

**Odbor za primjenjenu genomiku
Hrvatska akademija, znanosti i umjetnosti**

1. Ime i prezime, akademski naslov, funkcija, ustanova, adresa, e-mail adresa

Prof.dr.sc. Dragan Primorac, draganprimorac2@gmail.com

-*Redoviti profesor*- Medicinski fakultet Sveučilišta u Splitu, Medicinski fakultet Sveučilišta u Osijeku, Sveučilišni Odjel za forenzičke studije Sveučilišta u Splitu

-«*Adjunct professor*»:

-Eberly College of Science, The Pennsylvania State University, University Park, PA, USA

-The Henry C. Lee College of Criminal Justice and Forensic Sciences, University of New Haven, West Haven, CT, USA

-*Stalni sudski vještak* - Genos d.o.o., Hondlova 2/11, Zagreb

2. Uža znanstvena problematika kojom se bavite (10 rečenica)

Područja interesa, ukratko: pedijatrijska genetika, forenzička genetika, translacijska medicina, istraživanje podrijetla naroda, populacijska genetika, genetika boli, klinička medicina, molekularna dijagnostika.

Tim prof.dr. Primorca je opisao mehanizam nastanka bolesti krhkih kostiju u djece (Osteogenesis Imperfecta Tip I), utemeljitelj je forenzičke genetike u Republici Hrvatskoj, među prvim znanstvenicima u svijetu koji je postavio temelje za utvrđivanje identiteta skeletnih ostatak pronađenih u masovnim grobnicama koristeći DNA tehnologiju, među autorima je prvih rezultata o genetskom podrijetlu Europljana analizom Y-kromosoma, među njima i muškaraca iz današnje Republike Hrvatske (Science 2000). Idejni je začetnik specijalne bolnice «Sveta Katarina», jednog od regionalnih centara izvrsnosti za područja dijagnostike, terapije i rehabilitacije mišićno-skeletnih bolesti. Trenutno sudjeluje u realizaciji dva FP-7 projekta:

-Seventh Framework Programme (Grant agreement No: 305479) Diagnostic and prognostic biomarkers for inflammatory bowel disease IBD-BIOM

- Seventh Framework Programme (Grant agreement No: 602736) Understanding and controlling pain (PAIN-OMICS) (Estimated eligible project cost in total €7,867,105.00)

3. Navedite 10 vaših najznačajnijih radova

1. Stover M.L., Primorac D., Liu S.C., McKinstry M.B., and Rowe D.W. *Defective Splicing of mRNA from One COL1A Allele of Type I Collagen in Nondeforming (Type I) Osteogenesis Imperfecta*. **J. Clin. Invest.** 1993;92:1994-2002.
2. Primorac D., Stover M.L., Clark S.H. and Rowe D.W. *Molecular Basis of nanomelia, a heritable chondrodystrophy of chicken*. **Matrix Biology** 1994; 14:297-305.
3. Primorac D., Andelinovic S., Definis-Gojanovic M., Drmic I., Rezić B., Baden M.M., Kennedy M.A., Skakel S.B., Lee H.C. *Identification of war victims from mass graves in Croatia and Bosnia and Herzegovina through the use of DNA Typing and standards forensic methods*. **J Forensic Sci** 1996;41:891-894.
4. Kapitanovic S., Radosevic S., Kapitanovic M., Andelinovic S., Ferencic Z., Tavassoli M., Primorac D., Sonicki Z., Spaventi S., Pavelic K. and Spaventi, R. *The expression of p185^{HER-2/neu} correlates with the stage of disease and survival in colorectal cancer*. **Gastroenterology** 1997; 112:1103-1113.
5. Johnson C.V., Primorac D., Kinstry M.Mc, Rowe D.W, Lawrence J.B. *Tracking COL1A1 RNA in Osteogenesis Imperfecta: Splice-defective Transcripts Initiate Transport from the Gene but are Retained within the SC35 Domain*. **J Cell Biol.** 2000; 150: 417-432.
6. Semino O, Passarino G, Oefner JP, Lin AA, Arbuzova S, Beckman EL, De Benedictis G, Francalacci P, Kouvaris A, Limborska S, Marcikic M, Mika A, Mika B, Primorac D, Santachiara-Benerecetti AS, Cavalli-Sforza LL, Underhill AP. *The Genetic Legacy of*

- Paleolithic Homo sapiens sapiens in Extant Europeans: A Y Chromosome Perspective. Science* 2000; 290: 1155-1159.
7. Rootsi S, Magri C, Kivisild T, Benuzzi G, Help H, Bermisheva M, Kutuev I, Barac L, Pericic M, Balanovsky O, Pshenichnov A, Dion D, Grobei M, Zhivotovsky LA, Battaglia V, Achilli A, Al-Zahery N, Parik J, King R, Cinnioglu C, Khusnutdinova E, Rudan P, Balanovska E, Scheffrahn W, Simonescu M, Brehm A, Goncalves R, Rosa A, Moisan JP, Chaventre A, Ferak V, Furedi S, Oefner PJ, Shen P, Beckman L, Mikerezi I, Terzic R, Primorac D, Cambon-Thomsen A, Krumina A, Torroni A, Underhill PA, Santachiara-Benerecetti AS, VILLEMS R, Semino O. *Phylogeography of Y-chromosome haplogroup I reveals distinct domains of prehistoric gene flow in Europe. Am J Hum Genet* 2004; 75:128-137.
 8. Underhill PA, Myres NM, Rootsi S, Metspalu M, Zhivotovsky LA, King RJ, Lin AA, Chow CE, Semino O, Battaglia V, Kutuev I, Järve M, Chaubey G, Ayub Q, Mohyuddin A, Mehdi SQ, Sengupta S, Rogaev EI, Khusnutdinova EK, Pshenichnov A, Balanovsky O, Balanovska E, Jeran N, Augustin DH, Baldovic M, Herrera RJ, Thangaraj K, Singh V, Singh L, Majumder P, Rudan P, Primorac D, VILLEMS R, Kivisild T. *Separating the post-Glacial coancestry of European and Asian Y chromosomes within haplogroup R1a. Eur J Hum Genet.* 2010 Apr;18(4):479-84.
 9. Battaglia V, Fornarino S, Al-Zahery N, Olivieri A, Pala M, Myres NM, King RJ, Rootsi S, Marjanovic D, Primorac D, Hadziselimovic R, Vidovic S, Drobnic K, Durmishi N, Torroni A, Santachiara-Benerecetti AS, Underhill PA, Semino O. Y-chromosomal evidence of the cultural diffusion of agriculture in southeast Europe. *Eur J Hum Genet.* 2009; 17:820-30.
 10. Thanabalasingham G, Huffman J, Kattla J, Novokmet M, Rudan I, Gloyd D, Phil A, Hayward C, Adamczyk B, Reynolds R, Knezevic A, Hassanali N, Pucic M, Bennett A, Essafi A, Polasek O, Mughal S, Redzic I, Primorac D, Zgaga L, Kolcic I, Hansen T, Gasperikova D, Tjora E, Strachan M, Nielsen T, Stanik J, Klimes I, Pedersen O, Njølstad P, Wild S, Gyllensten U, Gornik O, Wilson J, Hastie N, Campbell H, McCarthy M, Rudd P, Owen K, Lauc G, Wright A. Glycan profiling of plasma proteins enables diagnostic discrimination between diabetes subtypes. *Diabetes.* 2012;62(4):1329-1337
 11. L. Kovacevic; K.Tambets; A. Ilumäe; T. Bego; **D. Primorac**; V. Skaro; A. Leskovac; Z. Jakovski; K. Drobnic; H. Tolk; S. Kovacevic; P. Rudan; E.Metspalu; D.Marjanovic *"Standing at the gateway to Europe - the genetic structure of Western Balkan populations based on autosomal and haploid markers"*, PLOS ONE, 2014: PLoS ONE 9(8): e105090.

Ukupan broj radova objavljenih u SCI i CC-u:

73

Ukupna citiranost svih objavljenih radova:

2603 citata (Google Scholar) uz H-index 22

4. Znanstveno-istraživački projekti koje ste vodili ili u njima surađivali.

1991. National Institute of Health, USA (project AR-30426) Splicing and Osteogenesis Imperfecta (Istraživač)
1992. National Institute of Health, USA (project AR-38933) Molecular basis of Nanomelia (Voditelj)
1994. Osteogenesis Imperfecta Foundation, USA (project award) Molecularr basis for the diminished type I collagen mRNA accumulation in cultured cells derived from patients with the mild (type I) form of osteogenesis imperfecta (Voditelj projekta)
1996. Vlada Republike Hrvatske (Identifikacija žrtava rata DNA tehnologijom) (Voditelj projekta)
2000. Ministarstvo znanosti i tehnologije Republike Hrvatske (projekt # 141009) Molekularna genetika u istraživanju raka (Istraživač)
2003. Tehnologijski projekt Ministarstva znanosti i tehnologije Republike Hrvatske J-23 u suradnji s Institutom „Ruđer Bošković“ (Suvoditelj projekta)

- 2012 – 2016 FP7 projekt IBD-BIOM - Diagnostic and prognostic biomarkers for inflammatory bowel disease, Grant agreement no:305479, koordinator Jack Satsangi (Istraživač)
- 2014 – 2018 Seventh Framework Programme (Grant agreement No: 602736) Understanding and controlling pain (PAIN-OMICS) (Estimated eligible project cost in total €7,867,105.00)

6. Međunarodna suradnja:

Vrlo intenzivna suradnja s: Penn Sate Univeristy, University of New Haven, George Washington University, Carolines Pain Institute, Mayo Clinic

7. Najvažnija oprema laboratorija:

Potpuno opremljen laboratorij za forenzičku genetiku i molekularnu dijagnostiku. Glavna uprema uključuje: uređaj za sekvencioniranje 310 Genetic Analyzer, 3 PCR uređaja «termocyclera», «Real time PCR uređaj», Pirosekvencer PiroMark 24, 2 kom itd.

9. Oprema koju bi valjalo nabaviti

Na razini laboratorija:

Sustav nove generacije za tzv «Rapid DNA tehnology» forenzičku DNA analizu

Na razini ustanove:

Na razini države:

Središnji servis za visokoprotočnu genomiku

10. Vaše mišljenje o izobrazbi iz genomike u Vašem području, sadašnje stanje i kako unaprijediti:

- dodiplomska

Sveučilišta moraju svoje kapacitete/laboratorije staviti na raspolaganje svim obrazovnim institucijama koje se bave izobrazbom iz područja genomike inače ćemo i dalje imati vrlo neučinkovit i neujednačen sustav koji ovisi o sposobnostima pojedinaca. Na svim razinama potrebno je bitno povećati satnicu praktične nastave jer prema mome dosadašnjem iskustvu svega je nekoliko institucija u Republici Hrvatskoj gdje se studenti upoznaju sa svom ključnom tehnologijom i postupcima iz područja genomike.

-poslijediplomska doktorska

U usporedbi s ostalima vrlo nekonkurentni i traže signifikantne promjene. Za poslijediplomsku doktorsku edukaciju potrebno je odrediti (akreditirati) laboratorije koji ispunjavaju ključne kriterije izvrsnosti (tehnička i kadrovska opremljenost, znanstvena učinkovitost, međunarodna suradnja itd) u kojima će studenti moći obavljati «praktičnu» nastavu. Posebice bi bilo važno na razinama poslijediplomske edukacije povećati satnicu provedenu u laboratoriju te po mogućnosti (kroz međunarodnu suradnju) studentima osigurati barem 6 mjeseci rada/boravka u suradnoj instituciji van granica Republike Hrvatske. Naši doktorski studiji nisu dobri i treba ih potpuno reorganizirati. Osobno mislim da treba osnovati doktorsku školu na razini Sveučilišta

- poslijediplomska specijalistička

11. Sažeto prikažite primjenu genomike u Vašem području u nas i usporedite sa svijetom.

Genomika svoju ulogu sve više i više nalazi u translacijskoj medicini, a molekularnoj dijagnostici koja je danas već nezaobilazna da i ne govorim.

12. Da li su u nas zadovoljavajući etički i pravni vidovi primjene genomike? Sažeto prikažite u Vašem području i navedite prijedloge.

Etički i pravni vidovi primjene genomike trebaju biti usklađeni s razvijenim svijetom

13. Da li je u nas dovoljno razvijena informatička potpora primjeni genomike? Što predlažete?

Uglavnom zadovoljavajuće

14. Da li su Vam dostupne sve genomičke baze podataka, ako nisu što predlažete da se poduzme.

Uglavnom dostupne.

15. Kako unaprijediti suradnju u genomici u nas (primjerice ustroj genomičke informacijske mreže)?

Potrebno je podići društvenu svijest o značenju genomike na svim razinama društva. Isto tako, potrebno je nadopuniti Nastavni plan i program osnovnih i srednjih škola s potrebnim znanjem iz genomike te odrediti izlazne kompetencije iz ovog područja. Učenici u što ranijoj životnoj dobi (na primjeren način) trebaju biti upoznati s važnošću genomike i njezinim impaktom na društvo (idealno bi bilo organizirati i posjete te održavanja seminara prilagođenih uzrastu) institucijama koje se bave genomikom.. S druge strane treba iznimno snažno poraditi na suradnji znanstvenih institucija koji se bave genomikom i zdravstvenih institucija kako bi se što više radilo na implementaciji translacijske medicine u Hrvatskoj, koja gotovo da i ne postoji.

16. Dopunite upitnik prema Vašem nahodjenju!

U Republici Hrvatskoj ne postoji tijelo koje može obuhvatiti/razumjeti cjelokupno sagledavanje važnosti/implementacije genomike na hrvatsko društvo. Predlažem da Odbor za genomiku HAZU-a postane središnje koordinacijsko tijelo zaduženo za implementaciju genomike na svim područjima (bioinformatika, etika, pravo, biotehnologija, medicina, ekologija, biotehnologija, ekologija, veterina, poljoprivreda,...) jer trenutno u Republici Hrvatskoj ne postoji institucija/sustav koji može (znanjem i stručnošću) objediniti/sagledati sve postojeće kapacitete i strateški ih usmjeravati.