

INSTYTUT GENETYKI CZŁOWIEKA PAN

PLAN BADAŃ NAUKOWYCH W RAMACH DZIAŁALNOŚCI STATUTOWEJ NA 2010 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).**
(*B. Nitka, Z. Bukowy, K. Voelkel, U. Skrzypczak, E. Rutkiewicz, A. Pogorzelski, H. Dmeńska, E. Ziętkiewicz, M. Witt*)
- **Badania choroby resztkowej, chimeryzmu poprzyszczepowego, metylacji genów oraz mutacji punktowych u dzieci z ALL.**
(*M. Dawidowska, M. Kraszewska, 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 PCR i CF w populacji polskiej.**
(*E. Ziętkiewicz, E. Rutkiewicz, U. Skrzypczak, K. Voelkel, M. Witt*)
- **Procesy 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. Podralaska, D. Lipiński, R. Słomski*)
- **Molekularne aspekty warunkujące występowanie, przebieg i leczenie chorób zapalnych jelit.**
(*A. Pławski, M. Podralaska, D. Lipiński, R. Słomski*)
- **Przygotowanie konstrukcji genowych i komórek do klonowania i transgenezy.**
(*D. Lipiński, M. Szalata, J. Zeyland, A. Woźniak, A. Nowak, H. Przyszałowska, R. Słomski*)
- **Analiza polimorfizmu oraz ekspresji genów w tętniaku aorty brzusznej oraz zespole Leriche'a.**
(*A. Korcz, J. Mikołajczyk-Stecyna, R. Słomski*)
- **Genetyczne uwarunkowania zaburzeń funkcji naczyń krwionośnych w wybranych chorobach aorty brzusznej i tętnic wieńcowych w powiązaniu z nadciśnieniem tętniczym i niewydolnością serca oraz w retinopatii wcześniaków.**
(*E. Strauss, J. Głuszek, W. Majewski, A. Gotz-Więckowska, A. Sobaniec, W. Supiński, A. Pawlak*)

- **Analiza interakcji białek PUMILIO1 oraz PUMILIO2 z białkami NANOS1, NANOS2 oraz NANOS3 w kontekście ich znaczenia dla rozwoju komórek germinalnych człowieka.**
(*K. Kusz, J. Jaruzelska*)
- **Badania nad wpływem białek zawierających domeny oddziaływania z RNA (PUMILIO2 oraz NANOS1) na regulację ekspresji transkryptów zawierających specyficzne motywy nukleotydowe w obrębie 3'UTR, w hodowanych in vitro komórkach człowieka.**
(*M. Sajek, J. Jaruzelska*)
- **Próba identyfikacji motywów nukleotydowych w 3'UTR mRNA SIAH1 najistotniejszych dla wiązania się kompleksu białek PUMILIO2-NANOS1 z zastosowaniem ukierunkowanej mutagenyzy oraz retardacji żelowej.**
(*A. Spik, J. Jaruzelska*)
- **Analiza zmian profilu metylacji DNA u osób z chorobą Parkinsona** (we współpracy z Instytutem Psychiatrii i Neurologii w Warszawie).
(*A. Kowalska, T. Wierzba-Bobrowicz*)
- **Modelowanie matematyczne procesów epistazy w wieloczynnikowym dziedziczeniu chorób neurodegeneracyjnych** (we współpracy z UP w Poznaniu).
(*A. Dobek, K. Moliński, A. Kowalska*)
- **Badania nad genetyką chorób przyzębia: poszukiwanie genetycznych i środowiskowych czynników ryzyka** (we współpracy z UM, UP, UAM w Poznaniu).
(*A. Kowalska, A. Kurhańska-Flisykowska, J. Stopa, J. Jeszka, E. Florek*)

3. MOLEKULARNO-GENETYCZNE ASPEKTY CHOROÓB 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. Ziótkowska, M. Mosor, M. Wierzbicka, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*)
- **Badania związku wirusa MSR_V ze stwardnieniem rozsianym.**
(*M. Zawada, I. Liweń, K. Nowicka, J. Rembowska, J. Nowak*)
- **Poszukiwanie nowych rearanżacji genów w liniach komórek białaczkowych i chłoniakowych.**
(*K. Iżykowska, G. Przybylski*)

4. BADANIA GENETYCZNE NIEPŁODNOŚCI ORAZ MECHANIZMY PATOFIZJOLOGII ROZRODU

Zakład Biologii Rozrodu i Komórek Macierzystych

- Genetyczne tło niepowodzeń rozrodu, ze szczególnym uwzględnieniem czynnika męskiego.
(*E. Wiland, M. Olszewska, A. Midro, M. Kurpisz*)

Identyfikacja przyczyn niepłodności na tle molekularnym - transkryptomika, proteomika, rodniki tlenowe.

- (*M. Kurpisz, M. Kamieniczna, N Rozwadowska, M. Fraczek, M. Piasecka, A. Waclawska, A. Czernikiewicz, M. Zawiszewska, K. Nowicka*)
- Komórki macierzyste pochodzenia miogenego w medycynie regeneracyjnej - próby kliniczne i badania przedkliniczne.
(*M. Kurpisz, N. Rozwadowska, S. Grajek, M. Zembala, A. Witkowski, M. Kasprzak, T. Kolanowski, G. Cinciata, A. Janeczek, K. Łązniewska M. Glatma*)

5. GENETYCZNE ASPEKTY PODATNOŚCI NA NOWOTWORY

Zakład Mutagenezy Środowiskowej

- Próba identyfikacji nowych onkogenów i genów supresji nowotworowej związanych z nowotworami krtani technikami cytogenetyki klasycznej i molekularnej.
(*M. Giefing, M. Kostrzewska-Poczekaj, M. Jarmuż, D. Brauze, K. Szyfter, M. Szaumkessel*)
- Poznanie mechanizmu powstawania wybranych translokacji chromosomowych o znaczeniu prognostycznym w nowotworach głowy i szyi.
(*M. Jarmuż, K. Pelińska, M. Giefing, K. Szyfter*)
- Powiązanie delecji homozygotycznych z udziałem przeciwnowotworowych genów supresorowych w chłoniakach Hodgkina.
(*M. Giefing, R. Siebert, K. Szyfter*)
- Ocena znaczenia prognostycznego zmian genetycznych i molekularnych histologicznie prawidłowego marginesu operacyjnego w raku krtani.
(*K. Kiwerska, D. Mielcarek-Kuchta, M. Jarmuż, K. Szyfter*)
- Analiza polimorfizmu genu *Ah* i jego związku z przeżywalnością chorych na płaskonabłonkowego raka krtani.
(*M. Arndt, D. Brauze, K. Szyfter*)
- Ocena znaczenia infekcji wirusem brodawczaka na wystąpienie płaskonabłonkowego raka krtani.
(*K. Morshed, M. Rydzanicz, K. Kiwerska, K. Szyfter*)
- Udział defektów naprawy DNA w zapadalności na raka krtani u młodych dorosłych.
(*M. Szaumkessel, W. Gawęcki, M. Kostrzewska-Poczekaj, K. Szyfter*)

B. Podstawy genetyczne wybranych chorób somatycznych:

- Analiza mutacji genu mitochondrialnego 12SrRNA u osób niesłyszących po leczeniu antybiotykami aminoglikozydowymi.
(*M. Rydzanicz, D. Brauze, M. Wróbel, W. Szyfter, K. Szyfter*)
- Charakterystyka aberracji chromosomowych oraz identyfikacja mechanizmów powstawania rearanżacji chromosomowych w zespole mikrodelecji 1p36 oraz w innych aberracjach chromosomowych.
(*M. Gajęcka, P. Misiak*)
- Poszukiwanie genetycznych uwarunkowań chorób wieloczynnikowych - stożka rogówki oraz wysokiej krótkowzroczności.
(*M. Gajęcka, M. Rydzanicz, D. Nowak, K. Kulińska*)
- Znaczenie receptora Ah w procesach prowadzących do transformacji nowotworowej.
(*D. Brauze*)