

INSTYTUT GENETYKI CZŁOWIEKA PAN

PLAN BADAŃ NAUKOWYCH W RAMACH DZIAŁALNOŚCI STATUTOWEJ NA 2011 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).**
(Z. Bukowy, M. Szczepaniak, B. Nitka, K. Voelkel, E. Rutkiewicz, A. Pogorzelski, H. Dmeńska, E. Ziętkiewicz, M. Witt)
- **Analiza molekularna genu *CFTR* w populacji polskiej.**
(E. Rutkiewicz, K. Voelkel, B. Nitka, E. Ziętkiewicz, M. Witt)
- **Badanie łała haplotypowego mutacji powodujących PCD i CF w populacji polskiej.**
(E. Ziętkiewicz, E. Rutkiewicz, K. Voelkel, B. Nitka, M. Witt)
- **Procesy naprawy DNA, podziału komórek i apoptozy w procesie starzenia na modelu limfocytów.**
(A. Wojda, M. Witt, E. Ziętkiewicz)
- **Porównawcze badanie zmienności genomu i transkryptomu w wybranych populacjach.**
(P. Daca, M. Witt, E. Ziętkiewicz)
- **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)

2. BADANIA STRUKTURY I FUNKCJI KWASÓW NUKLEINOWYCH

Zakład Funkcji Kwasów Nukleinowych

- **Molekularne podłoże nowotworów jelita grubego.**
(A. Pławski, M. Podralska, D. Lipiński, R. Słomski)
- **Molekularne aspekty warunkujące występowanie, przebieg i leczenie chorób zapalnych jelit.**
(M. Skrzypczak-Zielińska, M. Kaczmarek, J. Hoppe-Gołębiewska, S. Hryhorowicz, O. Zakerska, A. Pławski, M. Podralska, R. Słomski)
- **Przygotowanie konstrukcji genowych do transgenezy zwierząt i transgenicznych komórek do klonowania somatycznego.**
(D. Lipiński, M. Szalata, J. Zeyland, A. Woźniak, A. Nowak, H. Przysiałowska, B. Grześkowiak, 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*)
- **Czy wybrane microRNA współdziałają z kompleksem białek NOS1/PUMILIO2/GEMIN3 w kontroli translacji specyficznych mRNA istotnych dla płodności mężczyzn?**
(*B. Ginter-Matuszewska, J. Jaruzelska*)
- **Analiza interakcji białek PUMILIO1 oraz PUMILIO2 z białkami NANOS1, NANOS2 i NANOS3 w kontekście ich znaczenia dla rozwoju komórek germinalnych człowieka - kontynuacja.**
(*K. Kusz, J. Jaruzelska*)
- **Sprawdzenie metodą koimmunoprecypitacji, czy białko PUMILIO2 wiąże się z wybranymi kandydującymi mRNA w transfekowanych komórkach człowieka.**
(*M. Sajek, J. Jaruzelska*),
- **Badania nad wpływem białek NANOS1 i PUMILIO2 na translację mRNA *SIAH1*, *Spindliny* oraz *TSC22* w warunkach *in vitro*, w systemie retikulocytów królika. Porównanie mRNA typu dzikiego z mutantami.**
(*A. Spik, J. Jaruzelska*)
- **Analiza zmian stopnia i profilu metylacji DNA w wybranych regionach mózgu osób dotkniętych chorobą Parkinsona.**
(*Kowalska, T. Wierzbica-Bobrowicz*)
- **W poszukiwaniu genu zespołu Tourette'a.**
(*A. Kowalska, B. Steinborn, M. Żarowski, H. Kwieciński, W. Służewski, P. Janik, A. Kalbarczyk, A. Midro*)
- **Badania nad wieloczynnikową etiologią chorób przyzębia.**
(*A. Kowalska, A. Kurhańska-Flisykowska, J. Stopa, J. Jeszka, E. Florek*)
- **Modelowanie matematyczne procesów epistazy w wieloczynnikowym dziedziczeniu chorób neurodegeneracyjnych.**
(*A. Dobek, K. Moliński, A. Kowalska*)

3. MOLEKULARNO-GENETYCZNE ASPEKTY CHOROÓB NOWOTWOROWYCH I AUTOIMMUNIZACYJNYCH

Zakład Patologii Molekularnej

- **Przydatność badania polimorfizmów i haplotypów genów *NLRP1*, *PTPN22*, *PDCD1* i *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 *RAD50* jako czynnika ryzyka rozwoju nowotworów.**
(*I. Ziółkowska, M. Mosor, M. Wierzbicka, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*)

- **Wpływ mutacji genu *NBN* na funkcje nibryny.**
(*A. Dzikiewicz-Krawczyk, I. Ziółkowska-Suchanek, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak*)
- **Występowanie sekwencji pol, gag i env wirusa MSRV oraz niestabilność genomu w stwardnieniu rozsianym.**
(*M. Zawada, I. Liweń, K. Nowicka, J. Rembowska, J. Nowak*)
- **Poszukiwanie nowych rearanżacji genów w Zespole Sezarego.**
(*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 miogenne w medycynie regeneracyjnej - próby kliniczne i badania przedkliniczne.**
(*M. Kurpisz, N. Rozwadowska, S. Grajek, M. Zembala, A. Witkowski, M. Kasprzak, T. Kolanowski, A. Janeczek, M. Rudzińska, M. Czerniawska*)

5. GENETYCZNE ASPEKTY PODATNOŚCI NA NOWOTWORY

Zakład Mutagenezy Środowiskowej

A. Genetyka i biologia nowotworów

- **Próba identyfikacji nowych onkogenów, genów supresji nowotworowej, genów mikro RNA i naprawy DNA związanych z nowotworami krtani technikami cytogenetyki i biologii molekularnej.**
(*M. Giefing, M. Kostrzewska-Poczekaj, M. Jarmuż, D. Brauze, M. Szaumkessel, K. Pelińska + współpraca Inst. Genet.Med. Uniw. w Kilonii, Katedra Otolaryngologii UM Poznań*)
- **Ocena znaczenia prognostycznego rearanżacji materiału genetycznego (translokacje chromosomowe, utrata heterozygotyczności) w tkance prawidłowej i nowotworowej w raku krtani.**
(*K. Kiwerska, D. Mielcarek-Kuchta, K.Pielaszkiewicz, J. Janiszewska, K. Linkiewicz, K. Szyfter + współpraca Katedra Otolaryngologii UM Poznań*)
- **Powiązanie delecji homozygotycznych z udziałem przeciwnowotworowych genów supresorowych w chłoniakach Hodgkina.**
(*M. Giefing, M. Jarmuż, N. Zemke, K. Szyfter + współpraca Inst. Genet.Med. Uniw. w Kilonii*)

- **Ocena wpływu wyciszania ekspresji zależnych od receptora Ah genów na toksyczne i mutagenne właściwości węglowodorów aromatycznych.**
(*D. Brauze, M. Jarmuż, M. Rydzanicz, K. Kiwerska, K. Pelińska, K. Fijałkiewicz, K. Szyfter*)

B. Podstawy genetyczne wybranych chorób somatycznych:

- **Analiza mutacji w mitochondrialnym genie $tRNA^{Ser(UCN)}$ u osób z niedosłuchem izolowanym wywołanym leczeniem antybiotykami aminoglikozydowymi.**
(*M. Rydzanicz, M. Wróbel, W. Gawęcki, W. Szyfter, K. Szyfter*)
- **Poszukiwanie genetycznych uwarunkowań chorób wieloczynnikowych - stożka rogówki oraz wysokiej krótkowzroczności.**
(*M. Gajęcka, D. Nowak, J. Karolak, M. Rydzanicz*)
- **Charakterystyka aberracji chromosomowych oraz identyfikacja mechanizmów powstawania rearanżacji chromosomowych w zespole mikrodelecji 1p36 oraz w innych aberracjach chromosomowych.**
(*M. Gajęcka, J. Karolak, A. Raginis*)