

WYBRANE WYNIKI

Grupa tematyczna: „Molekularne i cytogenetyczne badania chorób genetycznych”

- Analiza tła haplotypowego mutacji genu DNAH5 w populacji polskiej pozwala stwierdzić, że występowanie powtarzających się w kilku rodzinach mutacji jest wynikiem ich pochodzenia od wspólnego przodka.
M. Geremek, E. Ziętkiewicz, S.R. Diehl, B.Z. Alizadeh, C. Wijmenga, M. Witt. (2006) Linkage analysis localizes a Kartagener syndrome gene to a 3.5 cM region on chromosome 15q24-25. J. Med. Genet. 43:1-6.
- Nosicielstwo mutacji genu *CFTR* powodujących mukowiscydozę nie jest czynnikiem zwiększającym ryzyko zachorowania na pierwotną dyskinezę rzęsek.
U. Skrzypczak, E. Rutkiewicz, A. Pogorzelski, M. Witt, E. Ziętkiewicz Carrier status for 3 most frequent CFTR mutations in Polish PCD/KS patients: lack of association with the primary ciliary dyskinesia phenotype. J. Appl. Genet. (w druku).
- Badania częstości występowania mikrojąder w limfocytach kobiet i mężczyzn w różnym wieku wskazują, że poziom mikrojąder wzrasta z wiekiem i w zakresie od 20 do 70 lat jest wyższy u kobiet niż u mężczyzn - uzyskane dane sugerują, że kobiety wcześniej niż mężczyźni osiągają pewien nieprzekraczalny poziom niestabilności genomu.
A. Wojda, E. Ziętkiewicz, M. Mossakowska, W. Pawłowski, K. Skrzypczak, M. Witt Correlation between the level of cytogenetic aberrations in cultured human lymphocytes and the age and gender of donors. J. Geront. Biol. Sci., 2006, 61, 763-772.

Grupa tematyczna: „Badania struktury i funkcji kwasów nukleinowych”

- We współpracy z Instytutem Zootechniki w Balicach opracowano nową metodę klonowania zwierząt.
M. Skrzyszowska, Z. Smorąg, R. Słomski, L. Kątska-Książkiewicz, R. Kalak, E. Michalak, K. Wielgus, J. Lehmann, D. Lipiński, M. Szalata, A. Pławski, M. Samiec, J. Jura, B. Gajda, B. Ryńska, M. Pieńkowski. Generation of transgenic rabbits by the novel technique of chimeric somatic cloning. Biol. Reprod. 74, 1114–1120, 2006
- Opisano przypadek rodzinnej polipowatości jelita grubego, w którym mutacja wystąpiła w kodonie 173 (delecja CCTT), w genie *APC* między regionami warunkującymi fenotyp AAPC i typowy FAP.
A. Pławski, D. Nowakowska, M. Podralska, D. Lipiński, J. Steffen, R. Słomski. The AAPC case, with an early onset of colorectal cancer. Int. J. Colorectal. Dis., DOI 10.1007/s00384-006-0146-1.
- Wykazano, że u osób palących z miażdżycą tętnic wieńcowych i niewydolnością skurczową lewej komory, zmiany naczyniowe wiążą się z zaburzeniami metabolizmu homocysteiny.
E. Strauss, W. Supiński, J. Głuszek, A. L. Pawlak

U chorych z miażdżycą tętnic wieńcowych i niewydolnością skurczową lewej komory, szkodliwość palenia wiąże się z zaburzeniami metabolizmu homocysteiny. Przegląd Lekarski, 2006, 63, 10: 951-956.

- Wykazano, że białkowy czynnik płodności PUMILIO2 oddziałuje in vitro z mRNA CEP3.
A. Spik, S. Oczkowski, A. Olszak, P. Formanowicz, J. Błażewicz, J. Jaruzelska
Human fertility protein PUMILIO2 interacts in vitro with testis mRNA encoding Cdc42 effector 3 (CEP3). Reproductive Biology, 2006, 6, No 2: 103-113.
- Translacyjne białka DP103, HSPC021 oraz PABPC3 współwystępują z kompleksem NANOS1-PUMILIO2 w cytoplazmie komórek macierzystych męskiej linii germinalnej człowieka. Przemawia to za udziałem tego kompleksu w procesie translacji (*praca przygotowana do druku*).

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

- Wykryto nowe mutacje: E312Q, G448fs (2%) i warianty sekwencji intronowych: IVS2-12C>T, IVS3-8G>A, IVS7-13A>G, IVS4+26C>A (7%) w genie *GCK*. Identyfikacja zmian w genie *GCK* u potomstwa i członków rodzin pacjentek z cukrzycą ciężarnych umożliwia wczesne wykrycie cukrzycy typu MODY2 i objęcie chorych celowaną opieką diabetologiczną. *Diabetes Res Clin Pract. (w druku)*.
- Wykazano amplifikację genów *TERC* i *TERT* w komórkach ostrych białaczek u dzieci jako przyczynę wysokiej aktywności i ekspresji telomerazy w blastach białaczkowych.
T. Nowak, D. Januszkiewicz, M. Zawada, M. Pernak, K. Lewandowski, J. Rembowska, K. Nowicka, P. Mańkowski, J. Nowak
Amplification of hTERT and hTERC genes in leukemic cells with high expression and activity of telomerase. Oncology Reports, 2006, 16: 301-305.
- Określono stopień amplifikacji *MYCN* i ekspresji hydroksylazy tyrozynowej, co umożliwia ocenę zaawansowania neuroblastoma i odpowiedzi na leczenie chemioterapią i autologicznym przeszczepieniem komórek macierzystych szpiku kostnego w zwojaku zarodkowym u dzieci.
D. Januszkiewicz, M. Pernak, M. Zawada, J. Rembowska, P. Mańkowski, J. Nowak
Usefulness of MYCN, TERT and TERC amplification and expression along with tyrosine hydroxylase and dopa decarboxylase expression in neuroblastoma staging and therapy stratification (praca przygotowana do druku).
- Zidentyfikowano nową rekombinację genów w T-ALL t(5;14)(q35;q11), prowadzącą do ekotopowej ekspresji sercowego genu homeotycznego *NKX2-5* w wyniku przyłączenia do locus receptora limfocytów T (*TRAD*).
G. K. Przybylski, W. A. Dik, P. Grabarczyk, J. Wanzeck, P. Chudobska, K. Jankowski, A. von Bergh, J. J. M. van Dongen, Ch. A. Schmidt, A. W. Langerak
The effect of novel recombination between gene NKX2-5 and the TRD locus in T-cell acute lymphoblastic leukemia on activation of the NKX2-5 gene. Haematologica, 2006, 91, 3: 317-321.

- Germinalna heterozygotyczna mutacja I171V w genie *NBS1* jest czynnikiem zwiększającym ryzyko rozwoju ostrej białaczki limfoblastycznej u dzieci.
M. Mosor, I. Ziółkowska, M. Pernak-Schwarz, D. Januszkiewicz-Lewandowska, J. Nowak
Association of the heterozygous germline I171V mutation of the NBS1 gene with childhood acute lymphoblastic leukemia. Leukemia, 2006, 20, 8: 1454-1456.

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

- Uzyskano bibliotekę klonów dla ciężkich i lekkich łańcuchów fragmentów Fab skierowanych przeciw antygenom plemnika i wyodrębniono 3 klony rozpoznawające 3 różne swoistości plemnikowe.
D. Fiszer, M. Pupecka, K. Schmidt, N. Rozwadowska, M. Kamieniczna, B. Grygielska, M. Kurpisz
Specific Fab fragments recovered by Phage display technique recognizing human spermatozoa. Protein Expression and Purification (skierowano do druku).
- Opracowano 4 konstrukcje genowe (pro-angiogenne oraz cytoprotekcyjne, w tym jedną konstrukcją bicistronową), którymi udało się stransfekować mioblasty mysiej linii C2C12. W przyszłości konstrukcje te będą zastosowane w stosunku do mioblastów ludzkich.
M. Seidel, N. Rozwadowska, M. Kurpisz, praca do Int. J. Cardiology (praca przygotowana do druku).

Grupa tematyczna: „Genetyczne aspekty podatności na nowotwory”

- Zidentyfikowano 39 mikrodelecji związanych z powstawaniem i przebiegiem chłoniaka Hodgkina; analiza genowa deletowanych fragmentów; wskazanie na potencjalną rolę *GADD45B* oraz *CHD2*.
M. Giefing, R. Siebert, K. Szyfter (skierowano do druku).
- Określono profil mutacji genu *p16* w płaskonabłonkowym raku krtani co wskazuje na inny mechanizm deaktywacji *p16*, niż mutacje genowe.
K. Kiwerska, M. Rydzanicz, A. Kram, A. Antkowiak, M. Pastok, W. Domagała, K. Szyfter (praca przygotowana do druku).
- W poszukiwaniu locus odpowiedzialnego za determinację rodzinnej głębokiej krótkowzroczności wykluczono szereg loci warunkujących wystąpienie krótkowzroczności w zespołach wad.
M. Gajęcka i wsp. Okulistyka Polska (2 prace skierowano do druku).
- Wykazanie specyficzności gatunkowej i tkankowej regulacji polimerazy DNA kappa przez receptor Ah.
D. Brauze, M. Widerak, M. Cwykiel, K. Szyfter, W. Baer-Dubowska
The effect of aryl hydrocarbon receptor ligands on the expression of AhR, AhRR, ARNT, Hif1 α , CYP1A1 and NQO1 genes in rat liver. Toxicology Letters, 2006, 167, 3: 212-220.