

pMedGR: Η Ελληνική Ερευνητική Υποδομή για την Εξατομικευμένη Ιατρική

Η pMedGR αποτελεί την πρώτη Ελληνική Ερευνητική Υποδομή που αναπτύχθηκε στον τομέα της Εξατομικευμένης Ιατρικής και παρέχει ερευνητικές υπηρεσίες σε τεχνολογίες αιχμής που υπηρετούν τη δημόσια υγεία και αποτελούν τη βάση για ανταγωνιστική έρευνα, εκπαίδευση και παραγωγή καινοτομίας. Λειτουργεί στο νεοσυσταθέν Κέντρο Νέων Βιοτεχνολογιών και Ιατρικής Ακριβείας (KENEVIA) της Ιατρικής Σχολής του ΕΚΠΑ και απασχολεί εξειδικευμένο επιστημονικό και τεχνικό προσωπικό με μοναδική τεχνογνωσία στον Ελληνικό χώρο έρευνας.

Η Υποδομή είναι πλήρως λειτουργική από τον Φεβρουάριο του 2020 με την εγκαθίδρυση πέντε νέων Μονάδων υψηλής τεχνολογίας (www.precisionmedicine.gr/units) που έχουν ήδη συμβάλει καθοριστικά στην υποστήριξη ερευνητικών έργων σχετικών με την διερεύνηση των μηχανισμών που διέπουν τα αυτοάνοσα νοσήματα, τον καρκίνο, αλλά και την νόσο COVID-19, πραγματοποιώντας γονιδιωματικές και πρωτεωμικές αναλύσεις υψηλού επιπέδου (<https://www.precisionmedicine.gr/publications>).

Σε λιγότερο από ενάμιση χρόνο λειτουργίας της, η υποδομή έχει ήδη ολοκληρώσει 26 έργα (demonstration projects, επιστημονικές συνεργασίες και παροχή υπηρεσιών), ενώ άλλα 12 έργα είναι σε εξέλιξη. Έχουν ήδη γίνει δύο ανοικτές προσκλήσεις για παροχή δωρεάν Ερευνητικών Υπηρεσιών στην επιστημονική κοινότητα, με ιδιαίτερα μεγάλη ζήτηση (ελήφθησαν συνολικά 68 αιτήματα). Οι χρήστες μέχρι σήμερα προέρχονται από Πανεπιστήμια, νοσοκομεία και ερευνητικά κέντρα όπως: το ΕΚΠΑ (Ιατρική Σχολή, Φαρμακευτική Σχολή), το ΕΚΕΒΕ Φλέμιγκ, το Χωρέμιο, ο Ευαγγελισμός, το ΓΝΑ Λαϊκό, το ΠΓΝ Αττικό, το Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», το Εθνικό Μετσόβιο Πολυτεχνείο, το ΙΙΒΕΑΑ.

Στο KENEVIA λειτουργούν σήμερα οι εξής Μονάδες:

Μονάδα Εξατομικευμένης Γονιδιωματικής & Μεταγραφομικής.

Διαθέτει **αλληλουχητή νέας γενιάς NextSeq 550 Illumina** που επιτρέπει μαζική παράλληλη αλληλούχηση για τον ταυτόχρονο προσδιορισμό μέχρι και 4×10^8 DNA αλληλουχιών. Οι ερευνητικές υπηρεσίες που παρέχονται περιλαμβάνουν:

Αλληλούχηση DNA (DNA sequencing)

- Ανάλυση Ολόκληρων Γονιδιωμάτων (Whole Genome Sequencing)
- Ανάλυση κωδικών περιοχών του γονιδιώματος (Whole Exome Sequencing)
- Ανάλυση στοχευμένων γονιδίων (Targeted Gene Sequencing)
- Ανάλυση αλληλεπιδράσεων πρωτεϊνών-DNA, δομής της χρωματίνης ή παρεμφερείς τεχνικές (ChIP-Seq, ATAC-Seq, Methyl-Seq κλπ.) – *υπό ανάπτυξη*

Αλληλούχηση RNA (RNA sequencing)

- Ανάλυση ολικού RNA (total RNA seq)
- Ανάλυση αγγελιοφόρου RNA (mRNA-Seq, 3' mRNA-Seq, ribodepleted RNA-Seq etc)
- Αλληλούχηση RNA μοναδιαίων κυττάρων (single-cell RNA-Seq)

Αλληλούχηση γονιδιωμάτων μικροοργανισμών (eg. SARS-CoV-2): μοριακή τυποποίηση, ανίχνευση (και νέων) παθογόνων μεταλλάξεων, παρακολούθηση εξάπλωσης και εξέλιξης παθογόνων

Μονάδα ανάλυσης μοναδιαίων κυττάρων (Single Cell analysis unit)

Η Μονάδα διαθέτει εξοπλισμό **Chromium Controller 10X** για την επεξεργασία και ανάλυση μοναδιαίων κυττάρων με μεθόδους μικρορευστότητας (microfluidic processing). Παρέχει ολοκληρωμένες μεθοδολογίες για τον χαρακτηρισμό της γονιδιακής έκφρασης μεταγραφωμάτων (**Single Cell 3' RNA microfluidic processing**), εκατοντάδων έως εκατομμυρίων μοναδιαίων κυττάρων, για την ανάλυση της κυτταρικής ετερογένειας σε έναν ιστό, την ανακάλυψη νέων κυτταρικών υπο-πληθυσμών και τον καθορισμό της αναπτυξιακής ιεράρχησης των κυτταρικών υπο-πληθυσμών. Η Μονάδα παρέχει επίσης τη δυνατότητα ανάλυσης ATAC (**Single Cell ATAC processing**) για την μελέτη της

προσβασιμότητας της χρωματίνης με μεθόδους επιγενετικής μοναδιαίων κυττάρων.

Μονάδα κυτταρομετρίας μάζας

Η Μονάδα διαθέτει το 3ης γενιάς **CyTOF κυτταρόμετρο μάζας Helios** και παρέχει υπηρεσίες χαρακτηρισμού σε βάθος μοναδιαίων κυττάρων αναλύοντας τον φαινότυπο, τη λειτουργία, την απόπτωση και τον κυτταρικό κύκλο τους. Το Helios είναι σχεδιασμένο να ανιχνεύει ταυτόχρονα πάνω από 50 αντισώματα σημασμένα με βαρέα μέταλλα σε επίπεδο του ενός κυττάρου μέσα σ' ένα μόνο σωληνάριο δίνοντας τη δυνατότητα να ανακαλυφθούν νέοι κυτταρικοί βιοδείκτες ασθενειών και θεραπευτική απόκριση.

Μονάδα βιοπληροφορικής ανάλυσης

Η Μονάδα παρέχει υπηρεσίες βιοπληροφορικής ανάλυσης, επεξεργασίας και διαχείρισης των δεδομένων που προκύπτουν από τις παραπάνω μεθοδολογίες. Διαθέτει έναν DELL PowerEdge R740 server με 512 GB RAM μνήμη, ~100TB δυνατότητα αποθήκευσης, και 44 Cores / 88 Threads.

Όλες οι Μονάδες του KENEVIA εφαρμόζουν **πολιτική ανοικτής πρόσβασης**. Οι ενδιαφερόμενοι χρήστες μπορούν να επικοινωνήσουν κεντρικά με την Υποδομή μέσω της online φόρμας (**Service & Info request form**: www.precisionmedicine.gr/service-request-form) για περαιτέρω επεξεργασία των αιτημάτων τους ή την παροχή πληροφοριών για τις παρεχόμενες υπηρεσίες.

