



Povzetek projekta Po kreativni poti do znanja 2017 – 2020, 1. odpiranje, za namen objave in predstavitve na spletni strani sklada

1. Polni naslov projekta: Računalniška podpora za identifikacijo genskih predispozicij in diagnostiko kompleksnih bolezni

- V katero področje na prvi klasifikacijski ravni KLASIUS-P se uvršča projekt glede na vsebinsko zasnovu (neustrezno področje izbrišite):

4 - Naravoslovje, matematika in računalništvo

2. V sodelovanju z:

Univerzo v Ljubljani, Fakulteto za računalništvo in informatiko
NIREK, poslovno svetovanje, d.o.o.

3. Besedilo:

- Opredelite problem, ki se je razreševal tekom izvajanja projekta

Kombinacije genskih predispozicij, okolja in načina življenja lahko privedejo do nastanka kompleksnih bolezni, kot so rak, nevrodegenerativne bolezni in kronične vnetne bolezni. Zaradi številnih dejavnikov, ki sodelujejo pri nastanku in razvoju teh bolezni, njihove izvore težko pojasnimo in tako tudi enolično identificiramo. V sled temu je diagnostika teh bolezni pred nastankom simptomov otežena.

V predlaganem projektu smo se osredotočili na zagotovitev računalniške podpore pri analizi genskih predispozicij in diagnostiki izbranih kompleksnih bolezni. Razvili smo orodje, ki bo raziskovalcem in zdravnikom omogočal enostavno vodenje in evidentiranje zajetih vzorcev in podpiral izvedbo izbranih analiz in diagnostičnih postopkov nad podatki pridobljenimi tekom eksperimentalnega in kliničnega dela.

- Opišite potek reševanja problema oz. kratek povzetek projekta

Projekt je temeljil na rezultatih uspešno zaključenega PKP projekta INFOGEN: Razvoj INFOracijskega sistema za sledenje, analizo in vodenje vzorcev na področju funkcijske GENomike. Razpoložljiv informacijski sistem smo nadgradili, tako je njegova razširitev podprla širši spekter bolezni in vzorcev, predvsem pa tudi podporo različnim analizam zajetih vzorcev v kontekstu obravnavanih bolezni. Študenti in mentorji smo se najprej podrobneje spoznali z obstoječim sistemom, njegovimi funkcionalnostmi in implementacijo. Študentje ved o življenju so se tekom projekta poleg tega vključili v eksperimentalno delo sodelujočih laboratorijev. Tako smo skupaj z mentorji lažje opredelili nove zelene funkcionalnosti in te dokumentirali v obliki izčrpnih specifikacij. Izdelane specifikacije so služile kot osnova za implementacijo širokega spektra nadgrajenega sistema v obliki dveh popolnoma novih in enega nadgrajenega segmenta. Prav tako so specifikacije služile kot osnova za celovito testiranje sistema, ki je bilo izvedeno pred njegovo predajo v ciljne laboratorije in klinike.

- Navedite in opišite rezultate projekta ter njihov doprinos k družbeni koristnosti

Glavni rezultat projekta predstavlja implementacija sistema oziroma računalniškega orodja za izvedbo analiz genskih predispozicij in pomoči pri diagnostiki različnih kompleksnih bolezni. Razvito orodje je enostavno za uporabo in zaradi dostopnosti preko spletnega brskalnika ne zahteva nobene namestitve na uporabnikovi strani. Pri razvoju orodja smo veliko pozornosti namenili modularnosti njegove strukture. To pomeni, da so posamezni segmenti in njihove funkcionalnosti razvite v obliki modulov, katerih uporabo uporabniku orodja ponujamo preko intuitivnega spletnega

vmesnika. Orodje je kot tako odprto tudi za nadaljnji razvoj v obliki preprostega dodajanja novih modulov z dodatnimi funkcionalnostmi in je zato zanimivo tudi za širšo strokovno in znanstveno javnost.

Razvito orodje omogoča lažjo identifikacijo predispozicij in s tem lažjo diagnostiko kompleksnih bolezni. Poleg tega preko svojih vmesnikov omogoča enostavno vodenje in evidentiranje vzorcev in spremljanje poteka zdravljenja in diagnostike posameznikov, ki jim vzorci pripadajo. Z uspešno izvedbo projekta in vpeljavo sistema v izbrane laboratorije bomo pripomogli k lažji diagnostiki kompleksnih bolezni in učinkovitejši obravnavi pacientov v kontekstu kliničnega dela in k napredovanju novih diagnostičnih in terapevtskih postopkov v kontekstu znanstveno raziskovalnega dela.

4. Priloge:

- **poster1.jpg**: predstavitveni plakat segmenta osredotočenega na diagnostiko družinskih eritrocitoz. Plakat je bil predstavljen v okviru znanstvenega simpozija CFGBC (povzetek prispevka: http://cfgbc.mf.uni-lj.si/events/seminars/2018cfgbcsym13/abstracts/posterAbstract_EDrnovsek_01.html; COBISS zavedba: <https://plus.si.cobiss.net/opac7/bib/1537822915>)
- **poster2.jpg**: predstavitveni plakat segmenta osredotočenega na diagnostiko hepatocelularnega karcinoma. Plakat je bil predstavljen v okviru znanstvenega simpozija CFGBC (povzetek prispevka: http://cfgbc.mf.uni-lj.si/events/seminars/2018cfgbcsym13/abstracts/posterAbstract_ZGluhic_01.html; COBISS zavedba: <https://plus.si.cobiss.net/opac7/bib/1537823683>)