

Kratek opis usposabljanja mladega raziskovalca (*Short description of the Young Researcher's training*)

1. Raziskovalna organizacija (*Research organisation*):

Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta / University of Ljubljana, Faculty of Medicine

2. Ime, priimek in elektronski naslov mentorja (*Mentor's name, surname and email*):

Katarina Trebušak Podkrajšek, katarina.trebusakpodkrajsek@mf.uni-lj.si

3. Šifra in naziv raziskovalnega področja (*Research field*):

1.05.00 Naravoslovje Biokemija in molekularna biologija
1.05.00 Nature sciences Biochemistry and molecular biology

4. Kratek opis usposabljanja mladega raziskovalca (*Short description of the Young Researcher's training*):

Navedite tudi morebitne druge zahteve, vezane na usposabljanje mladega raziskovalca (npr. znanje tujih jezikov, izkušnje z laboratorijskim delom, potrebne licence za usposabljanje...).

slo:

Mladi raziskovalec se bo v raziskovalnem delu osredotočil na opredelitev molekularnih mehanizmov, ki vplivajo na razvoj in napredovanje nefropatije pri bolnikih s Fabryjevo boleznijo. Fabryjeva bolezen je izredno redka napredujoča lizosomalna bolezen, povezana z bolezenskimi spremembami v genu *GLA*, ki vodijo v okvaro različnih organov in s tem v razvoj kliničnih značilnosti, kot so nefropatija, kardiomiopatija, srčno-žilna obolenja, angiokeratomi in druge. Zgodnje prepoznavanje Fabryjeve bolezni in njenih zapletov ter klinično ukrepanje sta tako ključna za učinkovito zdravljenje in s tem preprečevanje razvoja ireverzibilnih in življenje ogrožajočih stanj. V sklopu raziskovalnega dela bo mladi raziskovalec preverjal hipotezo ali so genetski in epigenetski dejavniki povezani z razvojem in hitrejšim napredovanjem nefropatije pri bolnikih s Fabryjevo boleznijo in tako lahko služijo kot biološki označevalci. Zato bo analiziral prisotnost genetskih in epigenetskih označevalcev v kronoloških vzorcih krvi in urina bolnikov s Fabryjevo boleznijo. Eksperimentalno pridobljene podatke bo skupaj s kliničnimi podatki vključil v napovedne modele razvoja in pospešenega napredovanja nefropatije. Pri raziskavah bo mladi raziskovalec uporabljal različne molekularno genetske pristope za izolacijo in analizo DNA, RNA, proteinov in zunajceličnih veziklov iz bioloških vzorcev ter bioinformacijska in biostatistična orodja. Raziskovalno delo bo potekalo v sodelovanju Inštituta za biokemijo Medicinske fakultete v Ljubljani in Centra za Fabryjevo bolezen v Slovenj Gradcu. Pričakujemo, da bodo rezultati predlaganega raziskovalnega dela omogočili boljše razumevanje osnovnih molekularnih procesov razvoja Fabryjeve nefropatije in opredelitev novih kandidatnih diagnostičnih in/ali prognostičnih bioloških označevalcev Fabryjeve nefropatije.

V raziskovalno skupino želimo vključiti visoko motiviranega in samostojnega mladega raziskovalca, ki bo v času opravljanja doktorskega dela sodeloval v različnih strokovnih, znanstvenih in izobraževalnih aktivnostih doma in v tujini, zato je zaželeno aktivno znanje angleškega jezika. Zaželeno je tudi, da imajo kandidati izkušnje z delom v raziskovalnem ali strokovnem biokemijskem ali genetskem laboratoriju in da imajo strokovni izpit za zdravstvene delavce ali sodelavce pri Ministrstvu za zdravje (ali so v procesu pridobivanja strokovnega izpita).

eng:

The young researcher will focus on the studies of molecular mechanisms that influence the development and the progression of the nephropathy in Fabry disease. Fabry disease is a rare X-linked lysosomal storage disorder related to causative variants in *GLA* gene leading to the organ damage and development of typical clinical characteristics namely angiokeratoma, cardiomyopathy, cerebrovascular disease, renal failure and others. Early diagnosis is crucial for affective treatment to prevent irreversible and life threatening complications. The young researcher's work will aim to test the hypothesis that genetic and epigenetic factors are contributing to the development and progression of the Fabry nephropathy and are therefore possible biomarkers. Therefore, genetic and epigenetic factors in various biological samples of the patients with Fabry disease will be analysed. Experimental data together with the clinical data will be integrated in the predictive model for identification of accelerated progression of the nephropathy in Fabry disease. The young researcher will use various molecular genetics approaches for the isolation and analysis of DNA, RNA, proteins and extracellular vesicles from chronological biological samples, as well as bioinformatics and biostatistics tools. Proposed project is based on collaboration of Institute of Biochemistry at the Medical Faculty and Centre for Fabry disease at the General Hospital Slovenj Gradec. The results of the proposed research work are anticipated to elucidate the molecular processes influencing the renal disease development in Fabry disease and to identify novel possible biomarkers of the development and /or progression of the nephropathy in Fabry disease.

We welcome highly motivated and independent candidate willing to participate in international research, professional and educational activities, therefore fluent knowledge of the English language is favourable. Furthermore, we preferably welcome candidates with the experiences in the field of medical biochemistry and /or genetics and the candidates with the Ministry of health qualifying examination for the professionals in the Medicine or candidates who are in the process of obtaining it.