

PLAN BADAŃ NAUKOWYCH
W RAMACH DZIAŁALNOŚCI STATUTOWEJ
NA 2007 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, M. Geremek, U. Skrzypczak, E. Rutkiewicz, E. Ziętkiewicz, M. Witt
- **Badania ilościowe chimeryzmu komórkowego oraz choroby resztkowej u dzieci z ALL po transplantacji szpiku kostnego.**
J. Jółkowska, M. Dawidowska, A. Wojda, T. Szczepański, J. Wachowiak, M. Witt
- **Analiza molekularna genu *CFTR* w populacji polskiej.**
E. Rutkiewicz, E. Ziętkiewicz, M. Witt
- **Analiza aberracji chromosomowych pojawiających się w procesie starzenia oraz w chorobach rozrostowych wieku dziecięcego.**
A. Wojda, E. Ziętkiewicz, M. Mossakowska, J. Wachowiak, M. Witt
- **Badanie tła haplotypowego mutacji powodujących wybrane choroby genetyczne w populacji polskiej.**
E. Ziętkiewicz, E. Rutkiewicz, U. Skrzypczak, K. Voelkel, 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
- **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
- **Analiza polimorfizmu oraz profili ekspresji genów w tętniaku aorty brzusznej oraz zespole Leriche'a.**
A. Korcz, J. Stecyna, K. Waliszewski, A. Pawlak, R. Słomski

- **Przygotowywanie konstrukcji genowych do ekspresji genów człowieka u transgenicznych zwierząt.**
D. Lipiński, A. Pławski, M. Szalata, J. Zeyland, E. Mały, R. Słomski
- **Zastosowanie badań cytogenetycznych w transgenezie zwierząt.**
D. Lipiński, E. Mały, M. Kaczmarek, J. Hoppe-Gołębiowska, R. Słomski
- **Badania wpływu polimorfizmów genetycznych i klinicznych czynników ryzyka na występowanie chorób tętnic oraz towarzyszące 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 i łagodnych zaburzeń poznawczych.**
E. Strauss, A. Gotz-Więckowska, M. Pawlak, A. Pawlak
- **Charakterystyka wrażliwości na dym papierosowy w zakresie funkcji rozrodczych u myszy różniących się genotypem *ahr* (gen receptora węglowodorów aromatycznych).**
A. Pawlak, E. Strauss, E. Florek
- **Badania nad mechanizmem regulacji translacji w spermatogenezie człowieka, zależnym od struktury regionów 3'UTR mRNA – testowanie oddziaływań kandydujących mRNA z białkami NANOS1 i PUMILIO2 (kontynuacja).**
A. Spik, M. Kotecki, L. Tomczyk, E. Wilcz, J. Jaruzelska
- **Próba wyjaśnienia mechanizmu działania białka NANOS1 w macierzystych komórkach męskiej linii germinacyjnej poprzez analizę jego interakcji z wybranymi białkami płodności, z zastosowaniem ko-immunoprecypitacji oraz fluoroimmunohistochemii.**
B. Ginter-Matuszewska, K. Kusz, A. Rembiszewska, J. Jaruzelska
- **Próba wyjaśnienia molekularnej przyczyny niepłodności męskiej powiązanej z mutacjami genu NANOS1 – klonowanie zmutowanych cDNA NANOS1, ekspresja odpowiadających im białek w komórkach COS7 oraz analiza w tym systemie interakcji z białkami PUMILIO2, DP103, HSPCO21 oraz PABPC3 typu dzikiego, z zastosowaniem dwu-hybrydowego systemu w komórkach ssaków oraz lucyferazy jako reportera (kontynuacja).**
K. Kusz, M. Kotecki, B. Ginter-Matuszewska, J. Jaruzelska
- **Rola genów NANOS2 i NANOS3 w niepłodności męskiej (kontynuacja).**
K. Kusz, L. Tomczyk, M. Konieczna, J. Jaruzelska
- **Analiza oddziaływań białko-białko pomiędzy OCT4 a Snapiną oraz pomiędzy Snapiną a białkami NANOS1 i PUMILIO2 w kontekście różnicowania komórek męskiej linii germinacyjnej człowieka.**
M. Kotecki, J. Jaruzelska

- **Badania nad genetyką zespołów otępiennych: choroby Alzheimera, otępień czołowo-skroniowych oraz łagodnych zaburzeń poznawczych.**
A. Kowalska, W. Kozubski
- **Badania nad genetyką chorób przyzębia i ich roli w etiopatogenezie chorób wieloczynnikowych związanych z wiekiem podeszłym (age-related disorders).**
A. Kowalska, J. Stopa

3. MOLEKULARNO-GENETYCZNE ASPEKTY CHORÓB NOWOTWOROWYCH I AUTOIMMUNIZACYJNYCH

Zakład Patologii Molekularnej

- **Analiza ilościowa ekspresji genów *TERT* i *TERC* w wybranych nowotworach.**
J. Nowak, M. Pernak, T. Nowak, K. Lewandowski, K. Nowicka, J. Rembowska, D. Januszkiewicz-Lewandowska
- **Badanie 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***
-w ostrej białaczce limfoblastycznej u dzieci
M. Mosor, D. Januszkiewicz-Lewandowska, M. Pernak, J. Nowak

-w raku krtani i mnogich nowotworach pierwotnych
I. Ziółkowska, M. Mosor, M. Wierzbicka, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak

-w raku piersi
K. Roźnowski, M. Mosor, D. Januszkiewicz-Lewandowska, M. Pernak, J. Nowak
- **Badanie mutacji genu glukokinazy i jądrowego czynnika hepatocytów (*HNF-1 α*) w cukrzycy ciężowej typu MODY. Badania rodzinne.**
M. Żurawek, D. Januszkiewicz-Lewandowska, E. Ożegowska, J. Nowak
- **Występowanie sekwencji pol, gag i env retrowirusa MSR_V u chorych ze stwardnieniem rozsianym.**
M. Zawada, M. Pernak-Schwarz, 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, P. Wojciechowska, M. Kurpisz
- **Badanie macierzystych komórek człowieka dla celów terapii narządowej.**
M. Kurpisz, T. Siminiak, D. Fiszer, N. Rozwadowska, M. Białas, M. Seidel
- **Mechanizm stresu tlenowego jako przyczyna niepłodności męskiej.**
M. Frączek, D. Sanocka, K. Gulczyńska, M. Kurpisz
- **Genetyczne badania niepłodności męskiej – analiza cytogenetyczna.**
E. Wiland, M. Zegała, A. Midro, M. Kurpisz
- **Proteom plemnikowy – wykrywanie nowych swoistości antygenowych przy pomocy naturalnie występujących przeciwciał przeciwplemnikowych.**
M. Kamieniczna, A. Modelska, 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, K. Szyfter
- **Poznanie mechanizmu powstawania wybranych translokacji chromosomowych o znaczeniu prognostycznym w nowotworach głowy i szyi.**
M. Jarmuż, M. Giefing
- **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.**
T. Karpiński, D. Brauze
- **Znaczenie receptora *Ah* w procesach prowadzących do transformacji nowotworowej.**
D. Brauze

- **Ocena roli polimerazy kappa w procesach mutagenyzy i kancerogenezy indukowanej przy udziale policyklicznych węglowodorów 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
- **Ocena porównawcza geno- i cytotoksyczności wybranych leków stosowanych w terapii nowotworów i anestezjologii.**
M. Kostrzewska, I. Stachecki, T. Karpiński, M. Arndt, K.Szyfter

C. Inne tematy

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