

Univerza v Ljubljani



# **Najodmevnejši raziskovalni dosežki**

Univerze v Ljubljani

v letu 2015

Ljubljana, december 2015



## Kazalo

Nagovor rektorja Univerze v Ljubljani prof. dr. Ivana Svetlika .....	5
Uvodna beseda prorektorja Univerze v Ljubljani prof. dr. Martina Čopiča.....	6
1. Tetraciklinski antibiotik nove generacije učinkovit proti večkratno odpornim bakterijam .....	7
2. Vrnitev velikih zveri v sodobno, gosto poseljeno Evropo .....	8
3. Bibliometrične metode v managementu in organizaciji .....	9
4. Enostavna in učinkovita priprava čistega vodikovega trioksida (H <sub>2</sub> O <sub>2</sub> ) .....	10
5. Stabilnost raztopin globularnih proteinov.....	11
6. Svetlobni nadzor nad topološkim nabojem v nematskih tekočih kristalih.....	12
7. Podatkovno rudarjenje z zlivanjem mnogoterih podatkovnih virov.....	13
8. Kalorične tehnologije toplotnih črpalk in hladilnikov prihodnosti .....	14
9. Časovna in prostorska genetska analiza virusa Ebola med epidemijo v zahodni Afriki .....	15
10. Učinkovit program populacijskega presejalnega testiranja otrok za povišan holesterol .....	16



Spoštovani,

na Univerzi v Ljubljani si postavljamo visoke cilje na vseh področjih delovanja; na področjih znanosti in umetnosti, raziskovanja, izobraževanja in prenosa znanja. Ponosni smo na to, da prispevamo v zakladnico znanja skoraj polovico znanstvenih objav v Sloveniji. Še ponosnejši smo na objave in citiranost del naših raziskovalcev v najuglednejših svetovnih publikacijah, kot tudi na dosežke naših študentov in njihovih mentorjev na velikih mednarodnih tekmovanjih ter na izume in druge oblike znanstvenih dosežkov. Univerza lahko svoje mesto med uglednimi univerzami ohranja in izboljšuje predvsem na podlagi visoko kakovostnega raziskovanja. Ustvarjanje znanja jo vzpostavlja kot raziskovalno univerzo in je hkrati podlaga izobraževanju ter drugim oblikam prenosa znanja v uporabo. Zato je tudi raziskovanje treba skrbno načrtovati, spodbujati in promovirati.

V preteklem letu smo na Univerzi v Ljubljani vložili veliko naporov v pregled in organizacijo znanja, ki ima razvojni potencial. Imamo več kot trideset skupin, ki so v sodelovanju s partnerji iz gospodarstva pripravljene na prijave na razpise iz programa Pametne specializacije. Ob tem je treba poudariti, da razvojno znanje praviloma izhaja iz rezultatov temeljnega raziskovanja in vnaprej neobremenjene raziskovalne radovednosti raziskovalcev, ki ju morata s posebno pozornostjo gojiti tako država kot univerza.

Želimo poudariti usmerjenost univerze v celovit krog raziskovanja in dati posebno priznanje tistim raziskovalcem, ki so v preteklem letu dosegli posebej vidne rezultate. Prav tako želimo raziskovalne dosežke prikazati širši javnosti na razumljiv način, saj bo tako bolje razumela pomen in vsebino naših raziskovalnih in razvojnih prizadevanj.

Prof. dr. Ivan Svetlik,  
Rektor



Spoštovani,

za Teden Univerze pregledamo tudi raziskovalno delo, ki so ga v letošnjem letu opravili člani Univerze v Ljubljani. Posebej smo ponosni na tiste dosežke, s katerimi se naša univerza uvršča v vrh svetovne znanosti.

Raziskave, tako osnovne kot uporabne, so del osnovnega poslanstva univerze in nezamenljivi del kakovosti. So temelj, na katerem stoji univerzitetno izobraževanje, ki mora sproti vključevati svetovna dognanja znanosti. Prek mednarodno povezanih raziskav se k nam najceneje prenaša svetovno znanje, brez katerega ni konkurenčnih inovacij za gospodarstvo. Sodelovanje študentov pri vrhunskem raziskovalnem delu, vpetem v mednarodni prostor, je najboljšo zagotovilo za to, da diplomanti Univerze v Ljubljani postanejo odlični strokovnjaki.

Deset del, ki so predstavljena v nadaljevanju, je med več kot štiridesetimi predlogi članic Univerze v Ljubljani izbrala delovna skupina, ki jo je imenovala Komisija za raziskovalno in razvojno delo Univerze v Ljubljani. Delovno skupino sestavljajo prof. dr. Maja Bučar, prof. dr. Damjana Rozman, prof. dr. Marko Munih in prorektor prof. dr. Martin Čopič.

Pri izboru je komisija upoštevala predvsem mednarodno odmevnost, ki se izkazuje s citati in vplivnostjo revije, kjer je bilo delo objavljeno, pri čemer se je trudila upoštevati velike razlike med vedami. Na izbor je vplivala tudi zaključena celota dosežka, zanimiva za širšo strokovno in splošno javnost, ter koristnost uporabe. Komisija je vse predloge obravnavala enako, ne glede na to, kateri vedi pripadajo, in ne glede na to, ali so raziskave osnovne ali neposredno uporabne.

prof. dr. Martin Čopič,  
prorektor za področje znanstveno raziskovalnega



# 1. Tetraciklinski antibiotik nove generacije učinkovit proti večkratno odpornim bakterijam

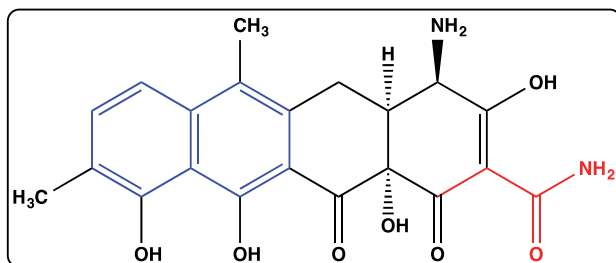
*Biotehniška fakulteta Univerze v Ljubljani*

Urška Lešnik, Tadeja Lukežič, Ajda Podgoršek, Jaka Horvat, Tomaž Polak, Martin Šala, Branko Jenko, Kirsten Harmrolfs, Alain Ocampo-Sosa, Luis Martinez-Martinez, Paul R. Herron, Štefan Fujs, Gregor Koscec, Iain S. Hunter, Rolf Müller, Hrvoje Petković

Zaradi vse bolj razširjene odpornosti na antibiotike predstavlja pomanjkanje protimikrobnih učinkovin danes veliko težavo pri zdravljenju bakterijskih okužb.

Prof. dr. Hrvoje Petković in sodelavci z Biotehniške fakultete Univerze v Ljubljani so klonirali gensko skupino za biosintezo tetraciklinskega antibiotika kelokardina, ki ga proizvaja bakterija *Amycolatopsis sulphurea*. V sodelovanju s podjetjem Acies Bio, d. o. o., so nato z novejšimi postopki biosinteznega inženirstva razvili nov tetraciklinski antibiotik karboksiamido-kelokardin. Odlikuje ga nov način delovanja in odlična aktivnost tudi proti številnim večkratno odpornim patogenom, ki povzročajo bolnišnične okužbe. Še posebej pomembna je njegova učinkovitost proti po Gramu negativnim bakterijam, na primer proti bakteriji *Pseudomonas aeruginosa*, ki pogosto povzroča okužbe ran po kirurških posegih in opeklinah, poleg tega pa tudi pljučnice, sepse in okužbe pljuč pri pacientih s cistično fibrozo, ki se pogosto končajo s smrtnim izidom. Nov antibiotik je trenutno v postopku predkliničnega testiranja.

Vir: Lešnik, U, Lukežič, T, Podgoršek, A, Horvat, J, Polak, T, Šala, M, Jenko, B, Harmrolfs, K, Ocampo-Sosa, A, Martínez, L, Herron, PR, Fujs, Š, Koscec, G, Hunter, IS, Müller, R, Petković, H. (2015). Construction of a new class of tetracycline lead-structure with potent antibacterial activity using biosynthetic engineering. *Angew Chem Int Ed Engl.* 23;54(13):3937-40. Petkovic, Hrvoje, Raspor, Peter, Lešnik, Urška. Genes for biosynthesis of tetracycline compounds and uses thereof: United States Patent: US 8,361,777 B2.



*Nov tetraciklinski antibiotik karboksiamido-kelokardin. Značilen del strukture novega tetraciklinskega analoga je obarvan.*

## 2. Vrnitev velikih zveri v sodobno, gosto poseljeno Evropo

*Biotehniška fakulteta Univerze v Ljubljani*

Klemen Jerina, Ivan Kos, Miha Krofel,

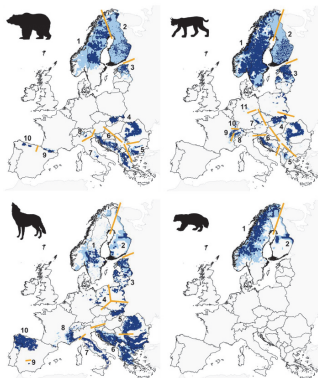
Aleksandra Majič Srbinšek, Hubert Potočnik, Tomaž Skrbinšek

Do sredine 20. stoletja smo ljudje iztrebili velike zveri z večjega dela Evrope. Manjše populacije so preživele le v najbolj odmaknjenih predelih in so imele dolgoročno slabe obete. Danes je stanje precej drugačno. Marsikje po Evropi spet živijo stabilne populacije rjavega medveda, volka, evrazijskega risa in rosomaha, ne le v divjini, temveč tudi v gozdno-kulturni krajini.

V drugih delih sveta velike zveri pogosto ohranjajo z ustanavljanjem velikih narodnih parkov in rezervatov, kjer je ljudem dostop omejen. Tako poskušajo razmejiti živali od človeka (t. i. model ločevanja). V Evropi te možnosti ni, saj smo vso »pravo divjino«<sup>1</sup> že izgubili, obstoječi parki in rezervati pa so tako majhni, da večinoma ne nudijo dovolj prostora niti posameznim živalim. Življenjski prostor zgolj enega medveda, rosomaha, risa ali volka namreč lahko meri po več sto do več tisoč kvadratnih kilometrov. Velike zveri je zato v Evropi mogoče ohranjati samo v sobivanju s človekom.

Z raziskavo, v kateri so sodelovali strokovnjaki iz 26 evropskih držav, vključno s Slovenijo, so raziskovalci pokazali, da kar na tretjini ozemlja Evrope živi vsaj ena vrsta velikih zveri. Z modelom sobivanja s človekom je velike zveri mogoče ohranjati tudi v gozdno-kulturni krajini, celo v tako gosto poseljenem območju kot je Evropa.

Vir: Chapron G., Jerina K., Kos I., Krofel M., Majič Skrbinšek A., Potočnik H., Skrbinšek T. et al. (2014). Recovery of large carnivores in Europe's modern human-dominated landscapes. *Science* 346 (6216): 1517–1519.



*Razširjenost vrst velikih zveri v Evropi leta 2011: rjavi medved (levo zgoraj), evrazijski ris (desno zgoraj), volk (levo spodaj) in rosomah (desno spodaj).*

*S temno modro barvo so označena območja stalne prisotnosti velikih zveri, s svetlo modro barvo pa območja občasne prisotnosti.*

*Z rumenimi črtami so označene meje posameznih populacij.*

Vir: Chapron et al. 2014



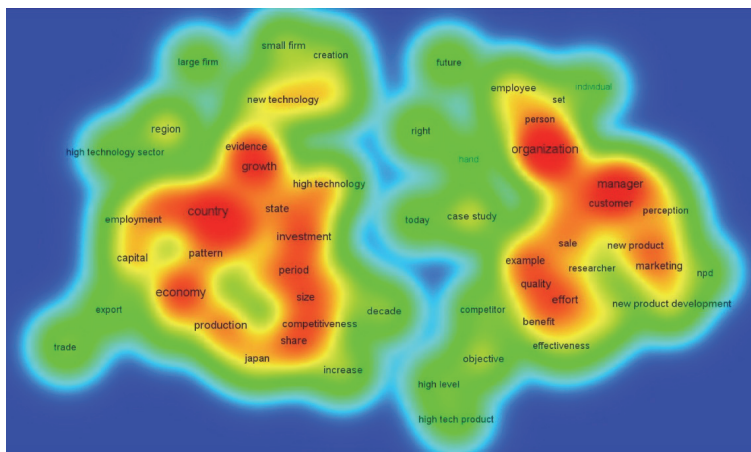
### 3. Bibliometrične metode v managementu in organizaciji

*Ekonomski fakulteta Univerze v Ljubljani*  
Ivan Župič, Tomaž Čater

Z uporabo bibliometričnih metod je mogoče povzeti in vizualizirati znanstvena področja. Bibliometrične metode (analiza soslčicev, bibliografska sklopljenost, analiza soavtorstva in druge) bodo v prihodnosti, poleg meta-analize in strukturiranega literarnega povzetka, ena od treh glavnih metod za povzemanje znanstvene literature na področju managementa in organizacije. Bibliometrične metode so uporabne za raziskovalce, saj z njimi lažje in celoviteje spremljajo razvoj svojih znanstvenih področij (z mapiranjem in vizualizacijo), hitro prepoznajo najpomembnejša znanstvena dela na novem področju (z analizo citatov) in potencialno bolje predvidijo nadaljnji razvoj področja.

Prof. dr. Tomaž Čater in asist. Ivan Župič sta v članku v reviji *Organizational Research Methods* analizirala uporabo bibliometričnih metod v znanstvenih delih, objavljenih v revijah s področja managementa in organizacije. Namen članka je ustvariti referenco in priporočila za raziskovalce, ki nameravajo uporabiti bibliometrične metode v pregledih literature na področju managementa in organizacije. Te metode se vse bolj uveljavljajo, saj je bila več kot polovica analiziranih člankov objavljenih v zadnjih treh letih. Kot prikaz uporabe bibliometričnih metod sta avtorja z metodo soslčicev pregledala članke, objavljene v reviji *Organizational Research Methods*.

Vir: Župič Ivan, Čater Tomaž (2015): Bibliometric methods in management and organization. *Organizational Research Methods*, let. 18, št. 3, str. 429-472.



*Analiza sobesedila povzetkov znanstvenih člankov o managementu visokotehnoloških podjetij v obdobju od 1973 do 1998 (izdelek s programom za bibliometrično analizo VOSviewer)*

## 4. Enostavna in učinkovita priprava čistega vodikovega trioksida (HOOH)

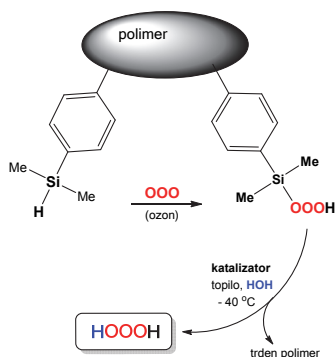
Fakulteta za kemijo in kemijsko tehnologijo Univerze v Ljubljani  
Gregor Strle, Janez Cerkovnik

Voda (HOH) in vodikov peroksid (HOOH) sta edini znani stabilni naravni spojini, sestavljeni iz elementov vodika in kisika. Obstoj vodikovega trioksida (HOOOH), njunega višjega homologa, je bil predpostavljen že pred več kot sto leti, vendar prva zanesljiva poročila o njegovem obstoju segajo v šestdeseta leta prejšnjega stoletja. V zadnjih dveh desetletjih so raziskave na tem področju postale bolj intenzivne, predvsem zaradi razvoja metod za pripravo vodikovega trioksida. Pomemben del teh raziskav je bil opravljen prav na Univerzi v Ljubljani.

Nestabilna narava molekule HOOOH in prisotnost drugih primesi v različnih postopkih njegove priprave sta glavni oviri za to, da bi bila ta, za mnoge nenavadna spojina, bolj dostopna širšemu krogu raziskovalcev. Velik napredek na tem področju predstavlja enostavna in učinkovita metoda priprave čistih raztopin vodikovega trioksida, ki sta jo razvila raziskovalca s Fakultete za kemijo in kemijsko tehnologijo Univerze v Ljubljani in je bila objavljena v prestižni reviji *Angewandte Chemie*. Znanstveniki namreč predpostavljajo, da je molekula HOOOH ena izmed ključnih intermediatov pri oksidacijah v bioloških procesih (ateroskleroza, rakava obolenja in nevrodegenerativne bolezni), kot tudi pri verižnih procesih v okolju in atmosferi.

Avtorja sta prejela posebno pohvalo urednika revije za odlične ocene recenzentov, zato je bil prispevek uvrščen v najvišjo kategorijo Hot Paper (pet odstotkov najboljših prispevkov) in izpostavljen na zadnji strani revije.

Vir: G. Strle, J. Cerkovnik, A Simple and Efficient Preparation of High-Purity Hydrogen Trioxide (HOOOH), *Angew. Chem. Int. Ed.* 2015, 54, 9917–9920.



Shematski prikaz metode za pripravo čistega vodikovega trioksida (levo) in slika na naslovnici revije (desno)

## 5. Stabilnost raztopin globularnih proteinov

*Fakulteta za kemijo in kemijsko tehnologijo Univerze v Ljubljani*

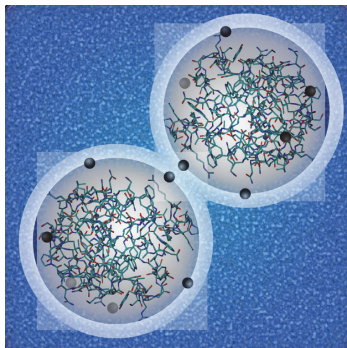
Miha Kastelic, Yuriy V. Kalyuzhnyi,

Barbara Hribar Lee, Ken A. Dill, Vojko Vlachy

Proteini so biološke makromolekule, ki so za življenje osnovnega pomena. Molekule proteinov se med seboj lahko povezujejo v gruče, proces imenujemo agregacija. Tvorba gruč je lahko zelena ali nezaželena. Posledica je lahko razpad na dve tekoči fazi, ki se razlikujeta v koncentraciji proteina, kar je prva stopnja pri njihovi kristalizaciji in izolaciji. Nikakor pa to ni zaželeno pri bioloških zdravilih in še manj pri živih organizmih, kjer ta proces povezujemo z obolenji, kot je na primer Alzheimerjeva bolezen. Zaradi posebne zgradbe proteinov je njihovo vedenje zelo zapleteno. Kljub temu je možno nekatere lastnosti proteinov predvideti s sorazmerno preprostimi modeli.

Avtorji so predlagali model raztopine, kjer so sile med molekulami proteina kratkosežne in usmerjene. Molekule se med seboj povezujejo preko vezavnih mest na površini. Ta posnemajo naboje na proteinu, vključno z dipolnim in višjimi členi v multipolnem razvoju, kar se je pri opisu termodinamičnih lastnosti pokazalo za ključno. Model napove tvorbo verig in gruč ter pravilno opiše eksperimentalno določen fazni diagram za soobstoj dveh tekočih faz v primeru raztopine lizocima. Pristop odlikuje napovedna moč, saj na osnovi odvisnosti temperature, kjer se začne agregacija, lahko izračunamo celoten fazni diagram in količine, ki napovedujejo možnost kristalizacije. Na tej osnovi so raziskovalci začeli z obsežnim eksperimentalnim proučevanjem stabilnosti teh raztopin.

Vir: Miha Kastelic, Yuriy V. Kalyuzhnyi, Barbara Hribar-Lee, Ken A. Dill, Vojko Vlachy, Protein aggregation in salt solutions, Proc. Natl. Acad. Sci. USA, 112 (2015) 6766-6770.



*Parsko interakcijo med molekulama proteina v enostavnem modelu opišemo z vezavnimi mesti na površini.*

*Avtor slike: Miha Kastelic*

## 6. Svetlobni nadzor nad topološkimi naboji v nematskih tekočih kristalih

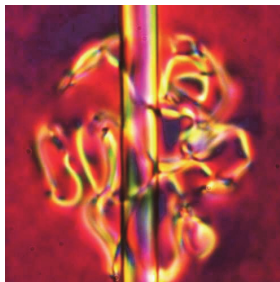
*Fakulteta za matematiko in fiziko Univerze v Ljubljani*  
Maryam Nikkhou, Miha Škarabot,  
Simon Čopar, Miha Ravnik, Slobodan Žumer, Igor Muševič

Sodelavci Inštituta Jožef Stefan in Fakultete za matematiko in fiziko Univerze v Ljubljani so v reviji *Nature Physics* objavili članek, ki opisuje eksperimente, v katerih z močno lasersko svetlobo ustvarijo in stabilizirajo par topoloških defektov v tekočem kristalu. Tega tvorita defekt in anti-defekt oziroma »delec« in njegov »antidelec«.

Topološki naboji so izvori fizikalnih polj in praviloma nastopajo v parih delec-antidelec, ki se med seboj običajno izničijo v vakuum. Takšen par sta na primer elektron in njegov antidelec, pozitron. Vsak od njiju je izvor električnega polja, ki z električno silo veže osnovne delce v atome in molekule. Za tvorbo para osnovnih delcev običajno potrebujemo veliko kinetične energije obeh delcev, za kar se uporablja velike trkalnike.

Znanstveniki iz Inštituta Jožef Stefan in Univerze v Ljubljani so odkrili preprosto metodo ustvarjanja stabilnega para topoloških nabojev v tekočem kristalu, pri čemer so uporabili močno lasersko svetlobo, ki so jo pod mikroskopom usmerili v tekoči kristal. S pomočjo svetlobe so raziskovali sile med topološkimi naboji v tekočem kristalu. Delo je pomembno za eksperimentalno topologijo, saj lahko v laboratoriju neposredno preizkušamo osnovna načela matematične topologije. Prav tako bodo raziskovalci to odkritje uporabili za izdelavo fotonih vezij prihodnosti, kjer bodo topološki naboji s silami povezovali posamične aktivne elemente. Delo je pomembno tudi za kozmologijo, saj so raziskovalci pokazali, da je za nastajanje osnovnih nabojev v razvoju vesolja lahko pomembna tudi topologija prostora.

Vir: Nikkhou, M., Škarabot, M., Čopar, S., Ravnik, M., Žumer, S., & Muševič, I. (2015). Light-controlled topological charge in a nematic liquid crystal. *Nature Physics*, 11(2), 183-187.



*Z močno lasersko svetlobo ustvarimo gosto mrežo topoloških defektov ob vlaknu v tekočem kristalu.*



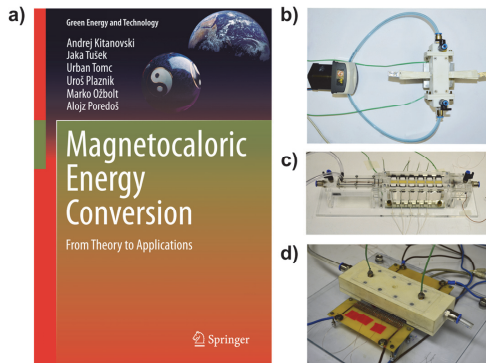
## 8. Kalorične tehnologije toplotnih črpalk in hladilnikov prihodnosti

*Fakulteta za strojništvo Univerze v Ljubljani*  
Andrej Kitanovski, Jaka Tušek, Urban Tomc,  
Uroš Plaznik, Marko Ožbolt, Blaž Jelenc, Alojz Poredoš

V luči iskanja energetske učinkovitih naprav s čim manjšim obremenjevanjem okolja se v svetu veliko truda posveča iskanju alternativnih tehnologij pretvorbe energij. Na področju hlajenja in toplotnih črpalk se ob bok klasičnim parno kompresorskim napravam postavljajo številne tehnologije. Izmed teh imajo največji potencial t. i. kalorične tehnologije, ki zaradi povračljivosti procesov predstavljajo resno alternativo prihodnosti. Ekipa Laboratorija za hlajenje in daljinsko energetiko Fakultete za strojništvo Univerze v Ljubljani predstavlja eno vodilnih raziskovalnih skupin v svetu na področju kalorične pretvorbe energij z magnetokaloričnim, elektrokaloričnim in elastokaloričnim učinkom. Na področju magnetokaloričnega hlajenja so člani ekipe sodelovali pri razvoju štirih od danes šestdeset obstoječih prototipnih naprav. Pri tem so obogatili svetovno zakladnico znanja, še posebej na področju termodinamike, prenosa toplote, karakteristik delovanja ter uvedbe novih konceptov učinkovitih magnetokaloričnih naprav. Na področju elektrokaloričnih naprav je ekipa izdelala tretji tovrstni prototip na svetu, v teku izdelave pa je tudi četrti prototip z implementacijo najnovejših dognanj.

Z rezultati dela in svetovno razpoznavnostjo je skupina deležna posebne pozornosti industrije. To je bila še dodatna spodbuda za ustrezno zaščito tržno potencialnih idej. Na podlagi povabila prestižnega založnika je skupina svoje rezultate dela kot prva na svetu predstavila v znanstveni monografiji in s tem dodatno potrdila svojo vodstveno vlogo v svetu.

Vir: Kitanovski, A., Tušek, J., Tomc, U., Plaznik, U., Ožbolt, M. in Poredoš, A. (2014). *Magnetocaloric Energy Conversion: From Theory to Applications*. Springer.



- a) Znanstvena monografija  
b) Tretji prototip elektrokaloričnega hladilnika na svetu  
c) Četrti prototip elektrokaloričnega hladilnika na svetu  
d) Naprava za testiranje toplotnih diod – ključnih elementov kaloričnih tehnologij prihodnosti

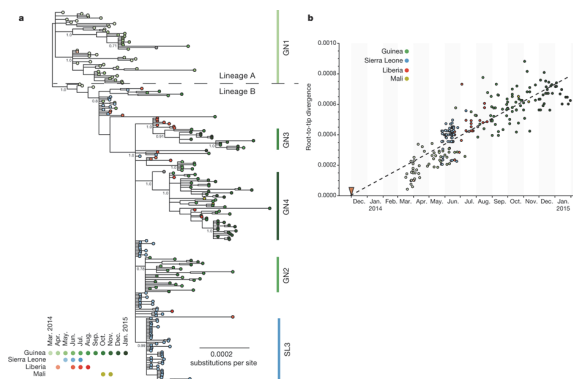
## 9. Časovna in prostorska genetska analiza virusa Ebola med epidemijo v zahodni Afriki

*Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani*  
Tatjana Avšič Županc, Miša Korva

Virus Ebola je v zahodni Afriki zahteval več kot 11.000 življenj ter imel usoden družbeni in gospodarski vpliv. Epidemija se je začela s smrtjo dveletnega dečka, ki se je okužil ob stiku z okuženim netopirjem v Gvineji. Epidemija se je razširila v Liberijo in Sierra Leone. Strokovnjaki so posumili, da se virus Ebola prilagaja človeku, se hitreje širi znotraj populacije ter da morebitne genetske spremembe pomenijo dodatno oviro pri razvoju cepiva, specifičnega zdravljenja in diagnostike. Prof. dr. Avšič Županc in dr. Miša Korva aktivno sodelujeta v konzorciju Evropskega mobilnega laboratorija, ki je ob izbruhu epidemije prvi posredoval na terenu in postavil sodoben terenski laboratorij.

Raziskava, objavljena v reviji *Nature*, razkriva epidemiološko in evolucijsko zgodovino epidemije od marca 2014 do januarja 2015. Popoln genetski zapis 179 virusnih izolatov sta avtorici določili z globokim sekveniranjem. Z matematičnim modeliranjem genetskih zaporedij virusa sta potrdili enkratni vnosa virusa iz narave v človeško populacijo. Iz epicentra v Gvineji se je virus nenadzorovano širil med prebivalci, pri čemer sta se oblikovali dve genetski liniji. Medtem ko so genetsko linijo A zamejili v prvih 4 mesecih po začetku izbruhu, se je linija B razširila v Liberijo in Sierra Leone. Raziskovalki sta ugotovili, da genetske spremembe v virusu skozi čas potekajo počasneje kot sta predvidevali in da so mutacije v virusnem glikoproteinu, ki je tarča delovanja specifičnih zdravil in novih cepiv, relativno majhne.

Vir: CARROLL, Miles W., MATTHEWS, David A., HISCOX, Julian A., ELMORE, Michael J., POLLAKIS, Georgios, RAMBAUT, Andrew, KORVA, Miša, AVŠIČ-ŽUPANC, Tatjana, et al. Temporal and spatial analysis of the 2014-2015 Ebola virus outbreak in West Africa. *Nature*, ISSN 0028-0836, 6. avg. 2015, vol. 524, iss. 7563, str. 97-101, doi: 10.1038/nature14594.



*Časovna in prostorska filogenetska sorodnost in nukleotidna razpolikost izolatov virusa Ebola v epidemiji v zahodni Afriki od marca 2014 do januarja 2015*

## 10. Učinkovit program populacijskega presejalnega testiranja otrok za povišan holesterol

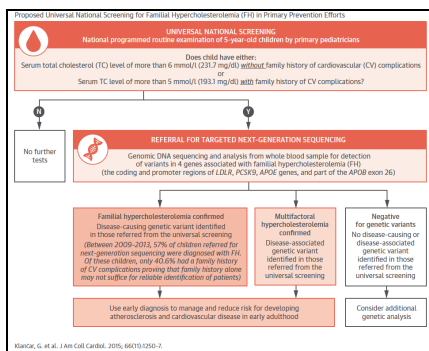
*Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani*

Gašper Klančar, Urh Grošelj, Jernej Kovač, Nevenka Bratanič  
Nataša Bratina, Katarina Trebušak Podkrajšek, Tadej Battelino

Raziskovalna skupina pod vodstvom prof. dr. Tadeja Battelina je v vodilni reviji na področju kardiologije *Journal of American College of Cardiology* kot prva na svetu objavila rezultate o učinkovitosti programa populacijskega presejalnega testiranja otrok za povišan holesterol pri odkrivanju bolnikov z družinsko hiperholesterolemijo. Kar 57 odstotkom otrok, ki so bili napoteni v ambulanto za povišan holesterol v krvi, so na genskem nivoju potrdili diagnozo družinske hiperholesterolemije. Zgodnje odkrivanje in zdravljenje družinske hiperholesterolemije je izjemno pomembno, saj je pri neprepoznanih bolnikih s to boleznijo tveganje za razvoj prezgodnjih boleznih srca in ožilja kar stokrat višje kot pri neprizadeti populaciji. Ob tem so raziskovalci uporabili naj sodobnejše metode genske analize t. i. sekvenciranje naslednje generacije (NGS). Gre za svojevrsten dosežek, saj je Slovenija trenutno edina država na svetu, kjer v sklopu rednega sistematskega pregleda petletnikov že od leta 1995 poteka populacijsko presejanje otrok za hiperholesterolemijo. Sistem programa populacijskega presejalnega testiranja priporočajo najuglednejši svetovni kardiološki forumi, implementiran pa ima tudi rutinski genetski presejalni test za osebe s pozitivnim rezultatom na program populacijskega presejalnega testiranja. Objava je pritegnila izredno zanimanje strokovne javnosti. Revija *Journal of American College of Cardiology* ji je namenila spodbuden uvodnik prof. Stephena R. Danielsa, vodilnega ameriškega pediatričnega lipidologa, in avdio-komentar prof. Valentina Fusterja, glavnega urednika revije ter nekdanjega predsednika najpomembnejšega kardiološkega združenja v svetovnem merilu American Heart Association.

Pričakovati je, da bodo rezultati raziskave ključno vplivali na oblikovanje in implementacijo mednarodnih strokovnih priporočil glede smiselnosti uvedbe programa populacijskega presejalnega testiranja za odkrivanje družinske hiperholesterolemije že v otroštvu.

Vir: Gašper Klančar, Urh Grošelj, Jernej Kovač, Nevenka Bratanič, Nataša Bratina, Katarina Trebušak Podkrajšek, Tadej Battelino. Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children. *Journal of the American College of Cardiology*, Volume 66, Issue 11, Pages 1250-1257.



*Potek programa populacijskega presejanja otrok za povišan holesterol v krvi*









