

**WYBRANE WYNIKI**  
w poszczególnych grupach tematycznych

---

MOLEKULARNE I CYTOGENETYCZNE BADANIA CHORÓB GENETYCZNYCH

---

**Wykazanie polskiego lub słowiańskiego efektu założyciela mutacji A538T w pierwotnej dyskinezie rzęsek (PCD)**

M. Geremek, M. Bruinenberg, E. Ziętkiewicz, A. Pogorzelski, M. Witt, C. Wijmenga  
Gene expression studies in cells from primary ciliary dyskinesia patients identify 208 potential ciliary genes. *Hum Genet* 2010 Dec 7 [epub ahead of print]

E. Ziętkiewicz, B. Nitka, K. Voelkel, U. Skrzypczak, Z. Bukowy, E. Rutkiewicz, K. Huminska, H. Przystalowska, A. Pogorzelski, M. Witt  
Population specificity of the DNAI1 gene mutation spectrum in primary ciliary dyskinesia (PCD). *Respir Res* 2010, 11: 174 epub Dec 8

K. Guz, J. Smolarczyk-Wodzyńska, M. Dawidowska, J. Jółkowska-Baraniak, Orzińska A, A. Skulimowska, J. Sawecka, M. Kraszewska, A. Tomaszewska, B. Nasiłowska-Adamska, B. Mariańska, J. Wachowiak, M. Witt, E. Brojer  
Ocena chimeryzmu po przeszczepieniu allogenicznych komórek krwiotwórczych przy pomocy metody RQ-PCR – standaryzacja metody i porównanie z techniką STR-PCR. *Acta Haematologica Polonica*, 2010; 41: 535–544

---

BADANIA STRUKTURY I FUNKCJI KWASÓW NUKLEINOWYCH

---

**Wykorzystanie nowoczesnych metod w diagnostyce molekularnej raka żołądka i jelita grubego oraz w chorobie Huntingtona**

A. Hnatyszyn, M. Szalata, J. Stanczyk, W. Cichy, R. Slomski  
Association of c.802C>T polymorphism of NOD2/CARD15 gene with the chronic gastritis and predisposition to cancer in H. pylori infected patients. *Exp Mol Pathol* 2010, 88, 388-393

D. Dymerska, P. Serrano-Fernández, J. Suchy, A. Plawski, R. Slomski, K. Kaklewski, R.J. Scott, J. Gronwald, J. Kladny, T. Byrski, T. Huzarski, J. Lubinski, G. Kurzawski  
Combined iPLEX and TaqMan Assays to Screen for 45 Common Mutations in Lynch Syndrome and FAP Patients. *J Mol Diagn* 2010, 12, 82-90

U. Scharrer, M. Skrzypczak-Zielinska, W. Wituszynska, M. Mierzejewski, K. Krause, C. Cybulski, U.G. Froster  
A simple method of investigating mutations in CHEK2 by DHPLC: a study of the German populations of Saxony, Saxony-Anhalt, and Thuringia. *Cancer Genet Cytogenet* 2010, 199, 48-52

M. Skrzypczak, W. Heinritz, A. M. Schulz, M. Mierzejewski, U. G. Froster

Evaluation of IP-RP-HPLC for length determination of the trinucleotide repeat fragments in Huntington's disease. *J Chromatogr Sci* 2010, 48, 55-58

### **Przygotowanie konstrukcji do transgenezy zwierząt na potrzeby biomedyczne i biotechnologii rozrodu**

D. Lipiński, J. Jura, J. Zeyland, W. Juzwa, E. Mały, R. Kalak, M. Bochenek, A. Plawski, M. Szalata, Z. Smorąg, R. Słomski

Production of transgenic pigs expressing human  $\alpha$ 1,2-fucosyltransferase to avoid humoral xenograft rejection. *Medycyna Wet* 2010, 66, 316-322

M. Bryła, M. Trzcińska, J. Wieczorek, R. Słomski, Z. Smorąg

Effect of semen quality in transgenic boars on the developmental competence of preimplantation embryos. *Anim Reprod Sci* 2010, 118, 77-82

J. Opiela, D. Lipiński, R. Słomski, L. Kątska-Książkiewicz

Transcript expression of mitochondria related genes is correlated with bovine oocyte selection by BCB test. *Anim Reprod Sci* 2010, 118, 188-193

M. Bryła, M. Trzcińska, J. Wieczorek, R. Słomski, Z. Smorąg

Quality of preimplantation embryos derived from gilts inseminated transgenic and non-transgenic boars's semen. *Animal Reproduction Science*, Mar; 2010, 118, 1, 77-82

### **Analiza archiwalnego DNA tura**

R. Słomski

Restoration of Endangered and Extinct Animals. *Poznań University of Life Sciences Publisher*, Poznań, 1-210, 2010, ISBN 978-83-7160-584-0

A.M. Dzieduszycki, R. Słomski, M.S. Ryba

Will an aurochs come back to Polish forests? *Bibliotheca Thurcoviciana, Poznań University of Life Sciences Publisher*, Turek, Poznań, 1-160, 2010, ISBN 978-83-61958-16-1, ISBN 978-83-7160-580-2

---

MOLEKULARNO-GENETYCZNE ASPEKTY CHOROÓB NOWOTWOROWYCH I AUTOIMMUNIZACYJNYCH

---

### **Wykazanie asocjacji mutacji genu *NLRP1* oraz polimorfizmu genu *CYP27B1* z chorobą Addisona**

M. Żurawek, M. Fichna, D. Januszkiewicz-Lewandowska, M. Gryczyńska, P. Fichna, J. Nowak  
A coding variant in *NLRP1* is associated with autoimmune Addison's disease. *Human Immunology*, 2010, 7, 530-534

M. Fichna, M. Żurawek M, Januszkiewicz-Lewandowska D, Gryczyńska M, Fichna P, Sowiński J, Nowak J

Association of the *CYP27B1* C(-1260)A polymorphism with autoimmune Addison's disease. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*, 2010, 118, 8: 544-549, Epub, 2009 Dec 8

M. Fichna, M. Żurawek, D. Januszkiewicz-Lewandowska, P. Fichna, J. Nowak

PDCD1 and CYP27B1 polymorphisms and susceptibility to type 1 diabetes in Polish patients  
*International Journal of Immunogenetics*, 2010, 37, 367-372

### **Wykazanie, że mutacje genu *RAD50* nie są czynnikiem ryzyka raka piersi w populacji polskiej**

M. Mosor, I. Ziółkowska-Suchenek, K. Roźnowski, M. Baranowska, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak  
RAD50 gene mutations are not likely a risk factor for breast cancer in Poland. *Breast Cancer Research*, 2010, 123, 607-609

### **Charakterystyka molekularna nowej translokacji chromosomowej w ostrej białaczce limfoblastycznej z komórek T (T-ALL)**

G.K. Przybylski, K. Dittmann, P. Grabarczyk, G. Dölken, S. Gesk, EL Lana Harder, E. Landmann, R. Siebert, Ch.A Schmidt  
Molecular characterization of a novel chromosomal translocation t(12;14)(q23;q11.2) in T-lymphoblastic lymphoma between the T cell receptor delta deleting elements (*TRDREC* and *TRAJ61*) and the hypothetical gene *C12orf42*. *Eur. J. Haemat.* 2010, 85: 452-6

P. Grabarczyk, V. Nahse, M. Delin, G. Przybylski, M. Depke, P. HildebranP, U. Volker, Ch. A. Schmidt  
Increased expression of Bcl1 1b leads to chemoresistance accompanied by G1 accumulation. *PLoS ONE*, 2010, 5, 9: e12532: 1-15

N.K. Karanam, P. Grabarczyk, E. Hammer, C. Scharf, S. Venz, M. Gesell-Salazar, W.W. Barthlen, G.P. Przybylski, C.A. Schmidt, U. Volker  
Proteome analysis reveals New mechanisms of Bcl11b-loss Driven Apoptosis. *J Proteome Res.* 2010, 9, 3799-811

Y. Li, S. Geng, Q. Yin, S. Chen, L. Yang, X. Wu, B. Li, X. Du, C. A. Schmidt, G. K. Przybylski  
Decreased level of recent thymic emigrants in CD4+ and CD8+T cells from CML patients. *J Transl Med.* 2010, 14, 47

---

## BADANIA GENETYCZNE NIEPŁODNOŚCI ORAZ MECHANIZMY PATOFIZJOLOGII ROZRODU

---

### **Pionierska implantacja mioblastów w kardiomiopatii poza niedokrwiennej**

A. Sokal, R. Przybylski, M. Zembala, N. Rozwadowska, M. Białas, R. Lenarczyk, T. Niklewski, K. Miszalski-Jamka, B. Sredniawa, M. Kurpisz  
Autologous skeletal myoblast transplantation in non-ischaemic cardiomyopathy – a case report. *Kardiologia Pol* 2010, 69(7): 614-616

### **Typowanie genów *KIR* w poronieniach nawykowych**

I. Nowak, E. Majorczyk, A. Wiśniewski, A. Pawlik, M. Magott-Procelewska, E. Passowicz-Muszyńska, J. Malajczyk, R. Płoski, S. Giebel, E. Barcz, A. Zoń-Giebel, A. Malinowski, H. Tchórzowski, A. Chlebicki, W. Łuszczek, M. Kurpisz, M. GryboM, J. Wilczyński, P. Wiland, D. Senitzer, J-Y. Sun, R. Jankowska, M. Klinge, P. Kuśnierczyk  
Does the *KIR2DS5* gene protect from some human diseases? *PLoS ONE*, 2010, 5, 8, e: 12381: 1-6

I. Nowak, A. Malinowski, H. Tchórzewski, E. Barcz, J. R. Wilczyński, M. Banasik, M. Gryboś M., M. Kurpisz, W. Luszczek, E. Majorczyk, A. Wiśniewski, D. Senitzer, J. Y. Sun, P. Kuśnierczyk  
HLA-C C1C2 heterozygoty may protect woman bearing the killer immunoglobulin-like receptor AA genotype from spontaneous abortion. *J Reprod Immunol.* 2011, 88: 32-37

---

GENETYCZNE ASPEKTY PODATNOŚCI NA NOWOTWORY

---

**Ocena roli mutacji mitochondrialnego DNA w występowaniu otosklerozy po podawaniu leków z grupy aminoglikozydów**

M. Rydzanicz, M. Wróbel M, A. Pollak, W. Gawęcki, D. Brauze, M. Kostrzevska-Poczekaj, L. Wojsyk-Banaszak, U. Lechowicz, M. Mueller-Malesińska, M. Ołdak, R. Płoski, H. Skarżyski, K. Szyfter  
Mutation analysis of mitochondrial 12S rRNA gene in Polish patients with non-syndromic hearing loss. *Bioch BiophRes Commun* 2010, Epub Mar 27

**Identyfikacja nowych onkogenów i genów supresji nowotworowej czynnych w płaskonabłonkowym raku krtani jako potencjalnych obiektów do opracowań strategii terapii celowanej**

M. Giefing, N. Zemke, D. Brauze, M. Kostrzevska-Poczekaj, M. Luczak, M. Szaumkessel, K. Pelinska, K. Kiwerska, H. Tönnies, R. Grenman, M. Figlerowicz, R. Siebert, K. Szyfter, M. Jarmuz  
High resolution arrayCGH and expression profiling identifies PTPRD and PCDH17/PCH68 as tumor suppressor gene candidates in laryngeal squamous cell carcinoma. *Genes Chromosomes Cancer* 2011, 50: 154-166, Epub 2010 Dec 7

Kiwerska K. - Analiza utraty heterozygotyczności w regionach występowania przeciwnowotworowych genów supresorowych w raku krtani. *Otolaryngologia Polska*, 2010, 64 (1): 55-56

**Zidentyfikowano mutację genu *DOCK9* i polimorfizmy genów *STK24* i *IPO5* warunkujące rodzinne występowanie stożka rogówki**

D. M. Nowak, J. Szaflik, M. Gajęcka  
Metody bioinformatyczne w identyfikacji nowych genów warunkujących choroby narządu wzroku. *Okulistyka*, 1/2010 (rok XIII), 43- 49

D. Nowak, M. Gajęcka  
The Genetics of Keratoconus  
*Middle East African J.Ophthalmology*, skierowano 30.09.2010, akceptacja do druku 5.01.2011.