

Договор № КП-06-Н93/8 от 09.12.2025 г. на тема: „Генетичен профил на болестта на Алцхаймер с ранно и късно начало в България: анализ на кодиращи варианти“ одобрен за финансиране в "Конкурс за финансиране на фундаментални научни изследвания - 2025 г.", направление „Медицински науки“ на Фонд „Научни изследвания“ с базова организация Медицински университет-София

Научен ръководител: гл. ас. Сена Карачанак-Янкова, дб; Катедра по медицинска генетика, Медицински факултет, МУ-София

Сума на проекта: 102 258,38 евро

Срок на договора: 36 месеца от датата на подписване

Резюме:

Болестта на Алцхаймер (БА) е най-често срещаната форма на деменция и към момента засяга около 55 милиона души по света, като се предполага, че този брой ще се утрои преди 2050 г. Липсата на специфични терапии за модифициране на болестните процеси още повече увеличава икономическата и обществена тежест на болестта. Превенцията, ранната диагностика и терапевтичните подходи при БА могат да бъдат разширени чрез анализ на генетичната етиология на болестта.

Една от бъдещите насоки в генетичните изследвания на БА е за анализ на недостатъчно изследвани популации. Предишните генетични изследвания на български пациенти с БА са върху единични гени и мутации, а данните от целоекзомните и целогеномните анализи са върху сборни ДНК проби (ДНК пулове), от които могат да се получат данни относно отделните генетични варианти, но не и за отделните генотипи на пациентите.

В тази връзка, основната цел на проекта е да бъде установено наличието и ролята на кодиращи варианти, предразполагащи към БА с късно начало и мутации в гени, свързани с ранна деменция, определящи развитие на БА с ранно начало при български пациенти.

Проучването е с фундаментален и интердисциплинарен характер и ще бъде проведено чрез целоекзомно секвениране на български пациенти с БА с късно начало и анализ на генен панел за деменция при пациенти с БА с ранно начало, последвани от биоинформатичен анализ и интерпретация на ефекта на установените варианти върху развитието на болестта.

При изпълнението на проекта се очаква да бъдат установени както вече известни, така и нови патогенни варианти, играещи роля в молекулните пътища на болестта. Получените резултати за първи път ще опишат генетичния профил на болестта на Алцхаймер с ранно и късно начало чрез анализ на индивидуални проби от български пациенти. Достигнатите знания могат да допринесат за въвеждане на оценка на персонализиран генетичен риск за болест на Алцхаймер, стратегии за поддържане на мозъчното здраве и развитие на персонализирано лечение.