



Τίτλος	Δημιουργία γενετικής πλατφόρμας ανίχνευσης παθογόνων παραλλαγών τμημάτων DNA με χρήση τεχνολογίας NGS
Φορέας Υλοποίησης	Διεύθυνση Αναπτυξιακού Προγραμματισμού, Περιφέρεια Ηπείρου
Προϋπολογισμός	Ο επιχορηγούμενος Π/Υ είναι 235.000,00€ και η Δημόσια Δαπάνη 206.248,26€.
Διαρθρωτικό Ταμείο	Ευρωπαϊκό Ταμείο Περιφερειακής Ανάπτυξης
Περιγραφή	<p>Η ολοκλήρωση της αλληλούχισης του ανθρώπινου γονιδιώματος, το 2003, επαναπροσδιόρισε τη μοριακή βάση για την κατανόηση πολλών ασθενειών και παθήσεων σε γενετικό επίπεδο. Η αποκωδικοποίηση της αλληλουχίας του ανθρώπινου γονιδιώματος έχει οδηγήσει σε ριζική αλλαγή της γενετικής ιατρικής καθώς της συσχέτισης γονιδίων με νοσήματα. Η εφαρμογή της γενετικής γνώσης στην κλινική πράξη τα τελευταία 4 χρόνια οφείλεται στην ανάπτυξη συστημάτων επόμενης γενιάς αλληλούχιση (next generation sequencing, NGS). Η τεχνολογία του NGS, γνωστή και σαν μαζική παράλληλη αλληλούχιση (massive parallel sequencing) αποτελεί μια καινοτόμος μεθοδολογία αλληλούχισης του DNA υψηλής απόδοσης (High throughput). Η NGS τεχνολογία αποτελεί το νέο γενετικό "όπλο" καθιστώντας δυνατή την αλληλούχιση όλων των γονιδίων (whole exome sequencing) αλλά και ολόκληρου του ανθρώπινου γονιδιώματος (whole genome sequencing) σε λίγες μόνο μέρες, παράγοντας τεράστια δεδομένα πληροφορίας.</p>
Στόχοι	<p>Ο στόχος του GeneScreening είναι η δημιουργία γενετικής πλατφόρμας ανίχνευσης παθογόνων παραλλαγών στον αριθμό των αντιγράφων ενός ή πολλών τμημάτων DNA (CNVs) ευρείας κλινικής χρησιμότητας και εφαρμογής με σκοπό την πρόληψη και διάγνωση αναπτυξιακών διαταραχών και νοητικών νοσημάτων. Επιμέρους στόχοι είναι:</p> <ul style="list-style-type: none">• η χαρτογράφηση των επαναλαμβανόμενων αλληλουχιών στις οποίες εντοπίζονται τα σημεία

	<p>ανασυνδυασμού που προκαλούν τα ελλείμματα και τους μικροδιπλασιασμούς</p> <ul style="list-style-type: none">• η δημιουργία βιοδεικτών παθογόνων ανασυνδυασμών• η δημιουργία βάσης δεδομένων των αλληλουχιών που εμπλέκονται στους παθογόνους ανασυνδυασμούς• η δημιουργία πρότυπου λογισμικού ανίχνευσης σημείων ανασυνδυασμού σε δεδομένα NGS
Αποτελέσματα	<p>Το GeneScreening συμβάλει άμεσα στην Έξυπνη Εξειδίκευση της Περιφέρειας Ηπείρου, με συγκριτικό πλεονέκτημα για την περιοχή την Υγεία / Ευεξία και τον τομέα της Πληροφορικής.</p> <p>Τα αναμενόμενα αποτελέσματα είναι:</p> <ul style="list-style-type: none">• Αναπτυξη επιστημονικών δεδομένων νέας γνώσης από την συλλογή δειγμάτων πασχόντων ατόμων από σύνδρομο MMS και λεπτομερή χαρακτηρισμό της κλινικής εικόνας και των εργαστηριακών ευρημάτων τους αποτελεί μια σημαντική προσέγγιση στη δημιουργία χαρτών παθογόνων και μη παθογόνων πολυμορφισμών και αποσαφήνιση των VOUS (variants of unknown significance).• Υψηλή καινοτομία και δημιουργία νέων θέσεων εργασίας στους συμμετεχόντες φορείς που οδηγεί όχι απλά σε αναχαιτση του φαινομένου του «brain drain» αλλά σε δημιουργία πόλο έλξης νέων επιστημονων στον τομεα της Ιατρικής Γενετικής στην Ήπειρο.• Ενίσχυση της εξωστρεφειας και της ανταγωνιστικότητας της οικονομίας της Ηπείρου σε εθνικό, ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο με τη διεισδυση των διαγνωστικων τεστ που θα αναπτυχθούν στην αγορα της Ελλάδας, των Βαλκανιων καθως και αλλων χωρων της Μεσογειου και της Ευρωπης που αξιοποιουν την τεχνολογια NGS για διαγνωστικες η διερευνητικες εξετασεις.