

1. Raziskovalna organizacija:

Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta

2. Ime in priimek mentorja:

Radovan Komel

3. Področje znanosti iz šifranta ARRS:

3 Medicina, 3.09 Psihatrija

4. Kontaktni e-naslov mentorja:

Radovan.komel@mf.uni-lj.si; alja.videtic@mf.uni-lj.si

5. Kratak opis dela in nalog:

ZNANSTVENA IZHODIŠČA:

Po podatkih Svetovne zdravstvene organizacije vsako leto zaradi samomora umre milijon ljudi. Po koeficientu samomorilnosti sodi Slovenija v svetu na deveto mesto; v letu 2011 je bilo 30,9 samomorov na 100.000 prebivalcev. Samomor je kompleksen fenomen, na katerega vplivajo dejavniki okolja kot tudi genetski dejavniki. Rezultati dosedanjih molekularno-genetskih študij samomora kažejo na pomembno vlogo genetskega zapisa v genih serotoninskega sistema, kar smo na žrtvah samomora pokazali tudi na slovenski populaciji. Poleg teh genov se kot pomembni kažejo tudi nevrotrofini, ki so v signalizaciji tesno povezani s serotoninskim sistemom.

PREDSTAVITEV PROBLEMA IN NAMEN DELA:

Dedna nagnjenost k samomoru je določena z vsaj dvema fenotipskima dejavnikoma: dovzetnostjo za psihiatrično motnjo in dovzetnostjo za impulzivno agresivnost. Poleg fenotipa pa so pomembne tudi razlike v genetskem zapisu (polimorfizmi) kot tudi epigenetske spremembe, ki vplivajo na izražanje genov. Večina dosedanjih študij se je omejevala na ocenjevanje in raziskovanje posameznih dejavnikov tveganja za samomor, z globalno oceno dejavnikov tveganja, predvsem pa sovplivanja med njimi, pa bi lažje napredovali k celostnemu razumevanju in obravnavanju samomorilnega vedenja. Namen naše študije je združitev podatkov različnih dejavnikov tveganja za samomor: fenotip, genotip in metilacija genov.

METODE DELA, CILJI:

V laboratoriju že imamo zbranih približno 500 vzorcev žrtev samomora in kontrol, ki jih bomo v prvih 2 letih še naprej dopolnjevali in na njih naredili spošno študjo polimorfizmov kandidatnih genov serotoninskega in nevrotrofinskega sistema. V nadaljevanju bomo na 10 parih vzorcev naredili analizo metilacije s pomočjo metilacijskih bio-čipov, nato pa bi sledilo bolj temeljito določanje genotipov in metilacije zapisa DNA za tiste gene, ki bi se izkazali kot najzanimivejši. Podrobne podatke o žrtvah samomora bomo pridobili s pomočjo psiholoških avtopsij. Pridobljeni podatki, ki bodo obsegali tako fenotip kot tudi genotip, bodo omogočili celovitejši in globlji vpogled ne samo v samomor, temveč tudi v različna psihična stanja, in jih bo morda mogoče povezati z značilno kombinacijo genotipa in epigenetske spremembe.

RELEVANTNOST IN POTENCIALNI VPLIV REZULTATOV:

S širjenjem nabora kandidatnih genov prispevamo novo znanje k razumevanju mehanizmov bolezni in k identifikaciji diagnostičnih in prognostičnih genomskih bioznačevancev tako samomora kot tudi drugih duševnih motenj/stanj.

Kandidat/ka se bo vključil/a v majhno in dinamično skupino, ki se ukvarja s študijem genetike samomora in drugih duševnih motenj ter katere rezultati dosegajo pomembno odmevnost v svetovnem merilu.