

# INSTYTUT GENETYKI CZŁOWIEKA PAN

## PLAN BADAŃ NAUKOWYCH W RAMACH DZIAŁALNOŚCI STATUTOWEJ NA 2008 ROK

### 1. MOLEKULARNE I CYTOGENETYCZNE BADANIA CHORÓB GENETYCZNYCH

#### Zakład Genetyki Molekularnej i Klinicznej

- **Mapowanie i analiza mutacji w genach warunkujących choroby rzęskopochodne (PCD/KS, RP).**  
*K. Voelkel, U. Skrzypczak, M. Geremek, E. Rutkiewicz, E. Ziętkiewicz, M. Witt*
- **Badania ilościowe chimeryzmu komórkowego oraz choroby resztkowej u dzieci z ALL po transplantacji szpiku kostnego.**  
*M. Dawidowska, M. Kraszewska, A. Wojda, T. Szczepański, J. Wachowiak, M. Witt*
- **Analiza molekularna genu *CFTR* w populacji polskiej.**  
*E. Rutkiewicz, E. Ziętkiewicz, M. Witt*
- **Badanie łała haplotypowego mutacji powodujących wybrane choroby genetyczne w populacji polskiej.**  
*E. Ziętkiewicz, E. Rutkiewicz, U. Skrzypczak, K. Voelkel, M. Witt*
- **Dynamika komórkowych punktów kontrolnych, miejsc łamliwych chromosomów, procesu naprawy DNA, podziału komórek i apoptozy w procesie starzenia**  
*A. Wojda, M. Witt, E. Ziętkiewicz*

### 2. BADANIA STRUKTURY I FUNKCJI KWASÓW NUKLEINOWYCH

#### Zakład Funkcji Kwasów Nukleinowych

- **Molekularne podłoże nowotworów jelita grubego.**  
*A. Pławski, M. Podralska, D. Lipiński, R. Słomski*
- **Optymalizacja diagnostyki molekularnej dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera, choroby Leśniowskiego-Crohna, raka rdzeniastego tarczycy i polipowatości jelita grubego.**  
*M. Kaczmarek, J. Hoppe-Gołębiewska, A. Pławski, M. Podralska, L. Jakubowska, M. Szalata, R. Słomski*
- **Przygotowywanie konstrukcji genowych do ekspresji genów człowieka u transgenicznych zwierząt.**  
*D. Lipiński, A. Pławski, M. Szalata, J. Zeyland, E. Mały, R. Słomski*
- **Analiza polimorfizmu oraz ekspresji genów w tętniaku aorty brzusznej oraz zespole Leriche'a.**  
*A. Korcz, J. Mikołajczak-Stecyna, R. Słomski*

- **Badania nad mechanizmem regulacji translacji w spermatogenezie człowieka, zależnym od struktury regionów 3'UTR mRNA – testowanie oddziaływań kandydującego mRNA kodującego SIAH1 z białkami NANOS1 i PUMILIO2 (kontynuacja).**  
*A. Spik, L. Tomczyk, J. Jaruzelska*
- **Badania nad mechanizmem regulacji translacji w spermatogenezie człowieka, zależnym od struktury regionów 3'UTR mRNA – testowanie oddziaływań kandydującego mRNA kodującego Spindlinę z białkami NANOS1 i PUMILIO2 (kontynuacja).**  
*L. Tomczyk, A. Spik, J. Jaruzelska*
- **Analiza tworzenia kompleksów przez białko NANOS1 (prawidłowe oraz zmutowane) z białkami DP103, HSPCO21 oraz PABPC3 zaangażowanymi w proces translacji (kontynuacja).**  
*B. Ginter-Matuszewska, K. Kusz, J. Jaruzelska*
- **Wyjaśnienie czy paralogi białka NANOS1 – NANOS2 oraz NANOS3 oddziałują z białkiem PUMILIO2 oraz znaczenie poszczególnych interakcji w rozwoju męskich komórek terminalnych.**  
*K. Kusz, M. Konieczna, J. Jaruzelska*
- **Rola genów NANOS w niepłodności męskiej (kontynuacja).**  
*K. Kusz, J. Jaruzelska*
- **Badania nad genetyką zespołów otępiennych: choroby Alzheimera, otępień czołowo-skroniowych oraz łagodnych zaburzeń poznawczych. Zastosowanie izoenergetycznych mikromacierzy RNA do identyfikacji mutacji w genie MAPT odpowiedzialnych za rozwój FTDP-17.**  
*A. Kowalska, E. Kierzek, R. Kierzek, W. Kozubski*
- **Badanie wpływu mutacji w regionie pętli (stem loop) genu MAPT na proces alternatywnego składania egzonu 10 oraz syntezy izoform białka tau typu 3R i 4R.**  
*A. Kowalska, E. Biata, R. Kierze*
- **Poszukiwanie genetycznych i środowiskowych czynników ryzyka w chorobach przyzębia: Analiza polimorfizmów DNA w genach wybranych cytokin, genotypów apolipoproteiny E oraz ocena sposobu żywienia u chorych z agresywną i przewlekłą postacią periodontopatii (grant interdyscyplinarny: AM-UAM-AR).**  
*A. Kowalska, A. Kurhańska-Flisykowska, J. Stopa, J. Jeszka, Z. Szwejkowska-Kulińska*
- **Analiza ekspresji oraz poziomu metylacji genów związanych z patogenezą otępień w wybranych regionach mózgu człowieka**  
*A. Kowalska, I. Alafuzoff, T. Azhikina*
- **Badania wpływu polimorfizmów genetycznych i klinicznych czynników ryzyka na występowanie chorób tętnic oraz towarzyszące im zmiany chorobowe.**  
*E. Strauss, A. Pawlak, J. Głuszek, K. Waliszewski, W. Majewski, W. Supiński, R. Słomski*
- **Badania wpływu polimorfizmów genetycznych i klinicznych czynników ryzyka związanych z występowaniem retinopatii wcześniaków.**  
*E. Strauss, A. Gotz-Więckowska, A. Pawlak*

### 3. MOLEKULARNO-GENETYCZNE ASPEKTY CHORÓB NOWOTWOROWYCH I AUTOIMMUNIZACYJNYCH

#### Zakład Patologii Molekularnej

- **Przydatność badania polimorfizmów genów *PTPN22*, *PDCDI* lub *CYP27B1* dla oceny ryzyka rozwoju chorób autoimmunizacyjnych układu dokrewnego.**  
*M. Żurawek, M. Fichna, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*
- **Ocena amplifikacji *MYCN*, *TERT*, *TERC* oraz ekspresji *MYCN*, *TERT*, *TERC*, hydroksylazy tyrozynowej i dekarboksylazy dopaminy dla określenia stopnia zaawansowania i wyboru leczenia w zwojaku zarodkowym u dzieci.**  
*D. Januszkiewicz-Lewandowska, M. Pernak, M. Zawada, J. Rembowska, P. Mańkowski, J. Nowak*
- **Analiza mutacji i polimorfizmów w genie *NBS1*, badania rodzinne, utrata heterozygotyczności**
  - w ostrej białaczce limfoblastycznej u dzieci  
*M. Mosor, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*
  - w raku krtani i mnogich nowotworach pierwotnych  
*I. Ziółkowska, M. Mosor, M. Wierzbicka, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*
  - w raku piersi  
*K. Rożnowski, M. Mosor, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*
- **Badanie mutacji genu glukokinazy i jądrowego czynnika hepatocytów (*HNF-1α*) w cukrzycy ciężowej typu MODY. Badania rodzinne.**  
*M. Żurawek, J. Wysocka, D. Januszkiewicz-Lewandowska, E. Ożegowska, J. Nowak*
- **Analiza cytogenetyczna u pacjentów z SM ze szczególnym uwzględnieniem obecności sekwencji gag, pol i env wirusa MSRV.**  
*M. Zawada, D. Januszkiewicz-Lewandowska, I. Liweń, K. Nowicka, J. Rembowska, J. Nowak*
- **Poszukiwanie nowych rearanżacji genów w T-ALL przy wykorzystaniu technik Fine Tailing Comparative Genome Hybridisation (FT-CGH) i Ligation Mediated PCR (LM-PCR).**  
*A. Kałużna, G. Przybylski*

### 4. BADANIA GENETYCZNE NIEPŁODNOŚCI ORAZ MECHANIZMY PATOFIZJOLOGII ROZRODU

#### Zakład Biologii Rozrodu i Komórek Macierzystych

- **Badanie ekspresji wybranych genów w spermatogenezie człowieka.**  
*D. Fiszer, N. Rozwadowska, M. Białas, A. Borczyńska, M. Kurpisz*
- **Badanie macierzystych komórek człowieka dla celów terapii narządowej.**  
*M. Kurpisz, S. Grajek, M. Zembala, D. Fiszer, N. Rozwadowska, M. Białas, A. Borczyńska*
- **Mechanizm stresu tlenowego jako przyczyna niepłodności męskiej.**  
*M. Frączek, K. Gulczyńska, M. Kurpisz*

- **Genetyczne badania niepłodności męskiej – analiza cytogenetyczna i pozycjonowanie chromosomów.**  
*E. Wiland, M. Zegała, A. Midro, B. Mikołajczak, M. Kurpisz*
- **Proteom plemnikowy – wykrywanie nowych swoistości antygenowych przy pomocy naturalnie występujących przeciwciał przeciwplemnikowych.**  
*M. Kamieniczna, M. Zawiszewska, M. Kurpisz*

## 5. GENETYCZNE ASPEKTY PODATNOŚCI NA NOWOTWORY

### Zakład Mutagenezy Środowiskowej

#### A. Ocena indywidualnej podatności zapadalności na nowotwory:

- **Porównanie niestabilności chromosomowej i defektów naprawy DNA jako czynników towarzyszących białaczce Hodgkina i nowotworom głowy i szyi.**  
*M. Giefing, R. Siebert, K. Szyfter*
- **Poznanie mechanizmu powstawania wybranych translokacji chromosomowych o znaczeniu prognostycznym w nowotworach głowy i szyi.**  
*M. Jarmuż, M. Giefing*
- **Próba identyfikacji nowych onkogenów i genów supresji nowotworowej w oparciu o profil przyboru i utraty regionów chromosomowych wykrywanych technikami cytogenetyki klasycznej i array-CGH w nowotworach krtani.**  
*M. Giefing, M. Kostrzewska-Poczekaj, M. Jarmuż, K. Szyfter*
- **Analiza stanów przednowotworowych pod kątem identyfikacji aberracji chromosomowych i zmiany ekspresji genów wskazujących na podjęcie procesu nowotworowego.**  
*K. Szukała, M. Wierzbicka, M. Jarmuż, K. Szyfter*
- **Analiza polimorfizmu genu Ah i jego związku z przeżywalnością chorych na płaskonabłonkowego raka krtani.**  
*M. Arndt, D. Brauze, K. Szyfter*
- **Wstępna ocena odrębności biologicznej brodawczaka odwróconego w odniesieniu do innych stanów przednowotworowych rejonu głowy i szyi.**  
*K. Szukała, M. Rydzanicz, M. Jarmuż, D. Brauze, K. Szyfter*
- **Znaczenie receptora Ah w procesach prowadzących do transformacji nowotworowej.**  
*D. Brauze*
- **Ocena roli polimerazy kappa w procesach mutagenezy i kancerogenezy indukowanej przy udziale policyklicznych węglowodórów aromatycznych.**  
*P. Jałoszyński*

#### B. Ocena właściwości genotoksycznych substancji chemicznych stosowanych w terapii:

- **Analiza mutacji genu mitochondrialnego 12SrRNA u osób niesłyszących po leczeniu antybiotykami aminoglikozydowymi.**  
*M. Rydzanicz, D. Brauze, K. Szyfter*

#### C. Inne tematy

- **Identyfikacja i analiza sekwencji genu/genów odpowiedzialnych za wysoką rodzinną krótkowzroczność w populacji polskiej.**  
*M. Gajęcka, M. Rydzanicz*