

Tajništvo

Služba za splošno-pravne zadeve

*UL Medicinska fakulteta*

*Vrazov trg 2*

*1000 Ljubljana*

E: dekanat@mf.uni-lj.si

**Predlog teme za študentske Prešernove nagrade UL MF za študijsko leto 2022/2023**

|  |  |
| --- | --- |
| **NASLOV** |  |
| **MENTOR****USTANOVA** |  |
| **SOMENTOR****USTANOVA** |  |
| **Kratka obrazložitev vsebinske usmeritve in znanstvene aktualnosti dela** –vsebuje naj kratko oznako tematske usmeritve raziskovalnega dela, kratko vsebino raziskave in pomen za znanost – izhodišča, hipotezo, pričakovane rezultate in zaključke … (do največ 2000 znakov s presledki / do največ 20 vrstic A4 formata / velikost črk 12): |
| **IZHODIŠČA** |  |
| **HIPOTEZA** |  |
| **NAMEN** |  |
| **METODE**  |  |
| **ZAKLJUČKI** |  |
| **OPREDELITEV ZNAČAJA NALOGE** |  |

Predlagatelj:

OE:

Datum:

Primera iz razpisa za PN 2018–2019

**Naslov teme: »Opredelitev JAK2 negativnih eritrocitoz v Sloveniji«** – **ponovno razpisana tema**

**Mentorica**: doc. dr. Ime in Priimek, dr. med.

**Ustanova**: Klinični oddelek za hematologijo, UKC Ljubljana

**Somentorica**: izr. prof. dr. Ime in Priimek, dr. med.

**Ustanova**: Inštitut za biokemijo Medicinske fakultete v Ljubljani

**Kratka obrazložitev vsebinske usmeritve in znanstvene aktualnosti dela**

**Izhodišča**: (predstavitev problema, namen raziskave in delovna hipoteza):

JAK2 negativne eritrocitoze so redke bolezni povezane z mutacijami več kot 21 genov. Predhodno smo izključili skupino bolnikov s pridobljeno obliko eritrocitoze, mieloproliferativno neoplazmo, povezano z mutacijo tirozinske Janus kinaze 2 (JAK2), tako imenovano pravo policitemijo. Primarna prirojena eritrocitoza je povezana z mutacijo receptorja za eritropoetin (EPOR); sekundarna prirojena eritocitoza pa je posledica mutacije enega izmed genov vključenih v zaznavanje nivoja kisika (VHL, PHD2, HIF2A, HIF1A) ali v povečano afiniteto hemoglobina za kisik (HBB, HBA1, HBA2, BPGM, PKLR).

S predlagano študijo bomo proučili prisotnost alternativnih oblik genov v izbrani Slovenski populaciji bolnikov z JAK2 negativnimi eritrocitozami ter ovrednotili vpliv mutacij na klinično izražanje bolezenskega stanja. Študija bo potekala v sodelovanju med Kliničnim oddelkom za hematologijo Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana; lečečimi hematologi in sodelavci Specializiranega hematološkega laboratorija ter raziskovalci na Inštitutu za biokemijo.

**Metode**:Pregled literature, analiza variacij genov povezanih z JAK2 negativnimi eritrocitozami, diagnostična merila za izbor bolnikov, izolacija RNA in DNA, PCR, sekvenciranje, mutacijska analiza, populacijska analiza.

**Pričakovanirezultati in zaključki**:Določitev alternativnih oblik genov na izbranih vzorcih Slovenskih bolnikov z JAK2 negativnimi eritrocitozami, analiza frekvence mutacij v Slovenski populaciji, ovrednotenje njihovega vpliva na izraženo bolezensko stanje. Dopolnitev diagnostičnega algoritma in postavitev novih diagnostičnih metod. Ocenitev potrebe po zdravljenju posameznih klinično bolj izraženih oblik.

**Opredelitev značaja naloge**: klinična in bazična

**Naslov teme: »Mehanske lastnosti lipidne membrane s plitvimi defekti«**

**Mentor**: prof. dr. Ime in Priimek, univ. dipl. fiz.

**Ustanova**: Inštitut za biofiziko Medicinske fakultete v Ljubljani

**Kratka obrazložitev vsebinske usmeritve in znanstvene aktualnosti dela**

**Izhodišča**: Membrana, sestavljena iz lipidov z večkrat nenasičenimi verigami, ima na svoji površini veliko t.i. plitvih defektov, ki predstavljajo vezavna mesta za proteine z amfipatičnimi vijačnicami. Eden takih proteinov je alfa-sinuklein, katerega agregacija je povezana s Parkinsonovo boleznijo. V zadnjih letih se kot modelni sistem za membrane s plitvimi defekti vse več uporabljajo fosfolipidni mehurčki, narejeni iz molekul DPhPC, vendar pa njihove mehanske lastnosti še niso raziskane.

**Metode**: V raziskavi bomo uporabili več komplementarnih metod za določanje mehanskih lastnosti modelne membrane s plitvimi defekti. Odziv mehurčkov na osmotske spremembe bomo raziskali s pomočjo mikrofluidične difuzijske komore, elastične konstante pa s pomočjo poskusov z mikropipetiranjem in optično pinceto.

**Značajnaloge**: bazična raziskava