



#1 Примерен формат за описание на проект:

Заглавие на проекта:

Приложение на **adaptive sampling** технологията на **Oxford Nanopore** за таргетно секвениране на панел от фармакогенетични гени.

Описание на проекта:

Целта на проекта е да се използва **adaptive sampling** на **MinION Mk1D** за таргетно секвениране на ключови фармакогенетични гени (като *CYP2D6*, *CYP2C19*, *TPMT*, *DPYD* и други), които играят роля в индивидуалния отговор към лекарства. Изследването е насочено към разработване на бърз и персонализиран подход за фармакогенетичен профилинг с потенциал за интегриране в клиничната практика.

Мотивация за избор на MinION Mk1D:

MinION Mk1D дава възможност за директно секвениране на ДНК с дълги прочити, което е от съществено значение за точна детекция на сложни варианти, включително делеции, дупликации и хаплотипни структури във фармакогенетични гени. Adaptive sampling позволява динамично обогатяване в реално време на интересуващите региони без необходимост от предварително обогатяване чрез PCR или хибридизация, което позволява секвенирането на ДНК в нативен вид, съкращава времето до резултат и намалява разходите.

До момента са събрани и подготвени 25 ДНК проби от доброволци. Извършена е екстракция и качествен контрол на ДНК. Извършено е тестване на част от пробите за някои маркери чрез qPCR методика.

Очаквано въздействие:

Резултатите от проекта ще демонстрират приложимостта на **MinION Mk1D** и **adaptive sampling** за персонализираната медицина. Очаква се създаване на бърза и рентабилна методика за фармакогенетично профилиране, която да подпомогне избора на медикаменти и дозировка според генетичните характеристики на пациента – с потенциално приложение в онкологията, психиатрията и кардиологията.

#2 Примерен формат за описание на проекта:

Заглавие на проекта:

Епигенетичен профил в промоторни региони на тумор-супресорни гени чрез секвениране на нативна ДНК

Описание на проекта:

Проектът цели да анализира метилирането на ДНК в ключови промоторни региони, свързани с тумор-супресорни гени при проби от пациенти с карцином. Ще бъде използвана технологията на **Oxford Nanopore** за директно секвениране на нативна ДНК (без PCR или конверсия с бисулфит), което позволява едновременно извличане както на ДНК последователността, така и епигенетична информация от една и съща молекула. Изследването има за цел да идентифицира метилационни мотиви, които могат да служат като биомаркери за ранна диагностика и прогноза.

До момента са събрани **10 туморни и контролни проби** от пациенти с различни типове солидни карциноми. Извършена е екстракция на висококачествена нативна ДНК, валидирана чрез





спектрофотометър и гел-електрофореза.

Мотивация за избор на MinION Mk1D:

MinION Mk1D е особено подходящ за епигенетични анализи, тъй като технологията на **Oxford Nanopore** разпознава директно метилирани бази по време на преминаването на ДНК през порите, без необходимост от допълнителна подготовка или модификации на пробата. Възможността за дълги прочити позволява интегрално профилиране на големи епигенетични региони и откриване на хаплотип-специфични епигенетични мотиви.

Очаквано въздействие:

Проектът ще допринесе към разбирането на епигенетичната регулация при карциногенезата и ще демонстрира предимствата на секвениране на нативна ДНК за едновременно извличане на структурна и епигенетична информация. Получените данни имат потенциал за разработване на нови подходи за ранна диагностика и терапевтична стратификация при онкологични заболявания.

#3 Примерен формат за описание на проекта:

Заглавие на проекта:

Анализ на чревния микробиом при пациенти с възпалителни чревни заболявания чрез секвениране с Oxford Nanopore

Описание на проекта:

Целта на проекта е да използваме технологията на Oxford Nanopore за секвениране на чревния микробиом при пациенти с възпалителни чревни заболявания (ВЧЗ) като болест на Крон и улцерозен колит. Ще се извърши директно секвениране на рибозомната РНК (16S рРНК) с MinION Mk1D, за да се анализира състава на микробиома и да се установи връзката между микробиалните общности и възпалението в червата. Проектът ще има за цел да предостави нови данни за етиологията на ВЧЗ и възможности за персонализирано лечение.

До момента са събрани **35 фекални проби** от пациенти с диагностицирани възпалителни чревни заболявания и **15 контролни проби** от здрави доброволци. Извършена е **екстракция на микробна ДНК** от всички проби чрез стандартизиран протокол, а качеството и концентрацията на ДНК е потвърдено чрез флуориметър. Проведен е **първоначален ампликонен анализ на 16S рРНК гена** при част от пробите, като данните показват разлики в микробната диверсификация между групите. Подбрани са 20 проби (по 10 от всяка група) за метагеномен анализ.

Мотивация за избор на MinION Mk1D:

MinION Mk1D е идеален инструмент за анализ на микробиома, тъй като позволява дълговерижно секвениране и по този начин може да се извърши директно секвениране на цялата 16S рРНК.

Очаквано въздействие:

Проектът ще осигури по-добро разбиране на ролята на чревния микробиом в развитието на възпалителни чревни заболявания и ще разкрие нови възможности за диагностика и лечение. Резултатите могат да доведат до открития за потенциални биомаркери за прогноза на заболяването и терапии, насочени към микробиомните съобщества с цел облекчаване на симптомите или постигане на ремисия.

