

Cena za vedu a techniku

Kategória:	Vedecko-technický tím roka
Laureát:	tím RNDr. Daniely Gašperíkovej, DrSc.
Odborník v oblasti:	Genetika, endokrinológia, metabolizmus
Pracovisko:	Biomedicínske centrum, Ústav experimentálnej endokrinológie SAV Dúbravská cesta 9 845 05 Bratislava

Ocenenie sa udeľuje za:

Identifikáciu nových genetických príčin vybraných metabolických ochorení metódou sekvenovania novej generácie

LAUDATIO:

Tím Oddelenia porúch metabolizmu Sekcie genetiky vedený RNDr. Danielou Gašperíkovou, DrSc., ktorá má dlhoročné skúsenosti týkajúce sa zavádzania nových metodických a diagnostických prístupov v oblasti monogénových endokrinopatií. Skladá sa z expertov z oblasti prírodných vied, ktorí sa zaoberajú DNA analýzou sekvenovaním novej generácie, zavádzaním funkčných štúdií novo identifikovaných mutácií a bioinformatickým spracovaním dát a expertov z oblasti lekárskeho vied, a to klinických spolupracovníkov najmä pediatrov, diabetológov a endokrinológov. Práve prepojenie odborníkov z prírodných a lekárskeho vied prispelo k získaniu zaujímavých unikátnych výsledkov.

Tím RNDr. Daniely Gašperíkovej, DrSc., je ocenený za celosvetovo prvé určenie genetickej príčiny spôsobujúcej syndróm MEHMO. Syndróm MEHMO je extrémne vzácnou poruchou so závažným klinickým obrazom s neurologickou a endokrinnou symptomatológiou. Okrem určenia genetickej príčiny tím prispel k odhaľovaniu molekulárnych mechanizmov, ktoré potvrdili, že toto ochorenie vzniká v dôsledku porúch v regulácii syntézy proteínov.

Tím taktiež odhalil nový fenotypový prejav génu hepatálneho nukleárneho faktora 4 alfa, ktorého zmeny okrem kongenitálneho hyperinzulinizmu môžu spôsobiť aj glykogenóze podobný fenotyp, čo následne umožnilo cieleňú terapiu pacienta.

Úsilie tímu viedlo k diagnostike prvého geneticky potvrdeného Mitchell-Rileyho syndrómu na Slovensku, ako aj k identifikácii genetickej príčiny extrémnej obezity, ktorá dovtedy nebola na Slovensku zaznamenaná.

Kontakt pre médiá – Komunikačný odbor Ministerstva školstva, vedy, výskumu a športu SR:

tel: 02/59 374 253, tlacove@minedu.sk.

Kontakt pre médiá – Centrum vedecko-technických informácií SR:

Eva Vašková, tel.: 02/ 69 253 113, eva.vaskova@cvtisr.sk