

# INSTYTUT GENETYKI CZŁOWIEKA PAN

## PLAN BADAŃ NAUKOWYCH W RAMACH DZIAŁALNOŚCI STATUTOWEJ NA 2009 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, A. Pogorzelski, H. Dmeńska, B. Nitka, E. Ziętkiewicz, M. Witt*
- **Badania choroby resztkowej oraz ilościowa analiza chimeryzmu komórkowego u dzieci z ALL po transplantacji szpiku kostnego.**  
*M. Dawidowska, M. Kraszewska, A. Wojda, M. Wojnowska, K. Derwich, T. Szczepański, J. Wachowiak, M. Witt*
- **Analiza molekularna genu *CFTR* w populacji polskiej.**  
*E. Rutkiewicz, E. Ziętkiewicz, M. Witt*
- **Badanie tła haplotypowego mutacji powodujących wybrane choroby genetyczne w populacji polskiej.**  
*E. Ziętkiewicz, E. Rutkiewicz, U. Skrzypczak, K. Voelkel, M. Witt*
- **Dynamika procesu naprawy DNA, podziału komórek i apoptozy w procesie starzenia na modelu limfocyta.**  
*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, M. Skrzypczak, R. Słomski*
- **Optymalizacja diagnostyki molekularnej dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera, choroby Leśniowskiego-Crohna, raka rdzeniastego tarczycy i polipowatości jelita grubego.**  
*A. Pławski, M. Kaczmarek, J. Hoppe-Gołębiowska, M. Podralska, L. Jakubowska, M. Skrzypczak, M. Szalata, R. Słomski*
- **Modele zwierzęce dla biomedycyny.**  
*D. Lipiński, J. Zeyland, A. Woźniak, M. Szalata, A. Pławski, R. Słomski*
- **Analiza polimorfizmu oraz ekspresji genów w tętniaku aorty brzusznej oraz zespole Leriche'a.**  
*A. Korcz, J. Mikołajczyk-Stecyna, R. Słomski*
- **Badania nad mechanizmem regulacji translacji w spermatogenezie człowieka, zależnym od struktury regionów 3'UTR mRNA.**  
*J. Jaruzelska, K. Kusz, B. Ginter-Matuszewska, M. Sajek, A. Spik*
- **Badania podłoża molekularnego tauopatii - zespołów otępiennych uwarunkowanych patologią białka tau.**  
*A. Kowalska, E. Kierzek, R. Kierzek, W. Kozubski, M. Wender*
- **Genetyczne uwarunkowania tętniaków aorty brzusznej i miażdżycy aorty, tętnic biodrowych i wieńcowych w powiązaniu z nadciśnieniem tętniczym i niewydolnością serca oraz w retinopatii wcześniaków.**  
*E. Strauss, J. Głuszek, K. Waliszewski, W. Majewski, A. Gotz-Więckowska, A. Sobaniec, W. Supiński, A. Pawlak*

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

#### Zakład Patologii Molekularnej

- **Przydatność badania polimorfizmów genów *PTPN22*, *PDCD1* lub *CYP27B1* dla oceny ryzyka rozwoju cukrzycy typu I i choroby Addisona.**  
*M. Żurawek, M. Fichna, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*
- **Analiza mutacji, polimorfizmów i haplotypów genu *NBS1* jako czynnika ryzyka rozwoju nowotworów.**  
*I. Ziółkowska, M. Mosor, M. Wierzbička, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*
- **Analiza sekwencji gag, pol i env wirusa MSRV w stwardnieniu rozsianym.**  
*M. Zawada, I. Liweń, K. Nowicka, J. Rembowska, J. Nowak*
- **Poszukiwanie nowych rearanżacji genów w liniach komórek białaczkowych i meduloblastoma przy wykorzystaniu technik Fine Tiling Comparative Genome Hybridisation (FT-CGH) i Ligation Mediated PCR (LM-PCR).**  
*K. Iżykowska, G. Przybylski*

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

#### Zakład Biologii Rozrodu i Komórek Macierzystych

- **Badanie ekspresji wybranych genów w spermatogenezie człowieka.**  
*N. Rozwadowska, M. Białas, A. Borczyńska, M. Kurpisz*
- **Badanie macierzystych komórek człowieka dla celów terapii narządowej.**  
*M. Kurpisz, S. Grajek, M. Zembala, N. Rozwadowska, M. Białas, A. Borczyńska*
- **Mechanizm stresu tlenowego jako przyczyna niepłodności męskiej.**  
*M. Frączek, K. M. Kurpisz*
- **Analiza cytogenetyczna i pozycjonowanie chromosomów w badaniach niepłodności męskiej.**  
*E. Wiland, M. Żegała, A. Midro, M. Olszewska, 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

- **Niestabilność chromosomowa i defekty naprawy DNA jako czynniki towarzyszące chłoniakom Hodgkina i nowotworom głowy i szyi.**  
*M. Jarmuż, M. Giefing, M. Kostrzewska-Poczekaj, K. Kiwerska, M. Arndt M. Szaumkessel, D. Brauze, K. Pelińska, M. Figlerowicz, M. Wierzbička, W. Szyfter, K. Szyfter*
- **Analiza zmian molekularnych i chromosomowych leżących u podłoża niedosłuchu i defektów mowy.**  
*M. Rydzanicz, M. Wróbel, W. Gawęcki, M. Jarmuż, M. Giefing, D. Brauze, K. Szyfter*
- **Identyfikacja i analiza sekwencji genu/genów odpowiedzialnych za wysoką rodzinną krótkowzroczność w populacji polskiej.**  
*M. Gajęcka, M. Rydzanicz, P. Misiak*