

WYBRANE WYNIKI

(prace opublikowane, w których pracownik Instytutu jest pierwszym lub wiodącym autorem i Instytut wymieniony jest jako placówka realizująca badania)

Grupa tematyczna: „Molekularne i cytogenetyczne badania chorób genetycznych”

- Analiza sekwencji 20 genów leżących w obrębie regionu chromosomu 15q sprzężonego z zespołem Kartagenera wykazała brak mutacji, które mogłyby być uznane za sprawcze.
M Geremek, R Schoemaker, E Zietkiewicz, A Pogorzelski, Diehl, Wijmenga, M Witt - Sequence analysis of 21 genes located in the Kartagener syndrome linkage region on chromosome 15q. Eur J Hum Genetics, 2008, 16:688-695
- W rodzinie z nakładającymi się objawami PCD i barwnikowego zwyrodnienia siatkówki (RP), dziedziczącymi się wraz z chromosomem X, z mutacją w genie *RPGR*, przeprowadzono analizę immunohistochemiczną i analizę ruchu rzęsek (współpraca z grupą Omrana). Nie wykazano związku mutacji w genie *RPGR* z zaburzeniami struktury rzęsek, stwierdzono natomiast zaburzenia w orientacji rzęsek.
W monografii „Inborn Errors of Development” (Oxford University Press, 2008), M Witt opublikowano rozdział dotyczący Genetyki pierwotnej dyskinezy rzęsek.
- Wdrożono europejskie standardy identyfikacji rearanżacji genów Ig/TCR do diagnostyki minimalnej choroby resztkowej u polskich pacjentów z dziecięcą ostrą białaczką limfoblastyczną z prekursorów limfocytów B (BCP-ALL), a także opracowano polskie standardy diagnostyki rearanżacji markerowych choroby resztkowej u pacjentów z ostrą białaczką limfoblastyczną
Dawidowska M, Jólkowska J, Szczepański T, Derwich K, Wachowiak J, Witt M - Implementation of the standard strategy for identification of Ig/TCR targets for minimal residual disease diagnostics in B-cell precursor ALL pediatric patients: Polish experience. Arch. Immunol. Therap. Exp., 2008, 56: 409-418.

Grupa tematyczna: „Badania struktury i funkcji kwasów nukleinowych”

- Analiza asocjacji polimorfizmu genu *I/D* genu *ACE* wykazała, że razem z nadciśnieniem tętniczym stanowi on istotny czynnik ryzyka wystąpienia tętniaka aorty.
Korc A, Mikołajczyk-Stecyna J, Gabriel M, Zowczak-Drabarczyk M, Pawlaczyk K, Kalafirov M, Oszkinis G, Słomski R - Angiotensin-Converting Enzyme (ACE, I/D) Gene Polymorphism and Susceptibility to Abdominal Aortic Aneurysm or Aortoiliac Occlusive Disease. Journal of Surgical Research (2008) doi:10.1016/j.jss.2008.03.021
- Przygotowanie biblioteki genomowej DNA tura (*Bos primigenius*)
Dzieduszycki AM, Słomski R, Ryba MS - Czy tur powróci do polskich lasów? Red. AM. Dzieduszycki, MS. Ryba, R Słomski, Bibliotheca Thuroviana, Turek, 1-135, 2008
Smorąg Z, Słomski R, Modliński JA - Od genomu tura po ksenotransplantacje. Red. Z. Smorąg, R. Słomski, JA. Modliński. Wyd. OWN, Poznań, str. 1-182, 2008

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

- Wykazano asocjację określonych polimorfizmów i haplotypów genu *NBS1* z rozwojem ostrej białaczki limfoblastycznej u dzieci.
Mosor M, Ziótkowska I, Januszkiewicz-Lewandowska D, Nowak J - Polymorphisms and haplotypes of the NBS1 gene in childhood acute leukaemia. European Journal of Cancer, 2008, 44: 2226-2232.
- Wykazano, że allel I171V *NBS1* może stanowić gen ryzyka rozwoju wybranych nowotworów.
Nowak J, Mosor M, Ziótkowska I, Wierzbicka M, Pernak-Schwarz M, Przyborska M, Rożnowski K, Pławski A, Słomski R, Januszkiewicz D - Heterozygous carriers of the I171V mutation of the NBS1 gene have a significantly increased risk of solid malignant tumours. Eur J Cancer, 2008, 44, 4: 627-630.

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

- Udokumentowano pro-zapalny efekt interleukin w kombinacjach IL-6+IL-8 oraz IL-12+IL-18, które ko-inkubowane z leukocytami oddziaływały niekorzystnie na błony plemników powodując dysfunkcję gamet na drodze stresu tlenowego.
Frączek M, Sanocka D, Kamieniczna M, Kurpisz M. - Pro-inflammatory cytokines as an intermediate factor enhancing lipid sperm membrane peroxidation in in vitro conditions. J Androl, 2008; 29: 85-92
- Wykazano przestrzenne przesunięcie centromerów w chromosomach plemnikowych zaangażowanych w translokacje u nosicieli translokacji wzajemnych oraz znaczne międzyosobnicze różnice w lokalizacji chromosomu Y w plemnikach.
Wiland E, Żegała M, Kurpisz M - Interindividual differences and alterations in the topology of chromosomes in human sperm nuclei of fertile donors and carriers of reciprocal translocations. Chromosome Res, 2008; 16: 291-305
- Wykazano przesunięcie centromerów chromosomowych plemnikowych (w płaszczyźnie podłużnej komórki), w gametach z hyperhaploidią, w porównaniu do populacji kontrolnej.
Olszewska M, Wiland E, Kurpisz M - Positioning of chromosomes 15, 18, X and Y centromeres in sperm cells of fertile individuals and infertile patients with increased level of aneuploidy. Chromosome Res, 2008; 16: 875-890

Grupa tematyczna: „Genetyczne aspekty podatności na nowotwory”

- Wskazano na potencjalne działanie supresorowe genów *STK17A*, *CRKL*, *MAPK1* i *GNG7* i potwierdzono udział genu *CDKN2A (p16)* w przebiegu płaskonabłonkowego raka krtani. **Giefing M, Martin-Subero JI, Kiwerska K, Jarmuż M, Grenman R., Siebert R., Szyfter K.** *Characterization of homologous deletions in laryngeal squamous cell carcinoma cell lines.*
Cancer Genetics Cytogenetics, 2008, 184 (1): 38-43
Giefing M - Molekularna charakterystyka uszkodzeń chromosomów w liniach komórkowych chłoniaka Hodgkina oraz płaskonabłonkowego raka krtani. *Otolaryngologia Polska*, 2008, 62 (6): 812-814
- Dokonano molekularnej interpretacji aberracji w krótkim ramieniu chromosomu 1 i ich powiązań z implikacjami genetycznymi. **Gajecka M, Gentles AJ, Tsai A, Chitayat D, Mackay KL, Glotzbach CD, Lieber MR, Shaffer LG** - *Unexpected complexity at breakpoint junctions in phenotypically normal individuals and mechanisms involved in generating balanced translocations t(1;22)(p36;q13).*
Genome Research, 2008, 18: 1733-1742