

## Primjena genomike u Hrvatskoj, upitnik

1. *Ime i prezime, akademski naslov, funkcija, ustanova, adresa, e-mail adresa*

### **Jadranka Sertić**

Redoviti profesor, Katedra za medicinsku kemiju, biokemiju i kliničku kemiju, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu

Pročelnik, Klinička jedinica za molekularnu dijagnostiku, Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku, Klinički bolnički centar Zagreb

2. *Uža znanstvena problematika kojom se bavite (10 rečenica)*

### **Funkcijska genomika i proteomika rizičnih čimbenika ateroskleroze, debljine, metaboličkog sindroma i cerebrovaskularnog ishemijskog infarkta**

- Povezanosti genskih varijanti PPAR $\gamma$ , ESR1 $\alpha$ , IL-6, APOE, LPL, ADIPO i APOE, ACE, AT1R s biokemijskim i kliničkim varijablama vezanim uz metaboličke procese u mlađoj populaciji.

- Genetički i okolišni čimbenici rizika u razvoju debljine i metaboličkog sindroma.

- Prognostičke vrijednost Lp-PLA2 kao biljega u otkrivanju bolesnika s povišenim rizikom pucanja aterosklerotske nakupine

- Uloga polimorfizama gena APOE, ACE, IL-6, MTHFR i AT1R pojedinačno te u interakciji s transkripcijskim faktorom PPAR $\gamma$  u odnosu na fenotipski izražaj rizičnih čimbenika ateroskleroze i posljedično cerebrovaskularnog ishemijskog infarkta u mlađih ispitanika.

### **Neplodnosti u muškaraca**

- Mikrodelecije kromosoma Y i CFTR mutacije.

3. *Navedite 10 vaših najznačajnijih radova*

1. **Sertić J**, Vincek V, Ledley FD, Figueroa F, Klein J. Mapping of the L-methyl-malonil-CoA mutase gene to the mouse chromosome 17. *Genomics* 1990;6:560-4.
2. Dörk T, Macek M Jr, Mekus F, Tümmler B, Tzountzouris J, Casals T, Krebsova A, Koudova M, Sakmaryova I, Macek M Sr, Vavrova V, Zemkova D, Ginter E, Petrova NV, Ivaschenko T, Baranov V, Witt M, Pogorzelski A, Bal J, Zekanowsky C, Wagner K, Stuhmann M, Bauer I, Seydewitz HH, Neumann T, Jakubiczka S, Kraus C, Thamm B, Nechiporenko M, Livshits L, Mosse N, Tsukerman G, Kadas L, Ravnik Glavač M, Glavač D, Komel R, Vouk K, Kučinskas V, Krumina A, Teder M, Kocheva M, Efremov GD, Onay T, Kirdar B, Malone G, Schwarz M, Zhou Z, Friedman KJ, Carles S, Clausters M, Bozon D, Verlingue C, Ferec C, Tzetis M, Kanavakis E, Cuppens H, Bombieri C, Pignatti PF, Sangiulo F, Jordanova A, Kusic J, Radojkovic D, **Sertić J**, Richter R, Stavljević-Rukavina A, Bjorck E, Strandvik B, Cardoso H, Montgomery M, Nakielna B, Hughes D, Estivill X, Aznarez I, Tullis E, Tsui L-C, Zielenski J. Characterization of a novel 21-kb deletion, CFTRdele 2,3(21kb), in the CFTR gene: a cystic fibrosis mutation of Slavic origin common in Central and East Europe. *Hum Genet* 2000;106:259-68
3. **Sertić J**, Cvitković P, Myers A, Saiki RK, Stavljević Rukavina A. Genetic markers of male infertility: Y chromosome microdeletions and cystic fibrosis transmembrane conductance gene mutations. *Croat Med J* 2001;42(4): 416-20.
4. **Sertić J**, Slaviček J, Božina N, Malenica B, Kes P, Reiner Z. Cytokines and growth factors in mostly atherosclerotic patients on hemodialysis determined by Biochip array technology. *Clin Chem Lab Med* 2007;45(10):1347-52.

5. **Sertić J**, Juričić L, Ljubić H, Božina T, Lovrić J, Markeljević J, Jelaković B, Merkler M, Reiner Ž. Variants of ESR1, APOE, LPL and IL-6 loci in young healthy subjects: association with lipid status and obesity. *BMC Res Notes* 2009; 2: 203.
6. Mendizabal I, Lao O, Marigorta UM, Wollstein A, Gusmão L, Ferak V, Ioana M, Jordanova A, Kaneva R, Kouvatzi A, Kučinskas V, Makukh H, Metspalu A, Netea MG, de Pablo R, Pamjav H, Radojkovic D, Rolleston SJ, **Sertić J**, Macek M Jr, Comas D, Kayser M. Reconstructing the population history of European Romani from genome-wide data. *Curr Biol.* 2012; 22(24): 2342-9.
7. Karmelić I, Lovrić J, Božina T, Ljubić H, Vogrinc Ž, Božina N, **Sertić J**. Adiponectin level and gene variability are obesity and metabolic syndrome in a young population. *Arch Med Res.* 2012; 43(2): 145-53.
8. Zariwala MA, Gee HY, Kurkowiak M, Al-Mutairi DA, Leigh MW, Hurd TW, Hjeij R, Dell SD, Chaki M, Dougherty GW, Adan M, Spear PC, Esteve-Rudd J, Loges NT, Rosenfeld M, Diaz KA, Olbrich H, Wolf WE, Sheridan E, Batten TF, Halbritter J, Porath JD, Kohl S, Lovric S, Hwang DY, Pittman JE, Burns KA, Ferkol TW, Sagel SD, Olivier KN, Morgan LC, Werner C, Raidt J, Pennekamp P, Sun Z, Zhou W, Airik R, Natarajan S, Allen SJ, Amirav I, Wieczorek D, Landwehr K, Nielsen K, Schwerk N, **Sertić J**, Köhler G, Washburn J, Levy S, Fan S, Koerner-Rettberg C, Amselem S, Williams DS, Mitchell BJ, Drummond IA, Otto EA, Omran H, Knowles MR, Hildebrandt F. ZMYND10 Is Mutated in Primary Ciliary Dyskinesia and Interacts with LRRC6. *Am J Hum Genet.* 2013 Jul 24. doi: pii: S0002-9297(13)00276-0. 10.1016/j.ajhg.2013.06.007.
9. Božina T, **Sertić J**, Lovrić J, Jelaković B, Šimić I, Reiner Ž. Interaction of genetic risk factors confers increased risk for metabolic syndrome: the role of peroxisome proliferator-activated receptor  $\gamma$ . *Genet Test Mol Biomarkers.* 2014; 18(1): 32-40.
10. Kao AC, Rojnic Kuzman M, Tiwari AK, Zivkovic MV, Chowdhury NI, Medved V, Kekin I, Zai CC, Lieberman JA, Meltzer HY, Bozina T, Bozina N, Kennedy JL, **Sertić J**, Müller DJ. Methylenetetrahydrofolate reductase gene variants and antipsychotic-induced weight gain and metabolic disturbances. *J Psychiatr Res.* 2014 Jul; 54: 36-42. doi: 10.1016/j.jpsychires.2014.03.012. Epub 2014 Mar 21.

#### 4. Znanstveno-istraživalački projekti koje ste vodili ili u kojima surađivali.

- 1988.-1990. Linkage map of mouse chromosome 17, Max-Planck Institut Tübingen, Njemačka.
- 1991.-1993. Istraživanje molekulske osnove metaboličkih bolesti, MZOS, RH.
- 1995.- 2000. BIOMED – ApoEurope, Nanci, Francuska.
- 2008.- 2010. EU FP-7 INTEGRERS-Integrating and strengthening genomic research in South-Eastern Europe, Zagreb, RH.
- 2007.-2013 Otpornost na antitrombocitne lijekove u ishemijskoj bolesti srca, MZOS, RH.

#### 5. Znanstveno-istraživalački projekt koji vodite ili u njemu surađujete.

- 2007.- 2014 Funkcijska genomika i proteomika rizičnih čimbenika ateroskleroze. MZOS, RH.
2013. - Uloga genskih biljega u razvoju ateroskleroze i cerebrovaskularnog infarkta, Sveučilišta u Zagrebu, Medicinski fakultet Zagreb, RH.

#### 6. Međunarodna suradnja.

- Maurizio Ferrari, Unit of Genomics for Diagnosis of Human Pathologies, Clinical Molecular Biology and Cytogenetics Laboratory, University Vita-Salute San Raffaele, IRCCS Scientific Institute San Raffaele Milano
- Michael Neumaier, Institute of Clinical Biochemistry, Mannheim School of Medicine, University of Heidelberg
- Tomaš Zima, <sup>st</sup> Medical Faculty, Institute of Clinical Chemistry and Biochemistry, Charles University Prag
- Milan Macek, Department of Biology and Medical Genetics, 2nd Faculty of Medicine, Charles University Prag
- George Patrinos, University of Patras, Department of Pharmacy, Patras
- Angela Brand, University of Maastricht,
- EUROAGENTEST, EMQN.

*7. Najvažnija oprema Vašeg laboratorija*

Uređaji za: **rutinsku molekularnu dijagnostiku.**

*9. Oprema koju bi valjalo nabaviti*

- na razini Vašeg laboratorija
- na razini Vaše ustanova

**Uređaj za sekvenciranje sljedeće generacije.**

*10. Vaše mišljenje o izobrazbi iz genomike u Vašem području, sadašnje stanje i kako unaprijediti:*

- dodiplomska
- poslijediplomska doktorska
- poslijediplomska specijalistička

**Postoji potreba za većom zastupljenošću molekularne dijagnostike u edukaciji studenata medicine.**

*11. Sažeto prikažite primjenu genomike u Vašem području u nas i usporedite sa svijetom.*

**U Hrvatskoj treba implementirati preventivnu, prediktivnu i personaliziranu dijagnostiku i terapiju.**

*12. Da li su u nas zadovoljavajući etički i pravni vidovi primjene genomike? Sažeto prikažite u Vašem području i navedite prijedloge.*

**Bolesnike treba uključiti u EU registre bolesnika na osnovu smjernica za pojedine kliničke entitete.**

*13. Da li je u nas dovoljno razvijena informatička potpora.* **NE**

*14. Da li su Vam dostupne sve genomičke baze podataka, ako nisu što predlažete da se poduzme.* **NE**

*15. Kako unaprijediti suradnju u genomici u nas (primjerice ustroj genomičke informacijske mreže)?*

**Zajedničkim projektima, objedinjenom javnom nabavom i molekularnom dijagnostikom u Zagrebu i Hrvatskoj, s posebnim naglaskom na onkološke bolesti i preventivnu dijagnostiku.**

*16. Dopunite upitnik prema Vašem nahođenju!*