»ALI OKOLJE IN ŽIVLJENJSKI SLOG DOLOČATA IZID ZDRAVLJENJA? PRIMERJAVA TERAPEVTSKEGA ODZIVA PRI RAZLIČNIH REŽIMIH ZDRAVLJENJA KRONIČNE VNETNE ČREVESNE BOLEZNI«

v okviru » **»Problemsko učenje študentov v delovno okolje: gospodarstvo, negospodarstvo in neprofitni sektor v lokalnem/regionalnem okolju 2024-2027 (PUŠ v delovno okolje 2024-2027) - 2. odpiranje«**

Operacijo sofinancirata Republika Slovenija in Evropska unija iz Evropskega socialnega sklada plus

Prenos znanja in izkušenj partnerja iz delovnega okolja pedagoškemu mentorju se je izvajal tekom celotnega obdobja izvajanja projektne naloge.

MAREC 2026

V mesecu marcu je predaja znanj obsegala področje asociacijskih študij celotnega genoma (GWAS) in bioinformatske obdelave genotipizacijskih podatkov na področju kroničnih vnetnih črevesnih bolezni. Predstavljeni so bili osnovni principi asociacijskih analiz ter delovanje genotipizacijskih mikromrež. Delovni mentor se je seznanil s strukturo in pomenom standardnih datotek (.map, .ped, .bim in .fam) ter z uporabo programskega paketa PLINK za uvoz, pregled in osnovno obdelavo genotipskih podatkov. Predstavljeni so bili tudi osnovni ukazi ukazne vrstice za pripravo in eksploracijo podatkov.

V nadaljevanju je bilo izvedeno usposabljanje s področja kontrole kakovosti genotipizacijskih podatkov in priprave podatkov za asociacijske analize. Obravnavani so bili postopki predprocesiranja podatkov, izračun principalnih komponent za popravek populacijske strukture ter izvedba osnovnih asociacijskih analiz. Poseben poudarek je bil namenjen razumevanju vpliva etnične heterogenosti na rezultate genetskih raziskav ter ustreznim metodam za zmanjševanje sistemskih pristranskosti.

Pomemben del aktivnosti je predstavljala uporaba logistične regresije z vključevanjem kovariat, kot so spol, starost, uporaba kortikosteroidov in principalne komponente. Predstavljeni so bili postopki interpretacije rezultatov asociacijskih analiz ter grafični prikazi rezultatov z uporabo Manhattan grafikonov. Poleg tega je bilo predstavljeno tudi orodje LocusZoom za podrobnejšo vizualizacijo in interpretacijo pomembnih asociacijskih signalov.

Zaključni del usposabljanja je bil namenjen imputaciji genotipskih podatkov. Predstavljeni so bili koncepti haplotipov in diplotipov ter osnovni principi imputacije genotipov z uporabo referenčnih populacij. Delovni mentor se je seznanil z uporabo platform Michigan Imputation Server in TOPMed ter z interpretacijo kazalnikov kakovosti imputacije. Obravnavan je bil tudi koncept »dosage« vrednosti in njihov pomen pri nadaljnjih genetskih analizah. Izvedene aktivnosti so omogočile pridobitev celovitega razumevanja priprave, analize in interpretacije podatkov v okviru asociacijskih študij celotnega genoma.

APRIL 2026

V mesecu aprilu je predaja znanj obsegala področje strojnega učenja in uporabo programskega okolja R za razvoj napovednih modelov. Predstavljeni so bili osnovni postopki priprave, transformacije in čiščenja podatkov ter uporaba najpogosteje uporabljenih paketov za strojno učenje, kot so e1071, randomForest, nnet in caret. Delovni mentor se je seznanil tudi z osnovnimi metodami vizualizacije podatkov, vključno z uporabo histogramov, razsevnih diagramov, boxplotov in drugih grafičnih prikazov.

Poseben poudarek je bil namenjen metodi podpornih vektorjev (SVM). Predstavljeni so bili principi delovanja algoritma, uporaba različnih jedrnih funkcij (kernel) ter praktična izvedba modelov na testnih podatkih. Obravnavane so bile tudi metode vrednotenja modelov, vključno z matriko zmede in osnovnimi kazalniki uspešnosti klasifikacije.

V okviru aktivnosti je bil izveden tudi ogled laboratorija Centra za humano molekularno genetiko in farmakogenomiko Medicinske fakultete Univerze v Mariboru. Predstavljeni so bili osnovni laboratorijski postopki, organizacija dela, infrastruktura laboratorija ter oprema za pripravo in obdelavo bioloških vzorcev. Delovni mentor se je seznanil tudi s postopki sprejema vzorcev in laboratorijsko diagnostiko, ki jo laboratorij izvaja.

V nadaljevanju je bilo predstavljeno področje nevronskih mrež in njihovih aplikacij v biomedicinskih raziskavah. Obravnavani so bili osnovni principi delovanja nevronskih mrež, priprava podatkov za modeliranje ter uporaba paketov nnet in caret za razvoj enostavnih napovednih modelov. Posebna pozornost je bila namenjena razumevanju t. i. »black box« učinka ter interpretaciji rezultatov modelov.

Zaključni del usposabljanja je bil namenjen ocenjevanju in primerjavi modelov strojnega učenja. Predstavljeni so bili koncepti izhodnih verjetnosti, ROC krivulj in metrike AUC ter postopki primerjave različnih modelov na isti podatkovni množici. Na praktičnih primerih je bila prikazana izbira optimalnega modela ter uporaba metod strojnega učenja pri raziskovanju genetskih označevalcev in napovedovanju kliničnih izidov. Izvedene aktivnosti so omogočile pridobitev temeljnega razumevanja sodobnih metod strojnega učenja in njihove uporabe v biomedicinskih raziskavah.

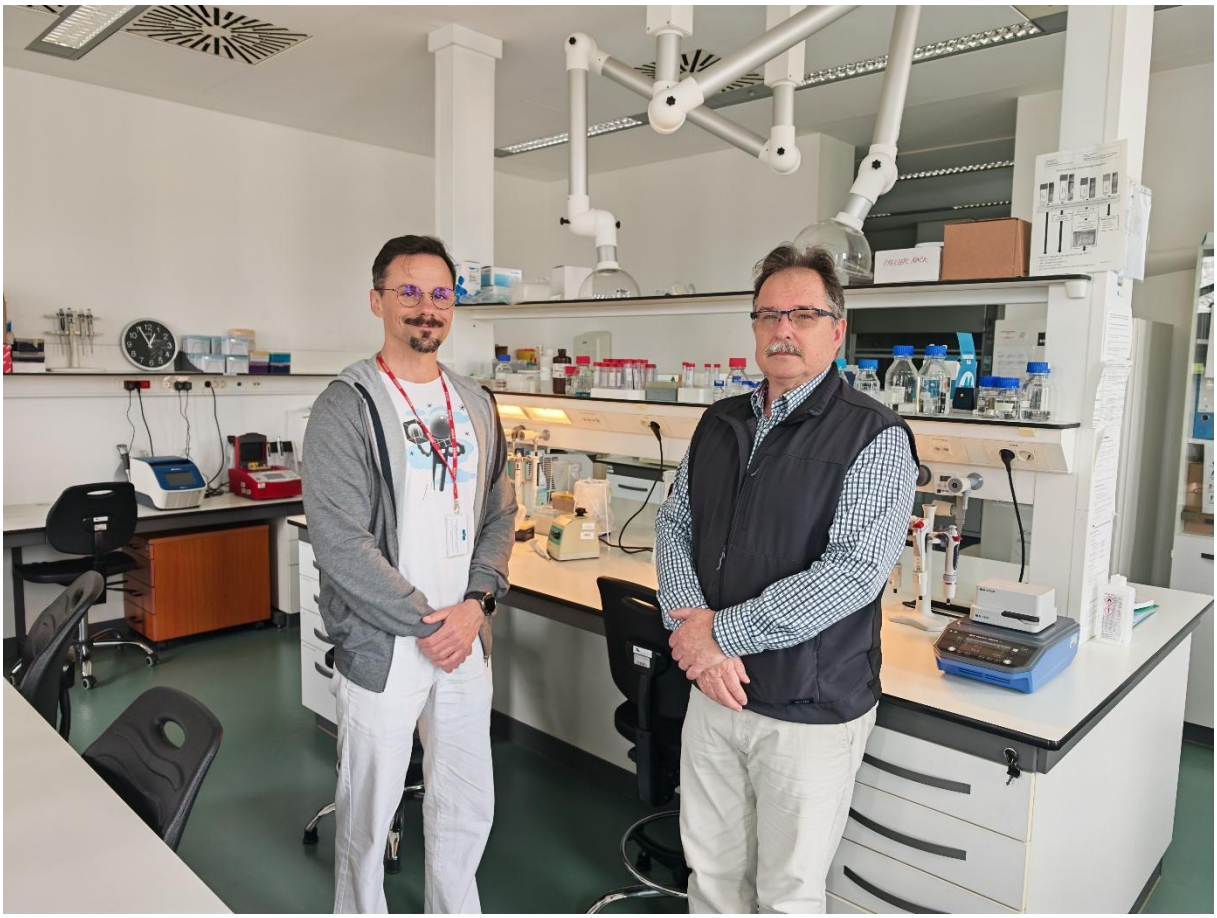
MAJ 2026

V mesecu maju je predaja znanj obsegala področje sekvenciranja DNA za diagnostične in farmakogenetske namene. Predstavljeni so bili postopki priprave vzorcev za sekvenciranje na sistemu Illumina NextSeq 550, struktura datotek FASTQ ter osnovni principi poravnave sekvenčnih branj na referenčni genom. Delovni mentor se je seznanil tudi z razlikami med referenčnima genomoma GRCh37 in GRCh38 ter z osnovnimi načeli delovanja sodobnih platform za sekvenciranje naslednje generacije.

V nadaljevanju je bilo predstavljeno vrednotenje kakovosti variant z uporabo postopka VQSR ter funkcionalna anotacija sekvenčnih podatkov. Obravnavani so bili programski paketi ANNOVAR, VarAFT in Exomiser ter njihova uporaba pri identifikaciji in interpretaciji genetskih različic. Poseben poudarek je bil namenjen povezovanju bioinformatskih rezultatov z diagnostičnim pomenom ugotovljenih variant.

Pomemben del usposabljanja je predstavljala interpretacija genetskih različic in uporaba javno dostopnih podatkovnih baz. Predstavljene so bile populacijske in klinične baze podatkov, kot so gnomAD, ClinVar in dbSNP, ter njihova vloga pri ocenjevanju kliničnega pomena genetskih sprememb. Obravnavani so bili tudi principi uporabe bioinformatskih napovednih orodij, filtriranja variant ter vrednotenja njihovega potencialnega vpliva na delovanje proteinov.

Izvedene aktivnosti so omogočile delovnemu mentorju pridobitev celovitega razumevanja procesov sekvenciranja DNA, bioinformatske obdelave podatkov in interpretacije genetskih različic, kar predstavlja pomembno osnovo za uporabo genetskih analiz v raziskovalnem in diagnostičnem okolju.



Maribor, junij 2026