

WYBRANE WYNIKI

Grupa tematyczna: „Molekularne i cytogenetyczne badania chorób genetycznych”

Przeprowadzono analizę kolejnych eksonów genu *DNAH5* (łącznie do końca roku 2007 przebadano 60 z 79 eksonów i złącz ekson/intron u ponad 80 pacjentów). Spośród 42 mutacji opisanych w tych fragmentach przez innych autorów potwierdzono trzy, znaleziono natomiast 18 dotąd nieopisanych; cztery z mutacji powtarzały się w kilku rodzinach. Wyniki potwierdzają grupowanie się mutacji w określonych regionach genu, przewagę mutacji STOP i dużą heterogenność alleliczną zmian w genie *DNAH5*. Mutacje *DNAH5* znaleziono u 19% rodzin z PCD.

Przeprowadzono analizę 8 z 20 eksonów genu *DNAI1* u 120 pacjentów. Znaleziono 5 mutacji, w tym 3 z 12 opisanych wcześniej w literaturze; substytucja w eksonie 17 stanowi 30% mutacji znalezionych w genie *DNAI1* u polskich chorych (a tylko 5% u chorych z innych populacji). Łącznie mutacje *DNAI1* znaleziono u 10% rodzin, z których 3/4 to rodziny z odwróceniem trzewi.

Grupa tematyczna: „Badania struktury i funkcji kwasów nukleinowych”

Opisano przypadek zespołu AAPC spowodowanego delecją CCTT w kodonie 173 genu APC z wczesnym wystąpieniem polipów.

The AAPC case, with an early onset of colorectal cancer. Int. J. Colorectal. Dis. 2007, 4, 449-451.

Uzyskanie stabilnej modyfikacji komórek zwierząt dla potrzeb biomedycznych. *Obtaining transgenic bovine skin fibroblasts containing human interferon alpha.*

Animal Science Papers and Reports 25, 211-220, 2007.

Określono profile ekspresji genów w tętniaku aorty brzusznej i w niedrożności aortalno-biodrowej z zastosowaniem techniki macierzy cDNA.

Chirurgia Polska 2007, 9, 3, 150-162.

Opracowanie profilu ekspresji oraz identyfikacja mutacji genu NANOS2 w układzie rozrodczym mężczyzn. *Praca w recenzji w Molecular Human Reproduction.*

Białko Snapina kolokalizuje z białkami NANOS1 i PUMILIO2 w komórkach germinalnych mężczyzn. *The SNARE-binding protein SNAPIN co-localizes with PUMILIO2 and NANOS1 fertility factors in the human male germ cells – manuskrypt przygotowany do druku.*

Grupa tematyczna: „Molekularno-genetyczne aspekty chorób nowotworowych i autoimmunizacyjnych”

Germinalna heterozygotyczna mutacja I171V w genie *NBS1* jest czynnikiem zwiększającym ryzyko raka piersi, raka krtani i mnogich pierwotnych nowotworów głowy i szyi. *Breast Cancer Res Treat. 2007, DOI 10.1007/s10549-007-9734-1. Cancer Sci. 2007; 98 (11): 1701-5.*

Wykrycie zmian w genie *GCK* u potomstwa i członków rodzin pacjentek z cukrzycą ciężarnych umożliwia wczesne rozpoznanie i leczenie cukrzycy typu MODY2.

Diabetologia Polska 2007, vol. 14.

Wykazanie, że wyłączenie, przy użyciu siRNA, ekspresji genu *BCL11B* prowadzi do apoptozy linii komórkowych wyprowadzonych z T-ALL, nie wpływając na prawidłowe limfocyty T. *Oncogene* 26: 2007, 3797-810.

Wykrycie nowych miejsc pęknięć chromosomów w okolicach genu LMO2 i wykazanie ich wpływu na różny poziom ekspresji tego onkogenu w T-ALL. *Blood* 110: 2007, 382-92.

Wykazanie, że wyłączenie, przy użyciu siRNA, ekspresji genu *BCL11B* prowadzi do apoptozy linii komórkowych wyprowadzonych z T-ALL, nie wpływając na prawidłowe limfocyty T. Obserwacja ta wskazuje na możliwość zastosowania inhibitorów BCL11B w leczeniu nowotworów z komórek T. *Oncogene*, 2007, 26: 3797-810.

Wykrycie nowych miejsc pęknięć chromosomowych w okolicach genu LMO2 i wykazanie ich wpływu na różny poziom ekspresji tego onkogenu w T-ALL. Opisana molekularna heterogenność translokacji chromosomowej z udziałem onkogenu LMO2, t(11;14)(p13;q11), może mieć wpływ na rokowanie u pacjentów z T-ALL. *Blood*, 2007, 110: 382-92.

Grupa tematyczna: „Badania genetyczne niepłodności oraz mechanizmy patofizjologii rozrodu”

Pionierskie podanie mioblastów przy okazji operacji wady zastawki mitralnej w kardiomopatii pochodzenia poza niedokrwienne, *praca w przygotowaniu*.

Wykazanie unikatowego charakteru apoptozy (wstawka) w plemnikach stanu zapalnego nasienia. *Inflammatory mediators induce apoptosis in ejaculated spermatozoa, wysłano do J Androl.*

Wykazanie osobniczych różnic w topologii chromosomów w plemnikach osobników z translokacją zrównoważoną. *Chromosome Res.*, 2007, w druku.

Monitorowanie mioblastów po podaniu do mięśnia sercowego i znakowaniu indeksem wyniku pozawałowej implantacji do blizny. Bone marrow stem cell imaging after intracoronary administration. *International Journal of Cardiology*, 2007, 121: 194-195.

Grupa tematyczna: „Genetyczne aspekty podatności na nowotwory”

Na podstawie analizy delecji homozygotycznych w liniach komórkowych wyprowadzonych z chłoniaka Hodgkina wykazano rolę genów *SEPT9*, *GNG7*, *CYBB*, *GADD45B*, *CHD2* w supresji nowotworowej. Analogicznie analiza w liniach wyprowadzonych z płaskonabłonkowego raka krtani wskazała na gen *STK17A*, jako gen supresji nowotworowej, (1) *pracę skierowano do Br. J. Haematology*; (2) *pracę zaakceptowano do druku w Genetics Cytogenetics*).

Stwierdzono, że mutacja A1555G w genie *12S rRNA*, stanowi główną genetyczną przyczynę zwiększonej wrażliwości na ototoksyczne działanie antybiotyków aminoglikozydowych, a substytucje T669C oraz G988A, są nowymi potencjalnie patologicznymi zmianami. W populacji polskiej zidentyfikowano 4 nowe warianty genu *12S rRNA*: T689C, A751G, A1139delA, C1556T (<http://www.mitomap.org/cgi-bin/tbl15gen.pl>). Uzyskano całościowy pogląd na rolę receptora Ah w procesie kancerogenezy inicjowanej przez policykliczne węglowodory aromatyczne. *Etap badań zamknięto habilitacją dra Damiana Brauze.*