

**BIULETYN
INFORMACYJNY
PTG**

16/2009

**Biuletyn redaguje
Prof. dr hab. Krystyna M. Charon**

Warszawa 2010

SPIS TREŚCI

1. Wstęp - Monika Rakoczy-Trojanowska	3
2. Konkurs PTG - Monika Rakoczy-Trojanowska	4
3. Minęła 50 rocznica opisanie zmian w kariotypie u osób z zespołem Downa - Alina T. Midro	5
4. Analiza sekwencji DNA podstawą identyfikacji szczątków Mikołaja Kopernika - Wiesław Bogdanowicz , Tomasz Kupiec, Marta Gajewska	13
5. Struktura organizacyjna PTG	15
6. Firmy wspierające finansowo PTG	17
7. Nagrody PTG za najlepsze prace opublikowane w roku 2009	17
8. Granty PTG dla Studenckich Kół Naukowych	20
9. Naukowe imprezy w roku 2009 dofinansowane przez PTG	21
10. III Polski Kongres Genetyki	21
11. Sprawozdanie z działalności naukowej Oddziałów PTG w roku 2009	22
12. Informacje Zarządu Głównego PTG - Anna Nadolska-Orczyk	27

WSTĘP

Szanowni Państwo,

Przekazujemy w Państwa ręce kolejny numer Biuletynu Informacyjnego Polskiego Towarzystwa Genetycznego. Podobnie, jak w poprzednich numerach, znalazły się tu informacje dotyczące działalności oddziałów PTG w roku 2009 oraz konkursów: na najlepsze prace opublikowane w 2009 roku i na dofinansowanie badań studenckich kół naukowych. Polecam także Państwa uwadze dwa opracowania - autorstwa pani prof. dr hab. Aliny Midro oraz pana prof. dr hab. Wiesława Bogdanowicza i wsp.

Składam serdeczne podziękowania pani prof. Krystynie M. Charon za pracę przy przygotowaniu niniejszego numeru biuletynu oraz pani prof. Annie Nadolskiej-Orczyk za opiekę nad stroną internetową Towarzystwa.

Życzę Państwu przyjemnej lektury

Prof. dr hab. Monika Rakoczy-Trojanowska
Przewodnicząca Zarządu Głównego
Polskiego Towarzystwa Genetycznego

KONKURS PTG

Polskie Towarzystwo Genetyczne ogłosiło coroczny konkurs na wyróżniające się prace badawcze z zakresu genetyki wykonane w pracowniach na terenie Polski i opublikowane w 2009 roku. Dokładny regulamin konkursu znajduje się w zarządach oddziałów PTG.

Główną ideą konkursu jest propagowanie genetyki - nauki, która tak dużo znaczy dla współczesnej biologii oraz rozwoju cywilizacyjnego. Chcemy również zwrócić uwagę naszej opinii społecznej, że środowiska naukowe w Polsce rozwijają genetykę nie gorzej niż się to dzieje w innych krajach, a Autorom opracowań dodać nieco materialnej otuchy.

Konkurs został już rozstrzygnięty przez Komisję Nagród PTG, wyniki są podane na stronie 17 Biuletynu, a nagrody zostaną uroczyście wręczone podczas III Polskiego Kongresu Genetyki w Lublinie.

Prof. dr hab. Monika Rakoczy-Trojanowska
Przewodnicząca Zarządu Głównego
Polskiego Towarzystwa Genetycznego

Minęła 50. rocznica opisanie zmian w kariotypie u osób z zespołem Downa

Prof. dr hab. Alina T. Midro
Zakład Genetyki Klinicznej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Obecność dodatkowego chromosomu pary 21, tworzącego trisomię chromosomu 21 w kariotypie dzieci z zespołem Downa (DS), po raz pierwszy została zaobserwowana w Paryżu w 1958 roku i opublikowana w 1959 roku w rocznikach Francuskiej Akademii Nauk (C.R. Acad. Sci. 1959; 248: 602-603) przez grupę francuskich lekarzy Jérôme Lejeune'a, Marthe Gautier i R. Turpina [1]. Był to początek drogi nad badaniami przyczyn odmienności morfologicznych i umysłowych obecnych u dzieci i osób z charakterystycznym fenotypem, po raz pierwszy opisanym w 1866 roku przez angielskiego lekarza Langdona Downa, choć znanym od czasów starożytnych. Podobieństwo zachowania i wyglądu w zakresie 12 wspólnych cech wykazywała grupa nie spokrewnionych ze sobą pensjonariuszy zakładu dla umysłowo chorych. Opis współwystępowania podobnych cech fenotypu, przedstawiony przez Langdona Downa, traktowany jest dzisiaj jako narodziny dysmorfologii, nauki określającej podobieństwo cech morfologicznych, najczęściej na twarzy („facial gestalt” jak by określili Niemcy), występujących w wyniku podobnych zmian podłoża genetycznego. Obecnie znanych jest kilkanaście tysięcy różnych fenotypów określanych jako zespoły uwarunkowane genetycznie. Ich diagnozę kliniczną, podejmowaną w szeregu przypadkach na bazie dysmorfologii, coraz częściej można weryfikować za pomocą odpowiednich testów genetycznych.

Odkrywczy

Marthe Gautier opublikowała niedawno wspomnienia nawiązujące do swoich badań sprzed półwiecza, kiedy to od pacjenta pana prof. R. Turpina z zespołem Downa pobrano wycinek skóry, który M. Gautier hodowała, używając nawet własnej krwi jako podłoża. Profesor J. Lejeune sporządził dokumentację fotograficzną preparatów chromosomowych z fibroblastów potwierdzając, że liczba chromosomów wyniosła 47, a dodatkowy mały chromosom może być odpowiedzialny za fenotyp cech zespołu Downa [2]. Ta obserwacja zapoczątkowała rozwój cytogenetyki człowieka i dalszy rozwój genetyki klinicznej ze znaczącym udziałem prof. J. Lejeune'a. Należy on do autorów, którzy pierwsi opisali skrócenie chromosomu 5 w obrębie jego ramienia krótkiego, co prowadzi do zespołu nazywanego dawniej zespołem Krzyku Kocięgo, a obecnie zespołem Lejeune'a. Jako pierwszy stwierdził, że autyzm nie jest chorobą psychiczną wywołaną złym postępowaniem matki, ale prawdopodobnie też ma przyczyny organiczne. Brał udział w badaniach wskazujących, że niedobór kwasu foliowego w diecie kobiet ciężarnych jest związany z powstawaniem u potomstwa otwartych wad cewy nerwowej (bezmózgowie, przepuklina mózgowo-rdzeniowa). Zwrócił też uwagę na możliwość tzw. efektu interchromosomowego, gdy jednej aberracji chromosomowej np. translokacji chromosomowej Robertsona 13;14 towarzyszy

dotatkowy chromosom 21. Jak podaje Clara Lejeune w książce „Życie jest szczęściem. Jérôme Lejeune – mój ojciec”, przetłumaczonej niedawno na język polski [3] - największym marzeniem Profesora Lejeune'a było odnaleźć lek, który poprawi sprawność poznawczą dzieci z zespołem Downa. „*Poszukiwaniu lekarstwa na tę nie dającą mi spokoju chorobę umysłową, wpisaną w niedoskonałe dziedzictwo genetyczne, którą człowiek powinien nauczyć się naprawiać (..) poświęcił całe życie*”. Uznawał, że niepełnosprawność umysłowa to „*niewątpliwie najbardziej dramatyczny objaw zaburzeń rozwojowych, ponieważ jedynie człowiek może nań cierpieć, ale i najbardziej dehumanizujący, gdyż nie pozwala choremu być w pełni sobą – takim, jakim jest*”.

Zdolności poznawcze i emocjonalne w DS

Dzisiaj wiemy, że zakres i formy osłabienia zdolności poznawczych u osób z zespołem Downa mogą być różne. Możemy dostrzec elementy wybujałej sfery emocjonalnej kosztem niektórych elementów sfery poznawczej (myślenie abstrakcyjne). Zaburzenia pamięci szczególnie uwidaczniają się w okresie szkolnym, kiedy szczególnie ważne są myślenie abstrakcyjne i umiejętności zapamiętywania. Wysoka inteligencja emocjonalna, pamięć fotograficzna czy upodobania do wykonywania powtarzalnych czynności - zwykle nużące osoby bez dodatkowego chromosomu, są atutami w okresie podejmowania decyzji dotyczących wyboru zawodu [5]. Kiedy rozlega się muzyka Mozarta w „Czarodziejskim flecie” mało kto sobie uzmysławia, że jeden z bohaterów opery - ptasznik Papageno reprezentuje swoista formę osobowości z tzw. inteligencją konkretną i z bardzo dobrze rozwiniętą sferą emocjonalną wraz z nieprzeciętną zdolnością wyrażania empatii. Ptasznik nie rozumiał, co to znaczy rządzić krajem jak księżę, ale umiał poprzez grę na flecie w sposób alternatywny komunikować się z otoczeniem a także tym sposobem wyrażać swoje emocje. Odpowiedź na pytanie - czy w ten sposób Mozart oddał hołd żyjącym pośród nas ludziom naznaczonym piętnem odmienności - jest otwarta [6].

Matki mówią nieraz o swoim dziecku z zespołem Downa: „*Jest ono nie ukończone czy też niedoskonałe w detalach, tak jakby muzykę życia zapisano na porysowanej płycie*”. Stres odczuwany przez rodziców, gdy pada złowrogie słowo „Down” jako diagnoza i jego konsekwencje mogą rzutować na późniejszy rozwój umysłowy ich dziecka. Zamiast ludzkiej istoty widzi się - zespół Downa, zamiast uśmiechu i rączek wyciągniętych do mamy - dodatkowy chromosom, zamiast ojcowskiej dumy - łzy żony i matki... Nieprawidłowe kształtowanie się więzi psychicznych pomiędzy dzieckiem a jego najbliższym otoczeniem, nierzadko jego izolacja społeczna, wręcz wykluczenie, mogą prowadzić do nieodwracalnych zmian wtórnych, traktowanych często mylnie jako wynik działania odmiennego wyposażenia genetycznego [7]. Może to być dzisiaj wyjaśnione zaburzeniami dialogu genów ze środowiskiem, zgodnie z molekularnymi podstawami procesu zapamiętywania, nad którymi pracował między innymi Eric Kandel, lekarz psychiatra z Nowego Jorku, któremu przyznano dziesięć lat temu, w roku 2000, nagrodę Nobla w dziedzinie medycyny i fizjologii [8]. Na bazie także tych odkryć zwykle tłumaczę rodzicom, że dziecko z zespołem Downa, tak jak każde inne dziecko, jest wyposażone w cechy odziedziczone po rodzicach, dziadkach czy innych przodkach oraz posiada własne cechy indywidualne. Są one wytworem

swoistej gry wpływów czynników natury genetycznej i szeroko rozumianego środowiska (organizm, dieta, środowisko społeczne i rodzinne, czynniki wychowawcze itd.), które wspólnie wszystkie te cechy kształtują. Pojawienie się dodatkowego chromosomu pary 21 modyfikuje naturalną grę zależności genów od środowiska i odwrotnie. Ta modyfikacja sprawia, że obserwujemy niektóre cechy powtarzające się częściej w grupie osób z zespołem Downa, które je wyróżniają spośród innych. Są to wyróżniki, które nie mogą być ani zaletami ani wadami. Do takich wspólnych cech należą: skośnie w górę ustawione szpary powiekowe, zmarszczka nakątna, gwiazdziście, regularnie ułożone jasne plamki na tęczęwce oka, krótki grzbiet nosa, nisko położone, małe, hipoplastyczne małżowiny uszne, zwężony przewód słuchowy zewnętrzny i inne. Można jeszcze dodać: krótkie dłonie i stopy, poprzeczny przebieg linii głównej we wzorze dermatoglifów na dłoniach, duży odstęp pomiędzy paluchem i drugim palcem obustronnie u stóp, czy obecność tzw. bruzdy sandałowej na podszewkach. Cech tych jest znacznie więcej, ale nie u wszystkich osób musi każda wystąpić. Ktoś policzył, że może być ich około 300. U każdej osoby z zespołem Downa ich liczba, rodzaj oraz ich współwystępowanie mogą być nieco inne. Ich obecność to jednocześnie sygnał, że serduszko może obciążać wada wrodzona, że tarczyca wymaga „sprawdzenia na niedoczynność”. Mogą to być wady wzroku i słuchu, wady zgryzu, nieprawidłowości szczytowo-obrotowe kręgosłupa szyjnego albo choroba Hirshprunga w jelicie. Jest szereg problemów medycznych wymagających konsultacji, ale ich częstość jest indywidualnie zmienna. Nie wszystkie są obecne, ale sprawdzać warto [9].

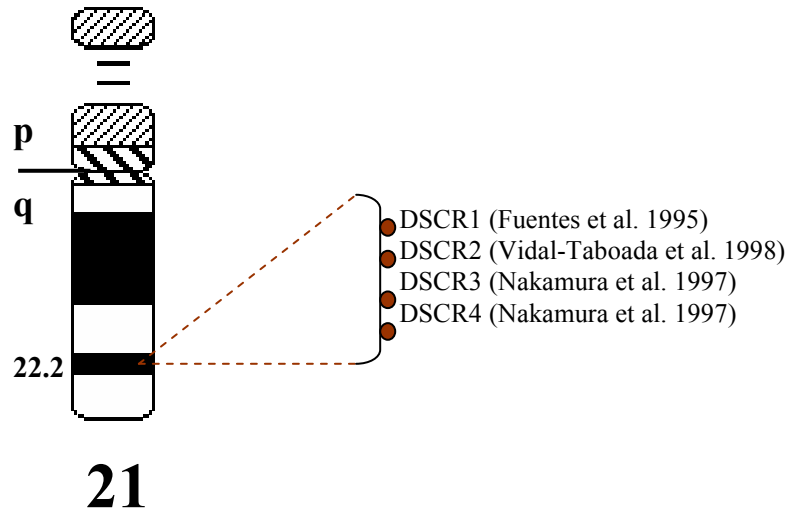
Kto jest winien

„Urodzenie się dziecka z zespołem Downa jest naturalnym zjawiskiem zmienności biologicznej człowieka. Nie jest temu winien ani tata ani mama” – tłumaczył już dawno prof. Lejeune [3]. Nie można w zasadzie przewidzieć, czy i u kogo urodzi się dziecko „odmienne”. Nie można zapobiec wystąpieniu nierozdzielenia się chromosomów 21 w komórce rozrodczej matczynej lub ojcowskiej, które zazwyczaj prowadzi do wykształcenia się fenotypu zespołu Downa. Moja koleżanka z Monachium, cytogenetyk Gabi Lederer, narysowała piękną historyjkę o zachowaniu się chromosomów w cyklu komórkowym. Chromosomy porównała do maluchów, które nie chciały przerwać wspólnej zabawy i trzymając się za rączki razem nieroztropnie wskoczyły do komórki potomnej. W tym czasie inne pary chromosomów ustawione na płytce równikowej komórki macierzystej zajęte były procesem pożegnania przed ostatecznym rozstaniem i nie zauważyły, kiedy maluchy przebiegały razem, trzymając się za rączki przed karkołomnym wydawałoby się skokiem. Komórka z dodatkowym chromosomem 21 potem pracowała wolniej, ale nastrój był tam jak w przedszkolu – pełen radości i ufności, jaki wyzwalać może tylko widok bawiących się beztrudno dzieci [10,11].

Geny regionu krytycznego DS i próby poprawy ich funkcji

Dzięki programowi poznania ludzkiego genomu wiemy, że na chromosomie 21 leży około 500 genów [12], ale tylko nieliczne z nich są odpowiedzialne za

ukształtowanie fenotypu zespołu Downa. Najważniejsza grupa to geny tzw. wrażliwe na dawkę, które są położone w tzw. regionie krytycznym, czyli najmniejszym segmencie (odcinku) chromosomu, który jeśli jest podwojony - wywołuje zmiany fenotypowe [13].



Region krytyczny chromosomu 21

Region krytyczny położony jest w drugim podprążku drugiego prążka drugiego regionu długiego ramienia chromosomu 21 (tj. 21q22.2-q22.3) [14, 15]. Poznanie jego zawartości genowej i funkcji produktów tych genów wyznacza horyzonty działań farmakoterapeutycznych wspomagających rozwój i funkcje poznawcze. Do tego typu eksperymentów używane są myszy trisomiczne Ts65Dn, u których podwojony jest segment od Gaba do Mx1 chromosomu 16, który zawiera kopie genów odpowiadających 140 genom ludzkiego chromosomu 21. Okazało się, że taka mysz wykazuje zaburzenia funkcji hipokampa, a noworodki mysie mają zmniejszoną objętość mózdzku z mniejszą liczbą komórek Purkiniego. Słabe rozkrzewienie dendrytów, nieprawidłowa gęstość synaps oraz zanikanie neuronów wraz z wiekiem może być związane z obniżoną ekspresją białka wzrostowego szlaku sygnałowego SHH (Hedgehog). Poprawa efektywności działania tego szlaku była jedną z propozycji farmakoterapeutycznych, bowiem zastosowanie leczenia noworodków mysich małymi molekułami - agonistami szlaku sygnałowego SHH pozwoliło na zwiększenie aktywności mitotycznej i odnowę komórek prekursorowych z ziarnistościami w mózdzku. Z innych badań wiadomo, że osłabienie procesów poznawczych w zespole Downa jest spowodowane nadmierną blokadą sygnałów, które hamują przepływ informacji przez hipokamp [14]. Niedawno uzyskano odblokowanie tego hamowania u myszy za pomocą leków antagonistów GABA, takich jak picrotoxin (PTX), bilobalide (BB), pentylenetetrazol (PTZ), stosowanych niegdyś u ludzi starszych w celu poprawienia pamięci. Ponieważ nie uzyskano pożądanego skutku u ludzi dorosłych z osłabieniem pamięci, leki te zostały wycofane z użytku. Być może będą pomocne w poprawieniu pamięci osobom z zespołem Downa [16]. Przed ich zastosowaniem muszą być jeszcze podjęte badania kliniczne wykluczające działania niepożądane u osób z zespołem Downa [17, 18].

Odmienność budzi lęk

Nasz świat, a dokładniej świat ludzi bez dodatkowego chromosomu 21, jest owładnięty ideałem perfekcyjnej urody i sprawności umysłowej. Z tego powodu stosując nasze kryteria, czyli kryteria większości genetycznej ferujemy wyroki o wadach i o chorobie, która jest wyrazem ludzkiej odmienności. Na szczęście coraz częściej mamy wątpliwości czy to jest słuszne i jakie są tego dramatyczne konsekwencje. Padają pytania na spotkaniach z osobami z zespołem Downa, jak ostatnio podczas projektu DOWNTOWN: Czy na pewno to są ludzie chorzy? Czy na pewno z wadą? Dla kogo i z jakiej perspektywy poddawane są one ocenie zakończonej werdyktem? [19].

Odmienność budzi lęk, ale jego pokonywanie otwiera trudnodostępny, fantastyczny świat miłości i czułości, do której są zdolne osoby z odmiennością. „*Każde życie ma swoją bezcenną wartość*”- uczył nas prof. Lejeune. Nagranie jego wykładu na video, prezentowanego przez żonę, obecną z nami na Międzynarodowym Kongresie Rodziny w 1994 roku w Sali Kongresowej w Warszawie, było moim niezapomnianym osobistym doświadczeniem. Profesor Lejeune przemawiał bezpośrednio z ekranu mówiąc: „*Każde życie, nawet upośledzone w oczach świata, zasługuje na to, aby je przeżyć; (...) w oczach zranionego dziecka możemy odnaleźć wielką miłość, jeśli odważymy się je pokochać; (...) mimo choroby dziecko jest zdolne do miłości i czułości i – dlaczegoż by nie!? – do odczuwania szczęścia*”. Było to trzynaście dni po jego śmierci i tego samego dnia przyszła na świat jego wnuczka a przejęta pani Lejeune podzieliła się od razu tą wiadomością z uczestnikami kongresu. Dziewczynka ma szczęście nosić imię Faustyna, które znaczy „szczęśliwa”.

Profesor Lejeune zmarł w Niedzielę Wielkanocną 3 kwietnia 1994 roku. Następnego dnia w *Le Monde* ukazał się apel, podpisany przez trzy tysiące lekarzy, w którym domagano się uznania tego, że embriion jest istotą ludzką i nie może on służyć do jakichkolwiek manipulacji. To był ostatni akt walki prof. Lejeune’a o uznanie godności każdej osoby ludzkiej i walki o szacunek dla niej, niezależnie od etapu jej rozwoju, wieku, rasy czy wyznawanej przez nią religii. Zapamiętałam z Kongresu Rodziny inne słowa prof. Lejeune’a, wyeksponowane przez tłumacza tak, jakby były skierowane specjalnie do mnie: „*Dla genetyka godny uwagi jest fakt, że posługujemy się tym samym słowem, aby określić zarówno nową ideę, która przychodzi nam na myśl, jak i powołanie do życia nowej istoty ludzkiej. Jest to słowo: koncepcja (...). Nie popełnimy błędu używając tego słowa w genetyce. Bo czym więc jest koncepcja czyli zapłodnienie? Tak naprawdę wpisaniem informacji w materię, chociaż ta nie jest już wtedy zwykłą materią tylko staje się nowym człowiekiem (...). Dzięki genetyce wiadomo, iż wszelka potrzebna do rozwoju człowieka informacja znajduje się w zygocie i że nie ma najmniejszej wątpliwości, iż chodzi tu o istoty ludzkie – bardzo młode. Skrajnie młode. Niewiarygodnie młode. A zdefiniowanie ich dziedzictwa genetycznego pozwoliło stwierdzić, że są to istoty ludzkie. Istota pochodząca od ludzi jest ludzką istotą (...). Ponieważ każda istota ludzka jest niepowtarzalna, ponieważ jej tożsamość istnieje od pierwszego dnia, ponieważ należy do rodzaju ludzkiego – ma prawo do życia (...). Każda istota ludzka ma prawo do życia i do godności, a jeśli jest chora, to ma prawo do pomocy ze strony społeczeństwa. Ale nie do śmierci (...). Powiedzcie, że ten mały człowiek wam przeszkadza i wolicie go zabić, ale powiedzcie prawdę. Chodzi naprawdę o małego człowieka; to nie jest masa komórek, to nie jest mały szympan, to nie jest potencjalna*

osoba. Nie usuwajcie go, ponieważ to jest człowiek."

W Internecie do dzisiaj jest dostępna informacja o wypowiedzi naszego Ojca Św. Jana Pawła II, którego prof. Lejeune był przyjacielem: „We find ourselves today faced with the death of a great Christian of the twentieth century, a man for whom the defense of life had become an apostolate. It is clear that, in the situation of the world today, this form of apostolate among the laity is particularly necessary” co w tłumaczeniu na język polski oznacza: *„Stanęliśmy dzisiaj w obliczu śmierci wielkiego Chrześcijanina dwudziestego wieku, człowieka dla którego obrona życia ludzkiego stała się apostołatem. To jest jasne, że w sytuacji świata dzisiaj, ta forma apostołatu wśród świeckich jest szczególnie potrzebna”*.

Jak podkreślał prof. Jean-Francois Mathieu w 10-tą rocznicę śmierci prof. Lejeune’a - *„Jérôme Lejeune était un visionnaire. Avec l’arrivée et la banalisation du diagnostic prénatal, il avait senti qu’une course allait commencer entre la recherche pour la guérison des patients trisomiques et leur élimination. La vocation du médecin reste de soigner.”* (Jean-François Mattéi, Journées Internationales Jérôme Lejeune 2004), co w wolnym tłumaczeniu oznacza: *„był on wizjonerem i przewidział, że odkrycie dodatkowego chromosomu 21 może być wykorzystywane do denuncjacji tej nieprawidłowości w okresie prenatalnym. Podjął więc bezwarunkową walkę o uznanie godności człowieka w okresie prenatalnym udowadniając, że życie człowieka zaczyna się od momentu jego poczęcia”*. Opowiadał się przeciwko jego eliminacji w okresie prenatalnym, brutalnej eliminacji tylko z tego powodu, że dziecko ma dodatkowy chromosom 21. Praktyczną realizacją takiej postawy są obecnie kliniki imienia prof. Lejeune’a w Paryżu do opieki nad ciężarnymi noszącymi dziecko ze zdiagnozowanym prenatalnie zespołem Downa lub innymi zespołami genetycznymi. Coraz częściej problemy te podejmuje także opieka hospicyjna w Polsce.

Wojenne przeżycia Eryka Kandela

Kiedy w listopadzie 1938 roku Hitlerowcy urządzili w Wiedniu tzw. noc kryształową skierowaną przeciwko Żydom, wspomniany przeze mnie wcześniej prof. Eryk Kandel obchodził swoje 9 urodziny. Do dzisiaj wspomina samochodzik - urodzinową zabawkę, która została zniszczona kiedy ukrywał się przez dwa tygodnie z rodzicami w schronie. Trauma spowodowana przeżyciami kryształowej nocy zdefiniowała jego przyszłość. Po otrzymaniu nagrody Nobla w swojej autobiografii napisał: *„Nurtowało mnie przez całe życie pytanie nawiązujące do tamtych dramatycznych wydarzeń. Jak to się stało, że w Wiedniu - mieście rozkwitającej wówczas kultury i sztuki, możliwa była taka akcja, że nikt nie odważył się zaprotestować ani nie stanął w obronie maltretowanych Żydów? Jaka jest kondycja umysłu człowieka, jego uczuć i jego woli w sytuacjach ekstremalnych?”* Odpowiedzi na te pytania poszukiwał przez całe życie, zostając lekarzem psychiatrą i zajmując się neurobiologią.

Pozwalam sobie zacytować oryginalne wypowiedzi profesora Kandela: *„I remember Kristallnacht even today, more than 60 years later, almost as if it were yesterday. It fell two days after my ninth birthday, on which I was showered with toys from my father's shop. When we returned to our apartment a week or so after having been evicted, everything of value was gone, including my toys (...). The*

experiences of my last year in Vienna helped to determine my later interests in the mind, in how people behave, the unpredictability of motivation, and the persistence of memory. Over the years I have returned to these subjects repeatedly as my professional interests evolved from a youthful interest in European intellectual history at Harvard, where I studied the motivation of German intellectuals during the Nazi era, to an interest in psychoanalysis with its more systematic approach to mental processes, and finally to my interests in the biology of conscious and unconscious memory.

My early experiences in Vienna almost certainly contributed to my curiosity about the contradictions and complexities of human behavior. How are we to understand the sudden release of such great viciousness in so many people? How could a highly educated and cultured society, a society that at one historical moment nourished the music of Haydn, Mozart, and Beethoven, in the next historical moment sink into barbarism? (...)

My last year in Vienna was likely also an important factor in my more specific later interest in the mechanisms of memory. I am struck, as others have been, at how deeply these traumatic events of my childhood became burned into memory - and I would emphasize that my experiences were trivial compared to those of so many who were seriously harmed or killed. For me, the frightening experiences of my last year in Vienna are certainly the most powerful of my "flashbulb memories," the emotionally charged and vivid memory of significant events that came to fascinate me" (Nobelprize.org. E. Kandel Autobiography) [20].

Mam dzisiaj pełną świadomość, że na bazie odkryć prof. Kandela, torowana jest droga realnej pomocy ludziom z osłabionymi zdolnościami poznawczymi, a walka o ich godność od poczęcia aż do śmierci podjęta przez profesora Lejeune'a powinna nas wszystkich obchodzić i dlatego podjęłam ten temat w związku z 50. leciem odkrycia dodatkowego chromosomu 21 swoistego oczka w ruletce, jakie niesie nam nasze życie.

Piśmiennictwo:

1. Lejeune J., Gauthier M., Turpin R.: Human chromosomes in tissue cultures. C. R. Hebd. Seances Acad. Sci. 1959, 248(4), 602-603
2. Gautier M, Harper P.S.: Fiftieth anniversary of trisomy 21, returning to a discovery. Hum. Genet. 2009, 126, 317-324
3. Lejeune J., Lafourcade J., Berger R.; Vialatta J., Boeswillwald M., Seringe P., Turpin R.: Trois ca de deletion partielle du bras court d'un chromosome 5. C. R. Acad. Sci. 1963, 257, 3098
4. Lejeune C.: Życie jest szczęściem. Jérôme Lejeune - mój ojciec. Kraków 2005.
5. Midro A.T.: [w] B.B. Kaczmarek Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa - teoria i praktyka. Impuls, wyd. I, Kraków 2008, 21-36
6. Midro A.T.: Genetyczne podstawy zespołu Downa. Światło i cienie 2003, 4, 2-4.
7. Stengel-Rutkowski S.: Phenotype analysis in children with chromosomal dysmorphic syndromes. Gin. Pol. 1997, 67(2), 14-23
8. Midro A.T., Midro H.: Czy dialog genów ze środowiskiem może kształtować fenotyp zachowania w zespole Retta i innych zaburzeniach? Psychiatria Polska 2006, 5 (40), 949-967

9. Midro A.T.: Zespół Downa. Przyczyny powstawania, diagnoza i elementy poradnictwa genetycznego. [w] B.B. Kaczmarek. Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka. Impuls, wyd. I, Kraków 2008, 21-36
10. Midro A.T.: Zespół Downa i gwiazdy. *Bardziej Kochani* 2005, 2, 53-55
11. Midro A.T.: Figle chromosomów. *Medyk Białostocki* 2009, 1-2 (72), 18-20
12. Gardiner K.: Memory and learning – using mouse to model neurobiological and behavioural aspects of Down syndrome and assess pharmacotherapeutics. 2008, <http://www.downsed.org/research-directions/>
13. Korenberg J.R., Chen X.N., Schipper R., Sun Z., Gonsky R., Gerwehr S., Carpenter N., Daumer C., Dignan P., Disteché C., et al.: Down syndrome phenotypes, the consequences of chromosomal imbalance. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 1994, 91(11), 4997-5001
14. Roper R.J., Baxter L.L., Saran G., Klinedinst D.K., Beachy P.A., Reeves R.H.: Defective cerebellar response to mitogenic Hedgehog signaling in Down's syndrome mice. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 2006, 103, 1452-1456
15. OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/>
16. Fernandez F., Morishita W., Zuniga E., Nguyen J., Blank M., Malenka R.C., Garner C.C.: Pharmacotherapy for cognitive impairment in a mouse model of Down syndrome. *Nat. Neurosci.* 2007, 10(4), 411-413
17. Midro A.T.: Dialog genów ze środowiskiem w rozwoju osób z zespołem Downa. [w] B.B. Kaczmarek. *Trudna dorosłość osób z zespołem Downa. Czy możemy wspomóc?* Makaton, wyd. II, Kraków 2009
18. Midro A.T.: Dialog genów ze środowiskiem w z. Downa. *Pediatrics Polska* 2008, 5(83), 503-506.
19. *Bardziej Kochani* 2009, 2 (50)
20. <http://nobelprize.org>

Analiza sekwencji DNA podstawą identyfikacji szczątków Mikołaja Kopernika

Prof. dr hab. Wiesław Bogdanowicz¹, dr Tomasz Kupiec², dr Marta Gajewska¹

¹ Muzeum i Instytut Zoologii PAN w Warszawie

² Instytut Ekspertyz Sądowych w Krakowie

Analizy genetyczne są obecnie podstawowym narzędziem stosowanym w badaniach identyfikacyjnych szczątków ludzkich, w tym również znanych postaci historycznych. Badania takie dotyczyły m.in. domniemanych szczątków Łukasza Ewangelisty czy Francesco Petrarcki, zaś bardziej współczesnych - szczątków rodziny cara Mikołaja II.

W 2006 roku do Muzeum i Instytutu Zoologii PAN w Warszawie trafiły kości z grobu oznaczonego symbolem „13/05” z Katedry we Fromborku, które przez zespół pod kierownictwem prof. dr hab. Jerzego Gąssowskiego z Akademii Humanistycznej w Pułtusku zostały wstępnie zidentyfikowane jako szczątki Mikołaja Kopernika. Dobrze zachowane szczątki (czaszka bez żuchwy oraz kości szkieletu) należały do mężczyzny w wieku około 60 -70 lat, pochowanego w pobliżu Ołtarza Świętego Krzyża. Dwie polskie placówki naukowe - Muzeum i Instytut Zoologii PAN (prof. dr hab. Wiesław Bogdanowicz, dr inż. Marta Gajewska) i Instytut Ekspertyz Sądowych w Krakowie (dr Wojciech Branicki, dr Tomasz Kupiec) wykonały niezależne badania DNA pochodzącego z analizowanego szkieletu. Problemem był jednak brak materiału porównawczego. Dotychczas nie odkryto miejsca pochówku żadnego z krewnych wielkiego astronoma, włącznie z najbardziej znanym - bratem matki - biskupem warmińskim Łukaszem Watzenrode. Po dwóch latach bezskutecznych poszukiwań niespodziewanie w sukurs przyszła historia. W czasie jednej z wojen polsko-szwedzkich w XVII wieku Szwedzi zrabowali księgozbiór Mikołaja Kopernika, w tym kalendarz astronomiczny *Calendarium Romanum Magnum* autorstwa Johanna Stoefflera. Księga ta przez co najmniej 25 lat należała do wielkiego astronoma, a na jej kartach znajdują się odręczne notatki zrobione przez Mikołaja Kopernika. Między kartami kalendarza, przechowywanego obecnie w Muzeum Gustavianum w Uppsali, znaleziono dziewięć ludzkich włosów. W związku z dużym prawdopodobieństwem, że włosy pozostawił Mikołaj Kopernik, wykorzystano je jako materiał porównawczy. Ich analizę wykonano w Uniwersytecie w Uppsali (dr Marie Allen, dr Maria Lembring). Była to również trzecia placówka naukowa, w której przeprowadzono analizę DNA pochodzącego ze szkieletu z grobu nr 13/05.

Analizie poddano dwa superzmiennie regiony mitochondrialnego DNA (mtDNA) - HVI i HVII. Badania tych segmentów mtDNA są uznanym na świecie standardem wykorzystywanym do badań identyfikacyjnych. We wszystkich laboratoriach zaangażowanych w analizę domniemanych szczątków Mikołaja Kopernika, zarówno w zębach jak i kościach szkieletu, stwierdzono obecność identycznego profilu mtDNA (16129A, 16316G, 263G i 315.1C). Spośród włosów znalezionych w *Calendarium Romanum Magnum*, w czterech przypadkach udało się pozyskać DNA. Ich analiza w dwóch przypadkach wykazała obecność sekwencji DNA zgodnej z profilem oznaczonym w materiale pochodzącym ze szczątków kostnych. Przeprowadzona dodatkowo analiza 16 informatywnych pozycji

typu SNP w mtDNA umożliwiła przypisanie badanego mężczyzny do haplogrupy H – najczęstszej spośród haplogrup występujących na kontynencie europejskim. Określono także genotyp dla 22 markerów mikrosatelitarnych (w tym 16 zlokalizowanych w chromosomie Y). Ostatnim elementem badań była analiza pojedynczej mutacji w ewolucyjnie konserwowanym regionie wewnątrz intronu 86 genu *HERC2*, związanego z determinacją koloru tęczówki oka. Badana osoba okazała się homozygotą C/C, a genotyp ten jest identyfikowany zazwyczaj u ludzi o niebieskich lub szarych oczach.

Określony w badaniach haplotyp mtDNA występuje u 1 na około 500 niespokrewnionych ze sobą osób z populacji europejskiej. W bazie danych EMPOP pojawił się u trzech osób z Niemiec i jednej z Danii (warto zaznaczyć, że źródła historyczne wskazują, że przodkowie matki Kopernika – Katarzyny Watzenrode prawdopodobnie pochodzili z terenu dzisiejszych Niemiec). Ocena polimorfizmu markerów mikrosatelitarnych z chromosomu Y nie daje już tak jednoznacznego obrazu – ten sam haplotyp, jakkolwiek obserwowany tylko w populacji europejskiej, występuje w różnych częściach kontynentu – m.in. w Austrii, Niemczech, Polsce i Czechach.

Uzyskane wyniki analiz genetycznych wskazują, że szkielet z grobu nr 13/05 z Katedry we Fromborku to szczątki Mikołaja Kopernika. Jest to uwieńczenie co najmniej dwóch wieków poszukiwań miejsca spoczynku wielkiego astronoma, a jednocześnie przykład wykorzystania analiz genetycznych w badaniach materiału archeologicznego.

W 2009 i 2010 roku wyniki tych badań (Bogdanowicz et al., 2009) wraz z filmem pt. „Tajemnica grobu Mikołaja Kopernika” w reżyserii Michała Juszczakiewicza, były prezentowane m.in. w Carnegie Institution for Science w Waszyngtonie oraz w Pawilonie Polskim na Expo 2010 w Szanghaju.

Piśmiennictwo:

Bogdanowicz W., Allen M., Branicki W., Lembring M., Gajewska M., Kupiec T., 2009 – Genetic identification of putative Remains of the famous astronomer Nicolaus Copernicus. PNAS 106, 12279-12282

STRUKTURA ORGANIZACYJNA

W skład Polskiego Towarzystwa Genetycznego wchodzi:

□ **ZARZĄD GŁÓWNY**

□ **10 ODDZIAŁÓW**

- ◆ Oddział Białostocki
- ◆ Oddział Gdański
- ◆ Oddział Krakowski
- ◆ Oddział Lubelski
- ◆ Oddział Łódzki
- ◆ Oddział Poznański
- ◆ Oddział Szczeciński
- ◆ Oddział Śląski
- ◆ Oddział Warszawski
- ◆ Oddział Wrocławski

Władze Polskiego Towarzystwa Genetycznego

Zgodnie ze statutem PTG władzami Towarzystwa są:

- ◆ Walny Zjazd Członków Towarzystwa
- ◆ Zarząd Główny
- ◆ Główna Komisja Rewizyjna
- ◆ Sąd Koleżeński

WALNY ZJAZD CZŁONKÓW TOWARZYSTWA

II Polski Kongres Genetyki odbył się w dniach 18-20 września 2007 roku w Warszawie, podczas którego na XVI Walnym Zjeździe Członków Towarzystwa Genetycznego wybrano nowe władze na kadencję 2007-2010.

Kolejny, XVII Walny Zjazd Członków Polskiego Towarzystwa Genetycznego odbędzie się 14 września br. (godz. 15⁰⁰-16³⁰) podczas III Polskiego Kongresu Genetyki w Lublinie. Walny Zjazd Członków Towarzystwa wybierze nowe władze Towarzystwa na kadencję 2010-2013. Szczegółowe informacje o Kongresie na stronie:

<http://www.pkg2010.umcs.lublin.pl/>

ZARZĄD GŁÓWNY TOWARZYSTWA

Przewodnicząca - prof. dr hab. Monika Rakoczy-Trojanowska

Katedra Genetyki, Hodowli i Biotechnologii Roślin SGGW, Warszawa

ul. Nowoursynowska 159

02-776 Warszawa, tel. 22 593 21 50

e-mail: monika_rakoczy_trojanowska@sggw.pl

Zastępca Przewodniczącego - *prof. dr hab. Halina Midro*
Zakład Genetyki Klinicznej Akademii Medycznej, Białystok

Zastępca Przewodniczącego - *prof. dr hab. Krystyna M. Charon*
Katedra Genetyki i Ogólnej Hodowli Zwierząt SGGW, Warszawa

Sekretarz - *prof. dr hab. Anna Nadolska-Orczyk*
Instytut Hodowli i Aklimatyzacji Roślin - Państwowy Instytut Badawczy,
Radzików, 05-870 Błonie
tel. 22 733 46 19, fax 22 725 47 14
e-mail: a.orczyk@ihar.edu.pl

Skarbnik - *dr Hanna Bolibok-Brągoszewska*
Katedra Genetyki, Hodowli i Biotechnologii Roślin SGGW, Warszawa
ul. Nowoursynowska 159
02-776 Warszawa, tel. 22 593 21 50
e-mail: tapatik@yahoo.com

Członek - *prof. dr hab. Grzegorz Węgrzyn*
Katedra Biologii Molekularnej, Uniwersytet Gdański, Gdańsk

Członek - *prof. dr hab. Zbigniew Zwierzykowski*
Instytut Genetyki Roślin, Poznań

GLÓWNA KOMISJA REWIZYJNA

Prof. dr hab. Danuta Klimuszeko
Prof. dr hab. Anna Skorupska
Prof. dr hab. Stefan Malepszy

SĄD KOLEŻEŃSKI

Prof. dr hab. Andrzej Paszewski
Prof. dr hab. Zbigniew Broda
Prof. dr hab. Antoni Rogóyski

KOMISJA NAGRÓD

Przewodnicząca - *prof. dr hab. Elżbieta Jagusztyn-Krynicka*
(genetyka mikroorganizmów) e-mail: kjkryn@biol.uw.edu.pl
Prof. dr hab. Maria Sąsiadek (genetyka człowieka)
Prof. dr hab. Ewa Słota (genetyka zwierząt)
Prof. dr hab. Tadeusz Adamski (genetyka roślin)
Prof. dr hab. Waław Orczyk (genetyka roślin)

FIRMY WSPIERAJĄCE FINANSOWO PTG

Towarzystwo nasze jest wspierane finansowo przez :

- abo Grażyna Tarnowska Boreysza
- Bio-Rad Polska Sp. z o.o.
- Roche Polska Sp. z o.o.
- Sigma-Aldrich Sp. z o.o.

NAGRODY PTG ZA NAJLEPSZE PRACE OPUBLIKOWANE W 2009 ROKU

Towarzystwo przyznało w 2010 roku coroczną nagrodę za najlepszą pracę wykonaną w polskich laboratoriach opublikowaną w 2009 roku:

Z zakresu genetyki człowieka:

Lipska B.S., Drożyńska E., Scaruffi P., Tonini G.P., Iżycka-Świeszewska E., Ziętkiewicz S., Balcerska A., Perek D., Chybicka A., Biernat W., Limon J., 2009 - c.1810C>T polymorphism of *NTRK1* gene is associated with reduced survival in neuroblastoma patients. *BMC Cancer* 9: 436 (IF = 3,087)

Abstract

Background. TrkA (encoded by *NTRK1* gene), the high-affinity tyrosine kinase receptor for neurotrophins, is involved in neural crest cell differentiation. Its expression has been reported to be associated with a favourable prognosis in neuroblastoma. Therefore, the entire coding sequence of *NTRK1* gene has been analysed in order to identify mutations and/or polymorphisms which may alter TrkA receptor expression.

Methods. DNA was extracted from neuroblastomas of 55 Polish and 114 Italian patients and from peripheral blood leukocytes of 158 healthy controls. Denaturing High-Performance Liquid Chromatography (DHPLC) and Single-Strand Conformation Polymorphism (SSCP) analysis were used to screen for sequence variants. Genetic changes were confirmed by direct sequencing and correlated with biological and clinical data.

Results. Three previously reported and nine new single nucleotide polymorphisms were detected. c.1810C>T polymorphism present in 8.7% of cases was found to be an independent marker of disease recurrence (OR = 13.3; p = 0.009) associated with lower survival rates (HR = 4.45 p = 0.041). c.1810C>T polymorphism's unfavourable prognostic value was most significant in patients under 18 months of age with no *MYCN* amplification (HR = 26; p = 0.008). *In-silico* analysis of the c.1810C>T polymorphism suggests that the substitution of the corresponding amino acid residue within the conservative region of the tyrosine

kinase domain might theoretically interfere with the functioning of the TrkA protein.

Conclusions. *NTRK1* c.1810C>T polymorphism appears to be a new independent prognostic factor of poor outcome in neuroblastoma, especially in children under 18 months of age with no *MYCN* amplification.

Z zakresu genetyki zwierząt:

Cieślak J., Nowacka-Woszek J., Bartz M., Fijak-Nowak H., Grzes M., Szydłowski M., Switonski M., 2009 - Association studies on the porcine /*RETN*, *UCP1*, *UCP3* /and /*ADRB3* /genes polymorphism with fatness traits. *Meat Science* 83: 551-554 (IF = 2,183)

Abstract

Searching for effects of candidate gene polymorphisms on fatness traits is an important goal for pig industry. In this study we evaluated polymorphism of four porcine genes involved in energy metabolism (*RETN*, *UCP1*, *UCP3* and *ADRB3*). Moreover, their association with fat deposition traits was analyzed in two breeds (Polish Landrace, Polish Large White) and a Polish synthetic line (L990). Altogether, five SNPs were identified, including two novel ones in the 5'-flanking region of the *RETN* gene and a novel missense substitution in the *UCP3*. Distribution of these polymorphisms in the studied five breeds and the synthetic line was not uniform. Two of the analyzed SNPs: g.-178G > A in the *RETN* and g.946C > T in the *UCP3* gene revealed a significant association with abdominal fat weight or backfat thickness. Such associations were not observed for the *UCP1* or *ADRB3* gene polymorphisms. Our study showed that polymorphisms of the *UCP3* and *RETN* genes are potentially associated with porcine fatness traits.

Z zakresu genetyki roślin:

Ziółkowski P.A., Koczyk G., Gałgański L., Sadowski J., 2009 - Genome sequence comparison of Col and Ler lines reveals the dynamic nature of Arabidopsis chromosomes - *Nucleic Acids Research* 37(10): 3189-201 (IF = 6,88)

Abstract

Large differences in plant genome sizes are mainly due to numerous events of insertions or deletions (indels). The balance between these events determines the evolutionary direction of genome changes. To address the question of what phenomena trigger these alterations, we compared the genomic sequences of two *Arabidopsis thaliana* lines, Columbia (Col) and Landsberg *erecta* (Ler). Based on the resulting alignments large indels (>100 bp) within these two genomes were analysed. There are ~8500 large indels accounting for the differences between the two genomes. The genetic basis of their origin was distinguished as three main

categories: unequal recombination (Urec)-derived, illegitimate recombination (Illrec)-derived and transposable elements (TE)-derived. A detailed study of their distribution and size variation along chromosomes, together with a correlation analyses, allowed us to demonstrate the impact of particular recombination-based mechanisms on the plant genome evolution. The results show that unequal recombination is not efficient in the removal of TEs within the pericentromeric regions. Moreover, we discovered an unexpectedly high influence of large indels on gene evolution pointing out significant differences between the various gene families. For the first time, we present convincing evidence that somatic events do play an important role in plant genome evolution.

Z zakresu genetyki mikroorganizmów:

Łyżeń R., Kochanowska M., Węgrzyn G., Szalewska-Pałasz A., 2009 - Transcription from bacteriophage λ pR promoter is regulated independently and antagonistically by DksA and ppGpp. *Nucleic Acids Research*, 37, 6655-6664 (IF = 6,88)

Abstract

The stringent response effector, guanosine tetraphosphate (ppGpp), adjust gene expression and physiology in bacteria, by affecting the activity of various promoters. RNA polymerase-interacting protein, DksA, was proposed to be the co-factor of ppGpp effects; however, there are reports suggesting independent roles of these regulators. Bacteriophage λ major lytic promoter, pR, is down-regulated by the stringent response and ppGpp. Here, we present evidence that DksA significantly stimulates pR-initiated transcription *in vitro* in the reconstituted system. DksA is also indispensable for pR activity *in vivo*. DksA-mediated activation of pR-initiated transcription is predominant over ppGpp effects in the presence of both regulators *in vitro*. The possible role of the opposite regulation by ppGpp and DksA in λ phage development is discussed. The major mechanism of DksA-mediated activation of transcription from pR involves facilitating of RNA polymerase binding to the promoter region, which results in more productive transcription initiation. Thus, our results provide evidence for the first promoter inhibited by ppGpp that can be stimulated by the DksA protein both *in vivo* and *in vitro*. Therefore, DksA role could be not only independent but antagonistic to ppGpp in transcription regulation.

GRANTY PTG DLA STUDENCKICH KÓŁ NAUKOWYCH

Polskie Towarzystwo Genetyczne dzięki wsparciu finansowemu firm biotechnologicznych rozpoczęło w roku 2006 nowy program finansowania grantów, przeznaczony dla studenckich kół naukowych. Regulamin i formularze wniosku o dofinansowanie projektu badawczego zamieszczone są na stronie internetowej PTG: www.ptgen.pl/granty.html

W kolejnej edycji grantów (2010/2011) wpłynęły cztery wnioski (decyzja o finansowaniu zostanie ogłoszona wkrótce):

1. „Określenie zależności między wrażliwością komórek nowotworowych jelita grubego na witaminę D a ekspresją genów związanych z jej aktywnością”
- Koło Naukowe BIO-MED, Międzyuczelniany Wydział Biotechnologii, UG-GUMed w Gdańsku, opiekun naukowy: dr hab. Michał Żmijewski
2. „Stabilność efektów wyciszania genów *NAB* i *NGB* w reakcji roślin pomidora na żerowanie mątwika ziemniaczanego”
- Koło Naukowe Ogrodników, SGGW w Warszawie, opiekun naukowy: dr hab. Marcin Filipecki
3. „Polimorfizm genu antagonisty receptora interleukiny 1 (86pz)n oraz ekspresja genu interleukiny 1B i antagonisty receptora interleukiny 1 u chorych na schizofrenię paranoidalną”
- Koło naukowe Medigent, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej w Sosnowcu, opiekun naukowy: dr M. Paul-Samojedny
4. „Analiza częstości występowania i znaczenia klinicznego polimorfizmów w genach metabolizmu tamoksifenu u chorych na nowotwór piersi leczonych tamoksifenem”
- Koło Naukowe BIO-MED, Katedra Biotechnologii Medycznej Uniwersytetu Gdańskiego, opiekun naukowy: dr Anna Żaczek

NAUKOWE IMPREZY W 2009 ROKU DOFINANSOWANE PRZEZ PTG

W 2009 roku Polskie Towarzystwo Genetyczne dofinansowało happening popularnonaukowy „Urodziny Darwina”, zorganizowany 11 lutego 2009 roku przez Oddział Gdański PTG i Sopotkie Towarzystwo Naukowe dla uczczenia 200. rocznicy urodzin Karola Darwina (ur. 12.02.1809).



III POLSKI KONGRES GENETYKI

W dniach 12-15 września 2010 roku w Lublinie odbędzie się III Polski Kongres Genetyki – wspólny kongres Polskiego Towarzystwa Genetycznego i Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Miejszem obrad będzie Centrum Kongresowe Uniwersytetu Przyrodniczego w Lublinie, obrady będą się odbywać w czterech sekcjach: genetyka człowieka, genetyka zwierząt, genetyka roślin i genetyka mikroorganizmów.

Organizatorem Kongresu jest Zakład Genetyki i Mikrobiologii UMCS, a współorganizatorami - pracownicy Uniwersytetu Przyrodniczego i Uniwersytetu Medycznego w Lublinie.

Informacje szczegółowe znajdują się na stronie:

<http://www.pkg2010.umcs.lublin.pl/>

SPRAWOZDANIE Z DZIAŁALNOŚCI ODDZIAŁÓW PTG W ROKU 2009

Białostocki Oddział PTG

W roku 2009 Zarząd Białostockiego Oddziału PTG zorganizował 3 spotkania naukowe, podczas których wygłoszono referaty:

- ◆ Wiedzieć więcej o zespole Retta – *prof. dr hab. Alina T. Midro*
- ◆ Remodelacja kręgów kostnych i dysków międzykręgowych w eksperymencie na świniach – *dr hab. Zygmunt Mackiewicz (Wilno)*
- ◆ Choroba Gravesa-Basedowa- poszukiwanie genów predysponujących – *dr n. med. Natalia Kurylonek-Wawrusiewicz* (zebranie wspólne z Oddziałem Białostockim Polskiego Towarzystwa Histo- i Cytochemików)

II. W ramach prowadzonej przez Oddział działalności popularyzatorskiej współczesnej wiedzy genetycznej w 2009 roku odbywały się:

- Wykłady i konsultacje na turnusach rehabilitacyjnych oraz spotkaniach z rodzicami z Ogólnopolskiego Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Retta oraz ze Stowarzyszenia Rodzin i Opiekunów Osób z Zespołem Downa - Bardziej KOCHANI
- Wykłady plenarne (na zaproszenie)
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Spojrzenie genetyka na zespół Tourette’a. Dni Psychiatryczne, 22.01.2009, Białowieża
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Dziecko przed i po urodzeniu. Konferencja Otoczyć troską życie, 28.03.2009 Białystok
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Towards understanding the molecular basis of human disorders and occurrence of unfavourable pregnancy outcomes based on advances of human cytogenetics and new perspectives of genetics in the common Europe. Workshop on Human Genomics, Kiszyniów 27-30.04.2009 Mołdawia
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Wiedzieć więcej o zespole Retta. Spotkanie w ośrodku rehabilitacyjnym w Częstochowie 25.05.2009
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Co nowego w zespole Retta. Sprawozdanie ze światowego kongresu o zespole Retta w Paryżu. Spotkanie z rodzicami z Ogólnopolskiego Stowarzyszenia Pomocy Osobom z zespołem Retta – 02.2009, Kraków, Katowice, Wadowice, Mielno
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro, dr Beata Stasiewicz Jarocka, dr Barbara Panasiuk* – Polish Collection of Chromosomal Translocations. 8th Balkan Meeting on Human Genetics 14-17.05.2009, Cavtat-Dubrownik, Chorwacja
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Wiedzieć więcej o zespole Tourette’a. Zjazd Okulistów, 10.10.2009, Częstochowa

- ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Od Lejeune'a do Kandela - perspektywy poprawy losu dzieci z zespołem Downa. X Ogólnopolskie Sympozjum - Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Zespół Downa, 11-13.10.2009, Częstochowa
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Od Lejeune'a do Kandela – perspektywy poprawy losu dzieci z zespołem Downa. XIX Konferencja z cyklu: CZAS DLA RODZICÓW Zespół Downa. Gdzie byliśmy, gdzie jesteśmy, gdzie będziemy. 50 lat badań nad zespołem Downa. 21-22.11.2009
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Nie ma żartów z translokacją – Rodzinne formy zespołu Downa, prognoza genetyczna zespołem Downa. XIX Konferencja z cyklu: CZAS DLA RODZICÓW Zespół Downa. Gdzie byliśmy, gdzie jesteśmy, gdzie będziemy. 50 lat badań nad zespołem Downa. 21-22.11.2009
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Noworodek z zespołem uwarunkowanym genetycznie. Konferencja Warszawskiego Oddziału Polskiego Towarzystwa Neonatologicznego, 8.12.2009, Opiniogóra
 - ◆ *prof. dr hab. Alina T. Midro* – Od Lejeune'a do Kandela – refleksje w związku z 50 rocznicą opisanego zmian w kariotypie u osób z zespołem Downa. Życiodajna śmierć, 12-13.12.2009, Białystok
- Artykuły i wywiady w prasie lokalnej oraz o zasięgu krajowym i zagranicznym – *Medyk Białostocki, Autyzm, Bardziej Kochani, Integracja Sensoryczna, Medical Tribune, Puls Medycyny, Gazeta Wyborcza, Studium Vilmense, Medycyna po dyplomie, Radostowa, Karta Paryska i na stronie internetowej Nauka w Polsce.*

Gdański Oddział PTG

W roku 2009 działania Gdańskiego Oddziału PTG koncentrowały się głównie na popularyzacji współczesnej wiedzy genetycznej, zorganizowano:

- Wykłady/seminaria naukowe
- ◆ Emerging therapies for mucopolysaccharide diseases – *dr Brian Bigger* z Faculty of Medical and Human Sciences, University of Manchester, Wielka Brytania
 - ◆ Pierwsze Pomorskie Seminarium Genetyki pt. „Metagenomika i mikrobiologia środowiskowa” – wspólnie z Polskim Towarzystwem Mikrobiologicznym i Sopockim Towarzystwem Naukowym; odpowiedzialni za organizację: *dr Ewa Kotlarska* i *dr hab. Borys Wróbel*
- Kursy naukowe
- ◆ Metody klasteryzacji hierarchicznej w biologii – trzydniowy kurs zorganizowany we współpracy z Sopockim Towarzystwem Naukowym i Instytutem Oceanologii PAN. Wykładowcami i organizatorami kursu byli: *dr Przemysław Biecek, dr hab. Borys Wróbel* i *mgr Joanna Całkiewicz*

➤ Happening popularnonaukowy

- ◆ Z okazji 200. lecia urodzin Karola Darwina – we współpracy z Sopockim Towarzystwem Naukowym, Wydziałem Biologii Uniwersytetu Gdańskiego i Międzyuczelnianego Wydziału Biotechnologii UG-GUMed

➤ Spotkania popularnonaukowe

- ◆ Choroby genetyczne: mechanizmy i leczenie – *prof. dr hab. Grzegorz Węgrzyn*
- ◆ Terapie fagowe: nowa nadzieja medycyny – *dr hab. Agnieszka Szalewska-Pałasz*
- ◆ Wirusy niszczące procesy przemysłowe – *dr Marcin Łoś*
- ◆ Współczesna genetyka sądowa – *prof. dr hab. Ryszard Pawłowski*
- ◆ Życie: biologiczne i sztuczne – *dr hab. Borys Wróbel*
- ◆ w ramach Sopockiego Dnia Nauki – wieczorne spotkanie poświęcone STARCIOM EKSPERTÓW, zorganizowane razem z Sopockim Towarzystwem Naukowym
- ◆ w ramach Letnich Spotkań z Nauką, współorganizowanych przez Oddział Gdański PTG i Sopockie Towarzystwo Naukowe, spotkanie popularnonaukowe o tematyce związanej z genetyką – *dr Elżbieta Sontag* z Muzeum Inkluzji w Bursztynie UG

Krakowski Oddział PTG

Zarząd Oddziału nie złożył sprawozdania

Lubelski Oddział PTG

W roku 2009 Zarząd Lubelskiego Oddziału PTG zorganizował 9 spotkań naukowych, podczas których wygłoszono referaty:

- ◆ Algi z rodzaju *Prototheca* chorobotwórcze dla ludzi i zwierząt - *dr hab. prof. nadzw. Henryk Krukowski* z Wydziału Biologii i Hodowli Zwierząt Uniwersytetu Przyrodniczego w Lublinie
- ◆ 1. Tumorigenesis in the stomach - *prof. Johan Offerhaus* z Department of Pathology, University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Department of Pathology, Academic Medical Central Amsterdam, University van Amsterdam, Holandia
- ◆ 2. Tumorigenesis in the Barrett esophagus - *prof. Fibo Ten Kate* z Department of Pathology, University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Department of Pathology, Academic Medical Center Amsterdam, Univeristy van Amsterdam, Holandia
- ◆ MALDI-TOF MS microorganism identification - *dr Rene Krieg* przedstawiciel firmy Bruker Daltonik GmbH, Bremen
- ◆ Gruźlicze zapalenie kości udowej u 9. miesięcznego niemowlęcia, po szczepieniu BCG - *dr n. med. Beata Sarnicka-Wysokińska* z Kliniki Patologii

Noworodków i Niemowląt UM w Lublinie

- ◆ Przeszczepianie macierzystych komórek hematopoetycznych u chorych z lizosomalnymi i peroksysomalnymi chorobami spichrzeniowymi - *dr hab. n. med. Maria Cioch* z Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, Katedra i Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku
- ◆ Seminarium *Maxwell®16* i *GloMax®-Multi Detection System* – nowe rozwiązania techniczne usprawniające pracę w każdym laboratorium biotechnologicznym - *dr Jan Adam* (Promega GmbH)
- ◆ Evaluation of proteomic markers for environmental pollutant detection - *dr Andrzej Paszczyński*, Associate Professor, Associate Director Environmental Biotechnology Institute and Department of Microbiology, Molecular Biology & Biochemistry University of Idaho, Moscow, ID, USA
- ◆ The Role of Quorum Sensing in the *Sinorhizobium meliloti*-Alfalfa Symbiosis - *Juan E. Gonzales*, professor of Molecular & Cell Biology, School of Natural Sciences & Mathematics, University of Texas at Dallas, USA
- ◆ Predyspozycje genetyczne chorych a nowe możliwości chemioterapii w chorobach nowotworowych - *dr hab. n. med. Paweł Krawczyk* z Katedry i Kliniki Pneumonologii, Onkologii i Alergologii UM w Lublinie

Łódzki Oddział PTG

W 2009 roku Zarząd Łódzkiego Oddziału PTG zorganizował wspólnie z Zarządkiem Oddziału Łódzkiego Polskiego Towarzystwa Fizjologicznego 1 spotkanie naukowe, podczas którego wygłoszono referaty:

1. Analiza polimorfizmu insercyjno-delecyjnego (I/D) genu enzymu konwertazy angiotensyny I (ACE) u osób z chorobami układu krążenia - *dr n. med. Marta Pacholczyk* z Zakładu Biologii i Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi
2. Choroby genomowe - *dr hab. n. med. Lucjusz Jakubowski* z Zakładu Genetyki Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki.

Poznański Oddział PTG

W roku 2009 Zarząd Poznańskiego Oddziału PTG zorganizował 3 spotkania naukowe, podczas których wygłoszono referaty:

- ◆ Linkage disequilibrium and association mapping – helping to overcome the paradox of modern plant breeding - *prof. Wallace A. Cowling* z International Centre for Plant Breeding Education and Research, The University of Western Australia
- ◆ Manipulating chiasma frequency and distribution - *prof. Glyn Jenkins* z IBERS, Aberystwyth University, Aberystwyth, Walia, Wielka Brytania
- ◆ Plant science and the origin of life - *prof. David Tepfer* z INRA, Versailles, Francja

Śląski Oddział PTG

W roku 2009 Zarząd Śląskiego Oddziału PTG zorganizował 2 spotkania naukowe, podczas których wygłoszono referaty:

- ◆ 1. Nowoczesna farmakoterapia zwyrodnienia plamki związanego z wiekiem – *prof. dr hab. n. med. Edward Wylęgała*
- 2. Aspekty genetyczne zwyrodnienia plamki związanego z wiekiem – *lek. med. Sławomir Teper*
- ◆ Rola małych komórek o fenotypie zarodkowych komórek macierzystych (VSEL) w regeneracji mięśnia sercowego – *dr hab. n. med. Wojciech Wojakowski* z III Katedry i Kliniki Kardiologii SUM w Katowicach

Szczeciński Oddział PTG

W roku 2009 Zarząd Szczecińskiego Oddziału PTG zorganizował 1 spotkanie naukowe, podczas którego wygłoszono referat:

- ◆ Diagnostyka molekularna wybranych chorób bakteryjnych – aspekty praktyczne – *dr inż. Paweł Nawrotek* z Katedry Immunologii i Mikrobiologii Zachodniopomorskiego Uniwersytetu Technologicznego w Szczecinie.

Warszawski Oddział PTG

W roku 2009 Zarząd Warszawskiego Oddziału PTG zorganizował 6 spotkań naukowych, podczas których wygłoszono referaty:

- ◆ Wirusy a nowotwory; od etiologii do praktyki - *dr Marek Tomasz Szkoda*
- ◆ Znaczenie żywienia w rozwoju nowotworów - *dr n. med. Dariusz Włodarek*
- ◆ Plusy niewierności, czyli dylematy replikacji DNA - *prof. dr hab. Iwona Fijałkowska*
- ◆ Genomika integracyjna narzędziem w rozwoju medycyny molekularnej – *prof. dr hab. Jerzy Ostrowski*
- ◆ Szukanie igły w stogu siana - identyfikacja genów warunkujących zdolności poznawcze - *dr Magdalena Nawara*
- ◆ Wręczenie nagród PTG za najlepsze prace naukowe opublikowane w 2008 r.

Wrocławski Oddział PTG

Zarząd Oddziału nie złożył sprawozdania.

INFORMACJE ZARZĄDU GŁÓWNEGO PTG

Czwarte zebranie Zarządu Głównego PTG w kadencji 2007-2010 odbyło się 14 czerwca 2010 roku w Lublinie. Było ono połączone z zebraniem Komitetu Organizacyjnego i Naukowego III Polskiego Kongresu Genetyki.

Głównymi zagadnieniami poruszonymi na zebraniu były:

1. Przedstawienie sprawozdania finansowego przez Skarbnika ZG PTG, dr Hannę Bolibok-Brażoszewską, za okres od października 2007 do czerwca 2010.
2. Prof. dr hab. Krystyna M. Charon poinformowała o postępach w redakcji 16 Biuletynu Informacyjnego PTG. Uzgodniono, że ukaże się on jedynie w formie elektronicznej na stronach www.ptgen
3. Przewodnicząca Komisji Nagród, prof. dr hab. Elżbieta Jagusztyn-Krynicka przedstawiła liczbę i ranking prac oryginalnych z zakresu genetyki, które wpłynęły na konkurs nagród rocznych (opublikowanych w 2009) i 3-letnich PTG. Prace obejmowały wszystkie kategorie: genetyki człowieka, genetyki zwierząt, roślin i mikroorganizmów. Wyniki konkursu będą ogłoszone na stronach www.ptgen do końca sierpnia 2010. Ponadto wpłynęły 4 zgłoszenia grantów studenckich. Przewodnicząca ZG PTG, prof. dr hab. Monika Rakoczy-Trojanowska poinformowała o braku sponsorów tegorocznych grantów. Przegłosowano przekazanie Komisji Nagród sumy 8000 zł z budżetu PTG na sfinansowanie jednego lub dwóch projektów studenckich. Nagroda za popularyzację nauki została przegłosowana i jednogłośnie przyznana prof. dr hab. Alinie T. Midro. Nagrody i granty będą wręczone na III Polskim Kongresie Genetyki.
4. Sekretarz PTG, prof. dr hab. Anna Nadolska-Orczyk podała informacje na temat działalności Oddziałów, opracowane na podstawie przesłanych sprawozdań (spotkania i inne aktywności, liczba członków). Na wyróżnienie pod względem aktywności i różnorodności działalności (spotkania popularnonaukowe, kursy naukowe, wykłady i seminaria) zasługuje Oddział Gdański. Bardzo aktywnym oddziałem jest także Oddział Lubelski, który zorganizował 10 wykładów w tym 3 przeprowadzili wykładowcy zagraniczni oraz Oddział Białostocki PTG.
5. Prof. dr hab. Anna Skorupska wraz z członkami Komitetu Organizacyjnego przedstawiła informacje na temat przygotowań do III Polskiego Kongresu Genetyki, który odbędzie się w dniach 12 - 15 września, 2010.
6. Omówiono problem braku działalności Oddziału Krakowskiego i Wrocławskiego i podjęto decyzję o ich rozwiązaniu na najbliższym Walnym Zjeździe Członków Towarzystwa.

prof. dr hab. Anna Nadolska-Orczyk
Sekretarz Zarządu Głównego
Polskiego Towarzystwa Genetycznego