

Název rámcového tématu česky/anglicky	Anotace (česky)	Anotace (anglicky)	Školitel	Školitel- specialis- ta	Číslo a název projektu/grantu
<p>Metody detekce aberací v genech pacientů s chronickou myeloidní a akutní lymfoblastickou leukémií</p> <p>Methods for detecting genetic aberrations in patients with chronic myeloid and acute lymphoblastic leukemias</p>	<p>Detekce aberací v genech asociovaných s nádorovými onemocněními, které jsou frekventovaně mutované u hematologických onemocnění, se ukazuje, že má zásadní vliv na prognózu pacientů. Sekvenování nové generace (NGS) se stává neodmyslitelnou součástí moderní diagnostiky pro komplexní analýzu genů spjatých s onkologickými onemocněními. Hlavními analytickými přístupy používanými k jejich identifikaci je panelové sekvenování (sekvenování souboru genů či vybraných oblastí genů), analýza RNA-seq (analýza transkriptomu, který kóduje proteinový aparát v buňkách), analýza transkriptomu v jednotlivých buňkách (scRNAseq). Tyto vysokokapacitní a vysoce informativní analýzy umožní precizovat rizikové skupiny pacientů s následnou personalizací léčby, což bude mít preventivní dopad před progresí onemocnění.</p> <p>Cílem této disertační práce je:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Výzkum, implementace a využití výpočetních nástrojů pro identifikaci genetických aberací (fúzní geny, bodové mutace, inserce/delece, CNV) a změn genové exprese z NGS dat - Testování, vylepšení a implementace nástrojů pro analýzu dat z NGS - Analýza a implementace výpočetních nástrojů, které budou kombinovat zpracování dat ze standardně prováděných vyšetření při diagnostice a monitorování pacientů s chronickou myeloidní leukémií a akutní lymfoblastovou leukémií 	<p>Mutation detection in cancer-associated genes frequently mutated in hematological malignancies seems to be associated with prognosis of the patients. Next generation sequencing (NGS) becomes highly important for a new diagnostics algorithm development based on a complex analysis of cancer-related genes.</p> <p>The main NGS approaches are based on panel sequencing (set of genes or selected regions of the genes), RNA-seq (analysis of a transcriptome that encodes proteins in the cells), single-cell RNAseq (a transcriptome analysis in each individual cancer cell). These high throughput and highly informative analysis enable to precise a risk group identification of patients towards the personalized therapy leading to prevention of disease progression.</p> <p>The aims of the thesis are follows:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Study, implementation and use of computing tools for genetic aberration identification (gene fusions, point mutations, insertion/deletion, CNV) and gene expression changes from NGS data - Testing, improvement and implementation of tools for NGS data analysis - Analysis and implementation of computing tools that will combine processing of data observed from standard analysis at diagnosis and during follow-up of patients with chronic myeloid leukemia and acute lymphoblastic leukemia 	Ing. Ondřej Klempíř, Ph.D.	RNDr. Jitka Koblíhová, Ph.D.	<p>AZV MZČR NU21-07-00225</p> <p>Spektrum somatických mutací detekovaných NGS a jejich souvislost s prognózou a léčebnými výsledky dospívajících a mladých dospělých pacientů s Ph pozitivními leukémiemi</p>
<p>Literatura k rámcovému tématu:</p> <p>[1] LEIPZIG, Jeremy. A review of bioinformatic pipeline frameworks. Briefings in Bioinformatics [online]. [cit. 2021-04-19]. ISSN 1467-5463. Dostupné z: doi:10.1093/bib/bbw020</p>					

prof. Ing. Karel Roubík, Ph.D.
předseda OR BMI

doc. Ing. Zoltán Szabó Ph.D.
vedoucí škol. pracoviště KBI FBMI