodenje bibliografij v sistemu COBISS ter napišite ustrezno COBISS.SI-ID številko bibliografske enote.

Navedeni rezultati bodo objavljeni na spletni strani <http://sicris.izum.si/>. [Nazaj](#)

⁷ Navedite rezultate raziskovalnega projekta v primeru, da katerega od rezultatov ni mogoče navesti v točkah 6 in 7 (npr. ker se ga v sistemu COBISS ne vodi). Največ 2.000 znakov vključno s presledki. [Nazaj](#)

⁸ Pomen raziskovalnih rezultatov za razvoj znanosti in za razvoj Slovenije bo objavljen na spletni strani: <http://sicris.izum.si/> za posamezen projekt, ki je predmet poročanja. [Nazaj](#)

⁹ Največ 4.000 znakov vključno s presledki [Nazaj](#)

¹⁰ Največ 4.000 znakov vključno s presledki [Nazaj](#)

¹¹ Rubrike izpolnite/prepišite skladno z obrazcem "Izjava sofinancerja" (<http://www.arrs.gov.si/sl/progproj/rproj/gradivo/>), ki ga mora izpolniti sofinancer. Podpisan obrazec "Izjava sofinancerja" pridobi in hrani nosilna raziskovalna organizacija – izvajalka projekta. [Nazaj](#)

Obrazec: ARRS-RPROJ-ZP/2010 v1.00a

16-8F-3A-8A-F2-C6-7A-8B-3C-9E-74-24-35-7A-47-73-9C-93-AC-D3