



Резюме на проект по Фонд „Наука“ № 25021 – Конкурсна сесия 2025:

„Идентификация на генетични варианти в miRNA гени с биомаркерна стойност при колоректален карцином чрез секвениране от ново поколение в българска кохорта“

Ръководител: проф. Мария Атанасова Раданова, дб

Колоректалният карцином е второто по честота злокачествено заболяване при жените и третото при мъжете. Идентифицирането на нови биомаркери за ранна диагностика, прогноза и персонализирано лечение е приоритетна задача в съвременната онкология.

Проектът цели идентифициране на генетични варианти в miRNA гени с биомаркерна стойност при български пациенти с колоректален карцином чрез Nanopore секвениране от ново поколение (MinION Mk1D платформа). Ще бъдат анализирани 50 проби (25 пациенти и 25 здрави контроли) от предварително изследвани кохорти.

Изследването включва: изолиране на геномна ДНК, подбор на таргетни miRNA гени, подготовка на секвенционни библиотеки и NGS секвениране. Биоинформатичната обработка ще включва идентификация на варианти, сравнение с бази данни и теоретично функционално предсказване. Статистически анализ ще оцени асоциацията с предразположение към заболяването, корелация с клинично-патологични параметри, преживяемост и биомаркерен потенциал. Ще бъде разработен алгоритъм за клинична приоритизация на идентифицираните варианти.

Очакваните резултати включват: генетична характеризация на miRNA полиморфизми в българска кохорта, идентификация на нови и популационно-специфични варианти, установяване на потенциални диагностични и прогностични биомаркери, валидиран алгоритъм за приоритизация на намерените полиморфизми в miRNAs гените. Проектът ще осигури Nanopore секвенираща технология и обучен изследователски екип.

Очакваните резултати от реализирането на настоящото проектно предложение са разделени на две категории:

1. Научноизследователски резултати

- Генетично характеризиране на miRNA генетични варианти при КРК в българска кохорта;

- Идентифициране на нови/ недокладвани и популационно-специфични полиморфизми;
- Установяване на генетични варианти с потенциал за биомаркери с диагностична и прогностична значимост;
- Разработване на алгоритъм за клинична приоритизация на miRNA варианти;
- При установяване на иновативни елементи – заявление за патент.

2. Инфраструктурни резултати

- Внедряване на MinION Mk1D Nanopore секвенираща технология в Катедрата по биохимия, молекулна медицина и нутригеномика, МУ - Варна;
- Формиране на обучен екип с компетентности за работа с технологии за таргетно секвениране от ново поколение и биоинформатичен анализ на данни.