

**BIULETYN
INFORMACYJNY
PTG**

19/2012

**Biuletyn redaguje
prof. dr hab. Wanda Małek**

Lublin 2013

SPIS TREŚCI

1. Wstęp - Anna Skorupska	3
2. Konkurs PTG - Anna Skorupska	4
3. Badania macierzowe w onkologii- Agata A. Filip	5
4. Struktura organizacyjna PTG	11
5. Firmy wspierające finansowo PTG	15
6. Nagrody PTG za najlepsze prace opublikowane w roku 2012	15
7. Granty PTG dla Studenckich Kół Naukowych	20
8. Sprawozdanie z działalności naukowej Oddziałów PTG w roku 2012	21
10. Informacje Zarządu Głównego PTG	26

WSTĘP

Szanowni Państwo,

Przedstawiamy Państwu kolejny numer Biuletynu Informacyjnego Polskiego Towarzystwa Genetycznego (PTG) za rok 2012. Znajdziecie w nim Państwo, obok informacji dotyczących struktury i działalności Oddziałów PTG w kadencji 2010-2013, artykuł naukowy opracowany przez dr hab. Agatę Filip pt. „**Badania macierzowe w onkologii**”. Przekazujemy Państwu także wyniki konkursu na najlepsze prace eksperymentalne opublikowane w 2012 roku w różnych działach genetyki. Krótkie streszczenia nagrodzonych prac zamieszczone w Biuletynie przedstawiają autorzy publikacji.

Biuletyn zawiera również protokoły z zebrań ZG PTG przedstawiające zakres prac organizacyjnych ZG PTG.

Składam serdeczne podziękowania Pani prof. Wandzie Małek za przygotowanie niniejszego numeru biuletynu oraz Pani prof. Annie Nadolskiej-Orczyk za opiekę nad stroną internetową PTG.

Życzę Państwu przyjemnej lektury

*Prof. dr hab. Anna Skorupska
Przewodnicząca Zarządu Głównego
Polskiego Towarzystwa Genetycznego
w kadencji 2010-2013*

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 2012 roku. Dokładny regulamin konkursu ustaliła Komisja Nagród PTG.

Główną ideą konkursu jest propagowanie genetyki, jako interdyscyplinarnej niezwykle dynamicznej nauki, ważnej dla rozwoju medycyny, biotechnologii, rolnictwa oraz hodowli zwierząt o dużych możliwościach zastosowań praktycznych. Pragniemy również zwrócić uwagę opinii publicznej na wysoki poziom badań naukowych prowadzonych w wielu polskich ośrodkach naukowych.

Konkurs na wyróżniające się prace badawcze z zakresu genetyki został rozstrzygnięty przez Komisję Nagród PTG działającej pod przewodnictwem prof. dr hab. Wacława Orczyka. Wyniki konkursu przedstawiamy w niniejszym Biuletynie, a nagrody zostały uroczyście wręczone podczas IV Polskiego Kongresu Genetyki, który odbył się w dniach 10 - 13 września w Poznaniu.

*Prof. dr hab. Anna Skorupska
Przewodnicząca Zarządu Głównego
Polskiego Towarzystwa Genetycznego
w kadencji 2010-2013*

BADANIA MACIERZOWE W ONKOLOGII

Dr hab. Agata A. Filip

Zakład Genetyki Nowotworów Uniwersytetu Medycznego w Lublinie,
ul. Radziwiłłowska 11, 20-080 Lublin

Wprowadzenie

Nowotwory, podobnie jak inne choroby, towarzyszą człowiekowi od wieków. Pierwsze wzmianki, dotyczące chorób nowotworowych, znaleziono w staroegipskich papyrusach około 1600 roku p.n.e., a termin *karkinos*, oznaczający kraba lub raka wprowadził do słownictwa medycznego ojciec medycyny, Hipokrates (około 400 roku p.n.e.), opisując nowotwór piersi.

Nowotwór definiujemy, jako rozplem własnych komórek organizmu, zmienionych pod względem morfologicznym i czynnościowym. Dochodzi do niego wówczas, kiedy na skutek działania różnych czynników zewnętrznych i wewnątrzpochodnych następuje zachwianie delikatnej równowagi pomiędzy procesami proliferacji i naturalnej śmierci komórek. Punktem wyjścia jest pojedyncza komórka, która w wyniku zmian genetycznych i epigenetycznych może wyłamać się spod kontroli mechanizmów kontrolujących cykl komórkowy i apoptozę, co prowadzi do jej transformacji.

Transformacja nowotworowa (przemiana komórki prawidłowej w komórkę nowotworową) jest procesem złożonym i wieloetapowym. Nierozzerwalnie wiąże się on ze zmianami genomu, stąd możemy określić choroby nowotworowe mianem chorób genetycznych. Określenie to jest tym bardziej uprawnione, że – jak wiemy – istnieje wiele nowotworów, jak rak piersi czy rak jelita grubego, do których predyspozycje można odziedziczyć.

Zmiany genomu, obserwowane w trakcie transformacji, obejmują wiele różnych genów. Są wśród nich mutacje bardziej i mniej istotne, pierwotne i towarzyszące, związane z tylko jednym rodzajem nowotworu lub uniwersalne. Mogą być one wynikiem pierwszej, inicjującej mutacji, lub powstawać niezależnie. Liczba i sekwencja takich zmian (tworząca tak zwany tor mutacyjny) jest różna w

różnych nowotworach, od kilkunastu w przypadku rozrostów układu krwiotwórczego, do kilkudziesięciu w guzach litych. Zmiany istotne dla procesu nowotworzenia obejmują mutacje aktywujące protoonkogenów, mutacje znoszące działanie genów supresorowych i genów mutatorowych, a także – co wiadomo od niedawna – mutacje zmieniające ekspresję genów dla mikroRNA – cząsteczek regulujących ekspresję genów strukturalnych na poziomie potranskrypcyjnym. Skutki wszystkich tych zmian są identyfikowalne nie tylko na poziomie sekwencji DNA, ich efektem są także zmiany na poziomie RNA (zmiany transkryptomu) i białek (zmiany proteomu). Dodatkowo, od dawna już opisywane są w nowotworach określone zmiany wzoru metylacji DNA, czyli zaburzenia tzw. metylomu.

Zmiany molekularne, obserwowane w trakcie onkogenezy, mają istotne znaczenie nie tylko z punktu widzenia badacza nauk podstawowych, zajmującego się studiowaniem biologii komórek nowotworowych. Są one również kluczowe dla lekarzy klinicystów – onkologów klinicznych, hematoolkologów, chirurgów, radioterapeutów. Wiele z tych zmian ma bowiem już udowodnione znaczenie diagnostyczne, prognostyczne i predykcyjne, a do tych już uznanych wciąż dołączają nowe. Jest to ważne nie tylko dla wciąż niedoskonałej wczesnej diagnostyki nowotworów, warunkującej większe szanse całkowitego wyleczenia. Identyfikacja określonych zmian molekularnych w bardzo wielu przypadkach pozwala na stratyfikację chorych do określonych grup ryzyka oraz podjęcie właściwych decyzji terapeutycznych, często w oparciu o leki celowane, ukierunkowane na konkretny, zaburzony proces komórkowy (leczenie spersonalizowane).

Badania macierzowe

Obserwowany w ostatnim okresie szybki rozwój nowych technik molekularnych doprowadził do stworzenia metod, dzięki którym można analizować praktycznie cały genom, proteom, transkryptom czy metylom w trakcie jednego doświadczenia. Są to metody macierzowe.

Pierwsze macierze powstały w latach 90. i miały służyć głównie badaniu sekwencji DNA. Wkrótce potem pojawiły się na rynku tzw. macierze ekspresyjne,

dzięki którym oceniano profil ekspresji genów na poziomie RNA. Obecnie za pomocą technik macierzowych można również profilować ekspresję mikroRNA, oceniać ekspresję białek, badać oddziaływania pomiędzy białkami i DNA, modyfikacje chromatyny i wzór metylacji.

W przypadku macierzy oceniających DNA, RNA i mikroRNA zasadą metody jest hybrydyzacja odpowiednio przygotowanego materiału badanego do odpowiednich sond molekularnych. Sondy takie immobilizowane są najczęściej na szkle, plastiku lub odpowiednich membranach (macierze statyczne), mogą być także umocowane na wyznakowanych kuleczkach, zawieszonych w roztworze (macierze dynamiczne/przepływowe). Zazwyczaj hybrydyzowany jest jednocześnie materiał referencyjny (hybrydyzacja kompetycyjna), a efektywność reakcji ocenia się w odpowiednich czytnikach dzięki różnemu wyznakowaniu obu próbek. Najczęściej wykorzystywanymi macierzami tego typu są macierze CGH (Comparative Genomic Hybridization) umożliwiające wykrycie zmian typu addycji lub delecji, macierze SNP (Single Nucleotide Polymorphism), pozwalające nie tylko na wykrycie zmiany liczby kopii, lecz także wykrywające zmiany polimorficzne i niezwykle ważne w onkologii zjawisko utraty heterozygotyczności (LOH, Loss of Heterozygosity), oraz macierze ekspresyjne, stosowane do badań transkryptomu i profilowania ekspresji mikroRNA.

W przypadku macierzy białkowych i niektórych macierzy metylacyjnych wykorzystywana jest również reakcja antygen-przeciwciało (np. przeciwciała przeciwko zmetylowanej cytozynie), przy czym odmian takich macierzy jest wiele (np. macierze białkowe funkcjonalne, odwrotne lub wychwytyjące). W takich doświadczeniach materiał referencyjny badany jest zazwyczaj na osobnych matrycach, i wynik tego badania uwzględnia się na etapie analizy komputerowej.

Zaletą badań macierzowych jest możliwość przeskanowania całego genomu, transkryptomu czy proteomu w jednym eksperymencie. Doświadczenia takie jednak generują olbrzymią ilość danych, od których prawidłowej analizy zależy informatywność badania. Dlatego też ostatnie lata to niezwykle szybki rozwój bioinformatyki, zwłaszcza tej jej gałęzi, która zajmuje się badaniami macierzowymi. Podejść do uporządkowania danych macierzowych jest co

najmniej kilka. Po subtrakcji danych niespełniających podstawowych kryteriów i normalizacji pozostałych danych można poddać je grupowaniu (klasteryzacji) hierarchicznej, co wykorzystywane jest na przykład w grupowaniu genów, których ekspresja ze sobą koreluje. Można zastosować analizę głównych składowych (PCA, principal component analysis) uwidaczniając podobieństwa danych, jednocześnie odrzucając wartości skrajne. Analiza nadzorowana (supervised) pozwoli nam na przykład na grupowanie chorych zgodnie z wcześniej zdefiniowaną charakterystyką (np. rozrosty B i T komórkowe). Z kolei analiza nienadzorowana (unsupervised) umożliwi testowanie hipotezy czy badany profil ekspresji lub metylacji koreluje z charakterystyką kliniczną lub biologiczną choroby.

Zastosowanie badań macierzowych w onkologii

Badania macierzowe znajdują zastosowanie w wielu dziedzinach medycyny. Macierze CGH na przykład są znakomitym narzędziem identyfikacji zmian genomu we wrodzonych zespołach z towarzyszącym upośledzeniem umysłowym. Niewątpliwie jednak to właśnie onkologia, jako jedna z nauk medycznych o największym priorytecie, jest adresatką największych nadziei związanych z tego typu badaniami.

Wyniki przekrojowych badań macierzowych są istotne dla studiów biologii guzów. Pozwalają śledzić mechanizmy rozwoju nowotworów, a co za tym idzie poszerzają naszą wiedzę w zakresie ich patogenezy. Profilowanie ekspresji mikroRNA w guzach litych w odniesieniu do tkanek zdrowych pozwoliło stwierdzić, że profile takie nie tylko różnicują tkankę prawidłową i nowotworową, ale znacznie lepiej charakteryzują dany typ nowotworu niż profile ekspresji RNA (Volinia S. et al, PNAS 2006;103). MikroRNA odpowiadają za regulację ekspresji ponad 30% naszych genów (w tym genów związanych z onkogenezą), zatem znaczenie ich zaburzeń jest nie do przecenienia. Dodatkowo, cząsteczki te w formie stabilnej znajdujemy w płynach ustrojowych, co w połączeniu z faktem, że poziom tych „krążących” miRNA odpowiada poziomowi w tkankach nowotworu, czyni z nich niezwykle atrakcyjne i łatwo dostępne biomarkery.

Badania macierzowe pozwalają na znalezienie nowych zmian molekularnych, które mogą służyć jako czynniki diagnostyczne, prognostyczne i predykcyjne. Wyniki takich badań umożliwiają diagnozę w przypadku nowotworu o nieznanym punkcie wyjścia (3% rozpoznań w onkologii), określanie podtypu rozrostu nowotworowego (Mi S. et al, PNAS 2007;104), określanie stopnia zaawansowania choroby (Oehler VG. et al, Blood 2009;114), poszukiwanie nowych biomarkerów i sygnatur prognostycznych (Yong ASM. et al, Blood 2006;107), poszukiwanie czynników predykcyjnych (Lavallade H. et al, Leuk Res 2010;34) i wreszcie monitorowanie odpowiedzi na leczenie (Flamant S. et al, Haematologica 2010;95).

Aby móc bezpośrednio przełożyć wyniki badań macierzowych na postępowanie kliniczne, konieczna jest ich integracja z wynikami innych badań: molekularnych, cytogenetycznych, biochemicznych i klinicznych. Służyć temu mają dedykowane takiej integracji programy komputerowe, których coraz więcej pojawia się na rynku medycznym. Należą do nich, między innymi: VAMP – ogólnie dostępny program, umożliwiający wizualizację zmian typu delecji i addycji w połączeniu z profilem ekspresji genów, IGV (Integrative Genomic Viewer) – analizujący profil ekspresji genów, zmiany typu delecji/addycji, profil metylacji, RNAi oraz dane kliniczne (open source), czy też SEURAT – bazujący na środowisku JAVA, powiązany z oprogramowaniem statystycznym R program do zintegrowanej analizy wyników CGH, SNPs, profilu ekspresji genów i danych klinicznych (grupowanie prognostyczne np. FAB) (także open source).

Podsumowanie

Niewątpliwymi zaletami badań macierzowych jest ich zakres (badanie całego genomu czy też proteomu w jednym doświadczeniu) oraz wysoka rozdzielczość (identyfikacja zmian niewykrywanych np. metodami klasycznej cytogenetyki). Do tego typu badań nie są wymagane hodowle komórkowe, co nie tylko zwiększa dostępność materiału do analizy, umożliwia także wykonywanie badań retrospektywnych na wcześniej zbankowanych próbkach.

Do złych stron tych metod zaliczyć trzeba wysoki koszt odczynników i aparatury, ich czaso- i pracochłonność, konieczność międzylaboratoryjnej

standaryzacji technik i konieczność weryfikacji wyników (np. metoda FISH w przypadku macierzy CGH, metoda PCR w czasie rzeczywistym dla macierzy ekspresyjnych). Trzeba także pamiętać o pewnych ograniczeniach metodycznych – metody macierzowe nie wykryją zmiany, jeśli noszący ją klon komórkowy jest nieliczny (w zależności od metody przyjmuje się minimum 20-30% komórek), a stosując macierze genomowe CGH i SNP nie będziemy w stanie zidentyfikować zmian zrównoważonych (rearanzacji). I wreszcie - laboratorium prowadzące badania technikami macierzowymi nie poradzi sobie bez wsparcia dobrze przygotowanego bioinformatyka.

Wszystkie te ograniczenia sprawiają, że standardowe wykonywanie pełnoprofilowych badań macierzowych w onkologii nie jest zasadne ani z ekonomicznego, ani z klinicznego punktu widzenia. Sztuka kompromisu polega na wykorzystaniu badań naukowych do sporządzenia paneli kilku lub kilkunastu zmian molekularnych o znaczeniu diagnostycznym, prognostycznym czy predykcyjnym tak, aby realnie mogły być one wykorzystane u każdego chorego, umożliwiając precyzyjną diagnozę i wybór właściwego leczenia.

STRUKTURA ORGANIZACYJNA PTG

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

ZARZĄD GŁÓWNY TOWARZYSTWA

Przewodnicząca - **prof. dr hab. Anna Skorupska**

Zakład Genetyki i Mikrobiologii UMCS

ul. Akademicka 19, 20-033 Lublin

tel. (81) 537 59 72

e-mail: anna.skorupska@poczta.umcs.lublin.pl

Zastępca Przewodniczącej - **prof. dr hab. Monika Rakoczy-Trojanowska**

Katedra Genetyki, Hodowli i Biotechnologii Roślin SGGW, Warszawa

Zastępca Przewodniczącej - **prof. dr hab. Grzegorz Węgrzyn**

Katedra Biologii Molekularnej, Uniwersytet Gdański, Gdańsk

Sekretarz - **prof. dr hab. Wanda Małek**

Zakład Genetyki i Mikrobiologii UMCS

ul Akademicka 19, 20-033 Lublin

tel. (81) 537 59 76

e-mail: wanda.malek@poczta.umcs.lublin.pl

Skarbnik - **dr Monika Marek-Kozaczuk**

Zakład Genetyki i Mikrobiologii UMCS

ul Akademicka 19, 20-033 Lublin

tel. (81) 537 59 74

e-mail: monika.kozaczuk@poczta.umcs.lublin.pl

Członkowie Zarządu:

prof. dr hab. Krystyna Charon, Katedra Genetyki i Ogólnej Hodowli Zwierząt
SGGW, Warszawa

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

Komisja Nagród:

prof. dr hab. Waclaw Orczyk - przewodniczący (genetyka roślin)

e-mail: a.orczyk@ihar.edu.pl

prof. dr hab. Jerzy Bal (genetyka człowieka)

dr hab. Dorota Cieślak, prof. nadzwyczajny (genetyka zwierząt)

dr hab. Małgorzata Łobocka (genetyka mikroorganizmów)

dr hab. Grzegorz Bartoszewski (genetyka roślin)

Komisja Rewizyjna:

prof. dr hab. Krzysztof Kowalczyk - przewodniczący

prof. dr hab. Stefan Malepszy

dr hab. Janusz Kocki

Sąd Koleżeński:

prof. dr hab. Anna Nadolska-Orczyk

prof. dr hab. Andrzej Paszewski

prof. dr hab. Marek Świtoński

Zarządy Oddziałów Towarzystwa

Oddział Białostocki

Przewodnicząca - **dr n. med. Beata Stasiewicz-Jarocka** (UM, Białystok)

email: bstasiewicz@gmail.com

Sekretarz - dr n. med. Barbara Panasiuk (UM, Białystok)

Skarbnik - mgr Anna Sawicka (UM, Białystok)

Komisja Rewizyjna:

dr n. med. Maria Aleksandrowicz-Bukin (UM, Białystok)

dr n. med. Jolanta Zdrodowska (UM, Białystok)

mgr Katarzyna Kozłowska (UM, Białystok)

Oddział Gdański

Przewodniczący - **dr hab. Borys Wróbel**

e-mail: bwrobel@iopan.gda.pl

Sekretarz - mgr inż. Michał Jachimczak
Skarbnik - dr Monika Słomińska-Wojewódzka
Komisja Rewizyjna:
prof. dr hab. prof. dr hab. Grzegorz Węgrzyn
dr Marcin Łoś

Oddział Krakowski - brak działalności

Oddział Lubelski

Przewodnicząca - **prof. dr hab. Wanda Małek** (UMCS, Lublin)
e-mail: wanda.malek@poczta.umcs.lublin.pl
Wiceprzewodnicząca: - prof. dr hab. Grażyna Jezewska-Witkowska
(UP, Lublin) e-mail: grazyna.jezewska@up.lublin.pl
Sekretarz - dr Sylwia Wdowiak-Wróbel (UMCS, Lublin)
Skarbnik - dr hab. n. med. Janusz Kocki (UM, Lublin)
Członkowie Zarządu:
prof. dr hab. Anna Skorupska (UMCS, Lublin)
prof. dr hab. Halina Antosz (UM, Lublin)
prof. dr hab. Krzysztof Kowalczyk (UP, Lublin)
Komisja Rewizyjna:
prof. dr hab. Daniela Gruszecka (UP, Lublin)
dr hab. n. med. Agata Filip (UM, Lublin)
dr hab. Andrzej Mazur (UMCS, Lublin)

Oddział Łódzki

Przewodniczący - **prof. dr hab. Andrzej K. Kononowicz** (UŁ, Łódź)
E-mail: akononow@biol.uni.lodz.pl
Sekretarz - dr Violetta Macioszek (UŁ, Łódź)
Skarbnik - dr Renata Kontek (UŁ, Łódź)
Członek Zarządu - dr hab. Alina Błaszczyk, Prof. nadzw. UŁ(UŁ, Łódź)
Komisja Rewizyjna:
Prof. dr hab. Regina Osiecka - przewodnicząca (UŁ, Łódź)
Dr n. med. Marta Pacholczyk - członek (UM, Łódź)
Mgr Iwona Pinkier - członek (UM, Łódź)

Oddział Poznański

Przewodniczący - **prof. dr hab. Tadeusz Rorat** (IGR PAN, Poznań)
e-mail: tror@igr.poznan.pl
Sekretarz - doc. dr hab. Małgorzata Jędrzycka (IGR PAN, Poznań)
Skarbnik - dr Izabela Pawłowicz (IGR PAN, Poznań)
Członkowie Zarządu - doc. dr hab. Barbara Naganowska (IGR PAN, Poznań)
dr Agnieszka Kiełbowicz-Matuk (IGR PAN, Poznań)
Komisja Rewizyjna:
prof. dr hab. Zbigniew Broda (UP, Poznań)
doc. dr hab. Teresa Cegielska (IHAR, Poznań)
dr Lidia Błaszczyk (IGR PAN, Poznań)

Oddział Śląski

Przewodniczący – **prof. dr hab. Ewa Grzybowska** (Centrum Onkologii, Gliwice)
e-mail: ewagrzybowska@yahoo.com

Wiceprzewodniczący – prof. dr hab. Aleksander L. Sieroń (Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice) e-mail: alsieron@sum.edu.pl

Sekretarz - dr n. med. Małgorzata Lisik (Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice)

Skarbnik - dr n. med. Jacek Pilch (Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice)

Członek Zarządu:

dr Marek Gaj (Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice)

Oddział Szczeciński

Przewodniczący – **prof. dr hab Piotr Masojć** (Zachodniopomorski Uniwersytet Technologiczny w Szczecinie (ZUT)

e-mail: Piotr.Masojc@zut.edu.pl

Sekretarz - dr Beata Myśków (Zachodniopomorski Uniwersytet Technologiczny w Szczecinie (ZUT)

Skarbnik - dr inż. Miłosz Smolik (Zachodniopomorski Uniwersytet Technologiczny w Szczecinie (ZUT)

Komisja Rewizyjna:

dr Hanna Kulig (Zachodniopomorski Uniwersytet Technologiczny w Szczecinie (ZUT)

dr inż. Paweł Nawrotek (Zachodniopomorski Uniwersytet Technologiczny w Szczecinie (ZUT)

Oddział Warszawski

Przewodnicząca – **prof. dr hab. Krystyna Izabella Wolska** (UW, Warszawa)
e-mail: izabelaw@biol.uw.edu.pl

Sekretarz - dr Anna Kraczkiewicz – Dowjat (UW, Warszawa)

Skarbnik - dr Anna M. Grudniak (UW, Warszawa),

Komisja Rewizyjna:

Przewodnicząca Komisji: dr hab. Elżbieta Wirth – Dzieciołowska prof. nadzw (Centrum Onkologii, Warszawa)

Członkowie Komisji: prof. dr hab. Stefan Malepszy (SGGW, Warszawa)

prof. dr hab. Lech Zwierzchowski (Instytut Genetyki i Hodowli Zwierząt PAN, Jastrzębiec)

Oddział Wrocławski

Przewodniczący – **dr inż. Dariusz Zalewski** (UP, Wrocław)

e-mail: dariusz.zalewski@up.wroc.pl

Wiceprzewodnicząca – dr inż. Magdalena Zatoń-Dobrowolska (UP, Wrocław)

Sekretarz – dr Agnieszka Stembalska (AM, Wrocław)

Skarbnik – dr Robert Śmigiel (AM, Wrocław)

Członek Zarządu - dr hab. Romuald Kosina, prof. nadzw. UW (UW, Wrocław)

Komisja Rewizyjna:

Prof. dr hab. Ewa Sawicka-Sienkiewicz (UP, Wrocław)

Prof. dr hab. Krystyna Kromer (UW, Wrocław)

Prof. dr hab. Henryk Geringer (UP, Wrocław)

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 WYKONANE W POLSKICH LABORATORIACH OPUBLIKOWANE W 2012 ROKU

Polskie Towarzystwo Genetyczne przegłosowało propozycje Komisji Nagród (pracującej pod przewodnictwem prof. dr hab. Waclawa Orczyka) i przyznało coroczne nagrody za najlepsze prace z zakresu genetyki człowieka, zwierząt, roślin i mikroorganizmów, wykonane w polskich laboratoriach i opublikowane w 2012 roku.

Genetyka człowieka

Wertheim-Tysarowska¹ K, Sobczyńska-Tomaszewska^{2,3} A, Kowalewski C⁴, Skroński M⁵, Święckowski G², Kutkowska-Kaźmierczak A¹, Woźniak K⁴, Bal J.¹ „The COL7A1 mutation database”. Human Mutation (2012), 33 (2), 327-31

IF 5.686

¹Department of Medical Genetics, Institute of Mother and Child, Warsaw, Poland;

²Institute of Mother and Child, Warsaw, Poland;

³Health Care Center GENOMED, Warsaw, Poland;

⁴Department of Dermatology, Warsaw Medical University, Warsaw, Poland;

⁵Laboratory of Molecular Diagnostics and Immunology, National Institute of Tuberculosis and Lung Diseases, Warsaw, Poland

Streszczenie

Celem pracy było stworzenie internetowego ogólnodostępnego systemu gromadzenia danych dotyczących mutacji w genie *COL7A1* odpowiedzialnych za występowanie typu dystroficznego pęcherzowego oddzielania się naskórka (epidermolysis bullosa dytrophica).

Epidermolysis bullosa dytrophica jest warunkowaną genetycznie chorobą

skóry charakteryzującą się powstawaniem pęcherzy samoistnie i po ucisku mechanicznym o skrajnie zróżnicowanym przebiegu klinicznym – od łagodnych postaci zlokalizowanych do ciężkich uogólnionych zagrażających życiu. Choroba powodowana jest mutacjami w genie *COL7A1* kodującym kolagen typu VII – białko strukturalne warunkujące połączenie skóry właściwej z naskórkiem i może być dziedziczony zarówno w sposób autosomalny dominujący, jak i autosomalny recesywny. Wpływ poszczególnych mutacji na fenotyp pacjentów nie jest wyjaśniony, a badanie korelacji genotypowo-fenotypowych nie jest możliwe ze względu na ograniczoną liczbę danych. Jedynie część mutacji zidentyfikowanych w różnych ośrodkach na świecie była opisywana w piśmiennictwie, a dodatkowy problem stanowi także stosowanie niejednolitej nomenklatury w nazewnictwie mutacji.

Prezentowana w pracy baza „*COL7A1 gene variants database*” (<http://www.col7.info>) stanowi unikatowy zbiór mutacji oraz danych klinicznych (zarówno niepublikowanych, jak i publikowanych). Korzystanie z bazy jest ogólnodostępne, jednak dodanie nowych danych wymaga rejestracji i oceny kuratora. Sposób przedstawienia danych w bazie jest intuicyjny i przyjazny użytkownikowi – umożliwia szybkie i jednoznaczne znalezienie mutacji, a wszystkie dane mogą być przekształcone do formatu arkuszy kalkulacyjnych, co ułatwia opracowania statystyczne – wykazano na przykład, że rozkład mutacji warunkujących dominujące dziedziczenie choroby jest nieco inny, niż sugerowały wcześniejsze doniesienia literaturowe. Baza danych ma także wymierne znaczenie użytkowe dla celów diagnostyki molekularnej i poradnictwa genetycznego – umożliwia rzetelną interpretację wyników testów genetycznych. Stanowi pole współpracy lekarzy i genetyków











COL7A1 gene variants database

Home Data submission db CONTENT DEB research Molecular diagnostics

Main menu

- × About database
- × Curators
- × References
- × Contact
- × Technical information
- × Site Map
- × Help

Database information

-  [Graphic view of mutation](#)
-  [g.COL7A1 ref. seq.](#)
-  [c.COL7A1 ref. seq.](#)
-  [COL7A1 protein seq.](#)
-  [Mutation search](#)
-  [Statistics](#)
-  [COL7A1 general information](#)
-  [COL7A1 in other databases](#)
-  [COL7A1 in other organisms](#)
-  [Bioinformatic tools](#)

Genetyka zwierząt

Kowalczykiewicz D¹, Pawlak P², Lechniak D², Wrzesinski J¹ „Altered Expression of Porcine Piwi Genes and piRNA during Development”. PLoS ONE (2012), 7(8):e43816. doi: 10.1371/journal.pone.0043816.

IF 4.092

¹ Institute of Bioorganic Chemistry, Polish Academy of Sciences, Poznań, Poland;

² Department of Genetics and Animal Breeding, University of Life Sciences, Poznań, Poland

Streszczenie

Procesy rozrodu należą do najważniejszych procesów życiowych organizmów zapewniając przetrwanie gatunku. W ostatnich latach wykazano ważność nowej rodziny małych RNA – piRNA oraz będących ich nieodłączną częścią białek Piwi w post-transkrypcyjnej regulacji ekspresji genów podczas rozrodu ssaków. Stwierdzono także, że zaburzenia mechanizmów biogenezy piRNA oraz białek Piwi mają dramatyczne konsekwencje dając niepełne zwierzęta podczas procesów reprodukcji.

W przeprowadzonych badaniach wykazaliśmy, że ekspresja genów *piwi* kodujących białka Piwi u naszego modelowego ssaka świni domowej (*S.scrofa*). jest tkankowo specyficzna i występuje wyłącznie w gonadach. Zidentyfikowane u

S. scrofa trzy białka Piwi zawierają 861, 985 oraz 853 aminokwasów odpowiednio dla białek Piwil1, Piwil2 i Piwil4 oraz są zachowawcze, przy czym ich sekwencja aminokwasowa najbardziej odpowiada białkom Piwi występującym u człowieka.

Stosując technikę PCR w czasie rzeczywistym stwierdziliśmy, że poziom mRNA białek Piwi zmienia się podczas rozwoju tego ssaka. Najwyższa ekspresja z pośród badanych genów *piwi* występowała dla genu kodującego białko Piwil1 u samców *S. scrofa* dojrzałych płciowo. Z drugiej strony w gonadach kilkudniowych samców poziom mRNA dla białka Piwil1 był dwa razy niższy, podczas gdy dla białka Piwi2 dwukrotnie wyższy niż dla osobników dorosłych. Natomiast największą 34-krotną różnicę zaobserwowano w poziomie ekspresji genu białka Piwil4 pomiędzy samcami kilkudniowymi a dojrzałymi płciowo.

W jajnikach loszek dojrzałych jak i niedojrzałych płciowo poziom mRNA dla białek Piwi był znacznie obniżony w porównaniu do jąder. Ekspresja genu białka Piwil1 w jajnikach samicy dojrzałej płciowo była około 2000 razy niższa niż jądrach młodego samca. Natomiast poziom mRNA białka Piwil2 był ponad 40 krotnie niższy. Generalnie wyższą ekspresję genów *piwi* obserwowano w jajnikach młodych samic, przy czym najwyższą dla genu *piwil2*. Natomiast w oocytach *S. scrofa* poziom mRNA białek Piwi był podobny do ustalonego dla jajników. Ekspresja genu *piwil1* była najwyższa, podczas gdy ekspresja genu *piwil4* była praktycznie niewykrywalna.

Ekspresja cząsteczek piRNA u *S. scrofa* jest ograniczona do gonad osobników dojrzałych płciowo. Ponadto w jądrach stwierdzono występowanie 29-31 nukleotydydych cząsteczek piRNA natomiast piRNA występujące w jajnikach są dłuższe - 30-32 nukleotydowne.

Genetyka roślin

Bielewicz D, Dolata J, Zielezinski A, Alaba S, Szarzyńska B, Szcześniak M W, Jarmołowski A, Szweykowska-Kulińska Z, Karłowski W. "mirEX: a platform for comparative exploration of plant pri-miRNA expression data". *Nucleic Acids Research* (2012), Jan;40 (Database issue): D191-7. doi: 10.1093/nar/gkr87

IF 8.026

Zakład Ekspresji Genów i Pracownia Bioinformatyki, Instytut Biologii

Molekularnej i Biotechnologii, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu,
Umultowska 89, 61-614 Poznań

Streszczenie

Baza danych mirEX pozwala śledzić ekspresję pierwotnych transkryptów genów mikro RNA (pri-miRNA) u roślin. Jak dotąd baza ta zawiera profile ekspresji 190 genów mikro RNA *Arabidopsis thaliana* uzyskane techniką RT-qPCR. W przeciwieństwie do innych publicznie dostępnych baz danych interfejs mirEX umożliwia równoczesne porównanie poziomu ekspresji wszystkich (lub wybranych przez analizującego) genów mikro RNA w różnych organach (m.in. liście rozety, kwiaty) i fazach rozwoju rośliny (siedem stadiów rozwojowych, między innymi nasiona, siewki). Dane te są przygotowane do analiz w formie bardzo przyjaznej dla użytkownika: Poprzez prosty system pytań, bez konieczności wprowadzania danych przy pomocy klawiatury, można uzyskać wykresy dynamiki profilów ekspresji pri-miRNA. Baza danych mirEX zamieszcza również modele struktur drugorzędowych poszczególnych pre-miRNA, wyniki dostępnych publicznie głębokich sekwencjonowań krótkich RNA (sRNA), szczegóły procedur eksperymentalnych, a także linki do zewnętrznych stron internetowych, istotnych z punktu widzenia informacji na temat roślinnych miRNA. Dzięki temu korzystając z bazy danych mirEX można mieć dostęp do wszystkich ważnych informacji na temat mikro RNA *Arabidopsis*. Baza danych mirEX znajduje się pod adresem internetowym: <http://bioinfo.amu.edu.pl/mirex>

Genetyka mikroorganizmów

Drozd M.¹, Piekarowicz A.¹, Bujnicki J.M.^{2,3}, Radlińska M.¹ „*Novel non-specific DNA adenine methyltransferases*”. *Nucleic Acids Research* (2012) **40**, 2119-2130.

IF=8.026

¹Department of Virology, Institute of Microbiology, Faculty of Biology, University of Warsaw, Miecznikowa 1, 02-096 Warsaw;

²Laboratory of Bioinformatics and Protein Engineering, International Institute of Molecular and Cell Biology, ul. Ks. Trojdena 4, 02-109 Warsaw;

³Laboratory of Bioinformatics, Institute of Molecular Biology and Biotechnology, Faculty of Biology, Adam Mickiewicz University, ul. Umultowska 89, 61-614 Poznan

Streszczenie

Bakteryjne systemy restrykcji-modyfikacji (R-M) funkcjonują jak genetyczny system immunologiczny, który tnie obcy DNA (np. bakteriofagowy) infekujący komórkę gospodarza. W systemie R-M wyróżnia się dwie aktywności enzymatyczne: endonukleolityczną (REaza) oraz modyfikującą (metylotransferaza DNA, MTaza), które rozpoznają w DNA tę samą, specyficzną sekwencję. MTaza modyfikuje określoną zasadę w sekwencji rozpoznawanej. Jeśli sekwencja docelowa nie jest zmetylowana, REaza przeprowadza cięcie endonukleolityczne DNA. Bakteriofagi stosują różne strategie, aby uniknąć restrykcji. Często kodują enzymy modyfikujące nukleotydy w DNA, co prowadzi do ochrony ich genomowego DNA w komórkach gospodarza zawierających systemy R-M. Bakteriofag Mu koduje gen *mom* odpowiedzialny za nietypową modyfikację adeniny do N⁶-(1-acetamido)-adeniny, która to warunkuje ochronę jego DNA przed cięciem wieloma REazami. W sekwencjach profagowych, podobnych w organizacji strukturalnej do genomu łagodnego faga Mu, a obecnych w *Haemophilus influenzae* Rd (FluMu), *Neisseria meningitidis* type A strain Z2491 (Pnme1) i *H. influenzae* biotyp aegyptius ATCC 11116 brak genu kodującego Mom. Natomiast w miejscu zajmowanym przez gen *mom* w fagu Mu, znajduje się niespokrewniony gen kodujący metylotransferazę DNA modyfikującą adeninę do N-metyloadeniny (m⁶A).

Nasza praca dotyczy zidentyfikowania i scharakteryzowania trzech MTaz DNA (odpowiednio Hia5 z *H. influenzae* biotyp aegyptius ATCC 11116, Nme1821z *N. meningitidis* typ A Z2491 oraz Hin1523 z *H. influenzae* Rd), posiadających właściwości dotąd nie odkryte u jakiegokolwiek innego enzymu z nadrodziny metylaz DNA. Analizowane MTazy katalizują intensywną modyfikację adeniny do N⁶-metyloadeniny sięgającą aż 61% w przypadku enzymu Hia5 i substratu DNA faga lambda. Analiza kinetyczna wykazała, że wszystkie reszty adeninowe w DNA (z przypuszczalnym wyłączeniem traktów poly(A)) mogą być substratem tych enzymów. Jest to pierwszy przykład egzocyklicznej metylotransferazy DNA

o tak wysokim stopniu niespecyficzności.

W pracy zaprezentowano jedno z potencjalnych zastosowań takiej właściwości MTaz DNA - określanie wrażliwości enzymów restrykcyjnych na obecność zmetylowanej adeniny w sekwencjach przez nierozpoznawanych. Enzymy restrykcyjne są podstawowym narzędziem w biologii molekularnej i znajomość takiej cechy REaz jest podstawą wielu metodologii. Szesnaście REaz o nieznannej wcześniej wrażliwości na obecność m⁶A w ich sekwencji rozpoznawanej okazało się być wrażliwymi na ten typ modyfikacji. Wiedza czy określona REaza jest wrażliwa na modyfikację w sekwencji rozpoznawanej może być wykorzystana do analizy wzoru lokalnej modyfikacji lub do ustalenia statusu metylacji w genomowym DNA. Postulowanym zastosowaniem nowoodkrytych MTaz jest użycie ich do badania, jak dotąd słabo scharakteryzowanego, wpływu metylacji adeniny w DNA u wyższych eukariota.

Przeszukanie baz danych z użyciem sekwencji aminokwasowej Hia5 pozwoliło na znalezienie wielu ściśle spokrewnionych białek, co sugeruje dość powszechne występowanie MTaz DNA, modyfikujących adeninę do m⁶A, o podobnych właściwościach tj. o ekstremalnie zrelaksowanej specyficzności. Co ciekawe geny MTaz wszystkich zidentyfikowanych homologów Hia5 były obecne w sekwencjach profagowych genomów bakterii będących patogenami lub komensalami ssaków, w tym człowieka. Nie można, więc wykluczyć udziału zidentyfikowanych MTaz lub innych białek kodowanych w tych sekwencjach profagowych w wirulencji ich bakteryjnych gospodarzy.

GRANTY PTG DLA STUDENCKICH KÓŁ NAUKOWYCH

Na konkurs o finasowanie grantów Studenckich Kół Naukowych wpłynęły 4 wnioski. Akceptację o finasowanie uzyskał grant opracowany przez Studenckie Koło Naukowe działające przy Katedrze i Zakładzie Biologii Ogólnej, Molekularnej i Genetyki Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach zatytułowany „**Poszukiwanie związku między polimorfizmem sekwencji promotorowej genu kodującego podjednostkę TERT telomerazy, a**

występowaniem cukrzycy u pacjentów otyłych w podeszłym wieku”.

SPRAWOZDANIE Z DZIAŁALNOŚCI ODDZIAŁÓW PTG W ROKU 2012

Białostocki Oddział PTG

Białostocki Oddział Polskiego Towarzystwa Genetycznego łącznie z Podlaskim Stowarzyszeniem Pomocy Dzieciom z Porażeniem Mózgowym Jasny Cel zorganizował jedno posiedzenie naukowe.

1. „W świecie Retta” - Prof. dr hab. Alina Midro

Gdański Oddział PTG

1. W roku 2012 Oddziału Gdański PTG zaangażował się w organizację międzynarodowej konferencji dla młodych naukowców w Gdańsku:

25 - 27 May 2012 - *10th Workshop on Bioinformatics* w połączeniu z *5th Symposium of the Polish Bioinformatics Society*. Strona oraz opis konferencji:

PTBI 2012

<http://ptbi.org.pl/PTBI2012/>

The Workshop on Bioinformatics for PhD students has been organized every year since 2003. One of its goals is to promote collaboration between Polish bioinformatic research groups. The Workshop is the venue for presentation of results open to young researchers (PhD students and recent graduates). The participants are encouraged to discuss their work both in the formal setting (short presentations, poster sessions) and during social events. The official language of the Workshop is English. Since 5 years the Workshop is organized as a Symposium of the Polish Bioinformatics Society, with joint sessions/registration.

Krakowski Oddział PTG

Zarząd Oddziału nie złożył sprawozdania

Lubelski Oddział PTG

W roku 2012 Lubelski Oddział Polskiego Towarzystwa Genetycznego zorganizował 5 spotkań naukowych:

1. 21 marca 2012. Prof. dr hab. Krzysztof Kowalczyk, Instytut Genetyki, Hodowli i Biotechnologii Roślin Uniwersytetu Przyrodniczego w Lublinie „Transgeneza i cisgeneza w doskonaleniu roślin”
2. 17 kwietnia 2012. Dr Katarzyna Cieślik, Baylor College of Medicine, Houston, USA „Endogenous Cardiac Mesenchymal Stem Cells in the Aged Heart”
3. 24 kwietnia 2012. Dr Sabina Chebotar South Plant Biotechnology Center NAASU Odessa, Ukraine „Molecular analysis of genetic polymorphism in Ukrainian wheat genetic pool”
4. 22 października 2012. Dr hab. Małgorzata Cytryńska Zakład Immunobiologii, UMCS w Lublinie „Naturalne peptydy przeciwdrobnoustrojowe – terapeutyki przyszłości?”
5. 18 grudnia 2012. Prof. dr hab. Grażyna Ginalska z Katedry i Zakładu Biochemii i Biotechnologii, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej Uniwersytet Medyczny w Lublinie „Wielofunkcyjny substytut kostny -blaski i cienie komercjalizowania wynalazku”.

W 2012 roku PTG Oddział Lublin był również współorganizatorem I Konkursu Wiedzy Genetycznej dla uczniów szkół ponadgimnazjalnych.

Przekazana przez Zarząd Główny kwota 1000 PLN przekazana została na sfinansowanie nagród w postaci książek dla finalistów etapu wojewódzkiego.

Łódzki Oddział PTG

Zarząd Oddziału nie złożył sprawozdania z działalności w roku 2012

Poznański Oddział PTG

W roku 2012 Zarząd Poznańskiego Oddziału PTG zorganizował 7

seminariów naukowych, podczas których wygłoszono następujące referaty:

1. Waldemar Marczewski, Pracownia Biotechnologii, IHAR-PIB, Oddział w Młochowie „Architektura genetyczna kumulacji węglowodanów w ziemniaku” 12 kwietnia 2012;
2. Iwona Bartkowiak-Broda, Instytut Hodowli i Aklimatyzacji Roślin - PIB, Oddział w Poznaniu „Programy badań i hodowli rzepaku w Polsce i w świecie” 9 maja 2012;
3. Jan Sadowski, Zakład Biotechnologii, Instytut Biologii Molekularnej i Biotechnologii, Wydział Biologii, UAM w Poznaniu; Instytut Genetyki Roślin PAN; „Wstępne wyniki resekwencjonowania genomów: wpływ INDELi i transpozonów na strukturę, funkcje i (r)ewolucję genomów roślinnych” 20 czerwca 2012;
4. Ana Maria Planchuelo, National University of Cordoba, Argentyna „Where the native *Lupinus* grows and where the cultivated species of lupins can be cropped” 22 sierpnia 2012;
5. Dilantha Fernando, Dept. of Plant Science, University of Manitoba, Winnipeg, Kanada “Understanding the good, the bad and the ugly of wheat and rapeseed genetics to two important ascomycetous fungal pathogens causing *Fusarium* head blight and blackleg diseases” - wspólne zebranie członków Polskiego Towarzystwa Genetycznego - Oddział w Poznaniu i Polskiego Towarzystwa Fitopatologicznego - Oddział w Poznaniu, 11 września 2012;
6. Alina Liersch, Zakład Genetyki i Hodowli Roślin Oleistych, IHAR-PIB Oddział w Poznaniu „Koegzystencja różnych typów odmian rzepaku - uwarunkowania środowiskowe i genetyczne” 20 listopada 2012;
7. Andrzej Wojciechowski, Katedra Genetyki i Hodowli Roślin, UP w Poznaniu „Znaczenie krzyżowania oddalonego w doskonaleniu roślin uprawnych” 5 grudnia 2012.

Śląski Oddział PTG

W roku 2012 Zarząd Śląskiego Oddziału PTG zorganizował 2 spotkania

naukowe, podczas których wygłoszono referaty:

1. „Identyfikacja nowych alleli genów potencjalnie związanych z rozwojem systemu korzeniowego u jęczmienia oraz ich analiza funkcjonalna”- mgr Miriam Szurman, 28.03.2012
2. „Analiza funkcjonalna czynnika transkrypcyjnego ERF022 zaangażowanego w proces somatycznej embriogenezy u *Arabidopsis thaliana*.”- mgr Katarzyna Nowak, 6.06.2012

Szczeciński Oddział PTG

W roku 2012 Zarząd Szczecińskiego Oddziału PTG zorganizował jedno spotkanie naukowe:

1. „VSEs – klucz do długowieczności”- prof. dr hab. Mariusz Ratajczak, 11.01.2012
2. „Approaching agronomical important genes in rye by comparative genetics”- dr Bernd Hackauf, 19.10.2012
3. „Genom *Borrelia* sp. – wyjątek w świecie bakterii”- dr hab. Beata Wodecka, 07.12.2012

Warszawski Oddział PTG

W roku 2012 Zarząd Warszawskiego Oddziału PTG zorganizował osiem spotkań naukowych, podczas których wygłoszono referaty:

1. „Quo vadis *Yersinia pestis*? Ewolucja patogennych gatunków z rodzaju *Yersinia*”- dr hab. Katarzyna Brzostek, 27.01.2012
2. Charakterystyka oraz adnotacja strukturalna i funkcjonalna roślin na przykładzie ogórka (*Cucumis sativus* L.)- prof. dr hab. Zbigniew Przybecki, 24.02.2012
3. „Nobel 2011 w dziedzinie fizjologii i medycyny – dwa rodzaje odporności”- dr hab. Nadzieja Drela, 30.03.2012
4. „CRISPR – sposób na faga”- 27 kwietnia, dr Anna Łasica, 27.04.2012
5. „Rola białek z rodziny PPR w komórkach drożdży *Saccharomyces cerevisiae* i *Candida albicans*”- dr Karolina Łabędzka-Dmoch, 25.05.2012

6. „Metody typowania genetycznego prątków gruźlicy (*Mycobacterium tuberculosis*)” - dr Tomasz Jagielski, 26.10.2012
7. „Wykorzystywanie RNAi w analizie funkcjonalnej genów u zbóż” - dr Sebastian Gasparis, 30.11.2012
8. „Zaburzenia metabolizmu żelaza na tle genetycznym” - dr hab. Paweł Lipiński, 14.12.2012

Wrocławski Oddział PTG

W roku 2012 Oddział Wrocławski Polskiego Towarzystwa Genetycznego zorganizował 8 spotkań naukowych:

1. „Wrocławskie Forum Biologii” - 8.03.2012, pod patronatem: Wrocławskiego Forum Biologii Eksperymentalnej, w skład którego wchodzi między innymi Polskie Towarzystwo Genetyczne
2. „Microsporidiosis of immunocompetent hosts”, RNDr. Bohumil Sak, PhD oraz „Diversity and specificity of *Cryptosporidium* spp. in domestic and wild animals” - doc. ing. Martin Kváč, PhD, 26.04.2012
3. „Dzieci z chorobami rzadkimi – leczenie, rehabilitacja, edukacja” – konferencja pod patronem PTG Oddział Dolnośląski, Katedry i Zakładu Genetyki UM we Wrocławiu, Wydziału Nauk o Zdrowiu Neurologopedii Klinicznej UM we Wrocławiu, Fundacji „Potrafię Pomóc” na Rzecz Dzieci Niepełnosprawnych z Wadami Rozwojowymi, Ośrodka Rehabilitacyjnego „Otto Prodent”, Stowarzyszenia Na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i ich Rodzin „Wspólnie”, Fundacji L'Arche - 12.05.2012
4. „Wykorzystanie metod biotechnologicznych do otrzymywania podwojonych haploidów” - dr hab. Renata Galek, 10.10.2012
5. „Wybrane metody statystyki matematycznej przydane w analizie jednopowtórzeniowych doświadczeń genetyczno-hodowlanych” - prof. dr hab. Zygmunt Kaczmarek, 17.10.2012
6. „Markery białkowe – nowe kierunki badań” - dr Jerzy Drzewiecki, 24.10.
7. „Cytoplazmatyczna męska sterylność u roślin – podłoże genetyczne oraz znaczenie w hodowli żyta i pszenżyta” - dr hab. Stefan Stojalowski, -14.11.2012

8. „Kukurydza – aktualny stan oraz perspektywy hodowli i uprawy” - dr Roman Warzecha, 12.12.2012

INFORMACJE ZARZĄDU GŁÓWNEGO PTG

PROTOKÓŁ Z ZEBRANIA ZARZĄDU GŁÓWNEGO PTG W DNIU 19.06.2012 ROKU

Pierwsze zebranie Zarządu Głównego PTG w roku 2012 odbyło się 19 czerwca w Zakładzie Genetyki, Hodowli i Biotechnologii Roślin SGGW w Warszawie. W zebraniu uczestniczyło 11 osób.

Program spotkania:

1. Dyskusja nad poprawkami do Statutu PTG
2. Wstępne informacje o IV Polskim Kongresie Genetyki - prof. Tadeusz Rorat
3. Informacje o konkursie na roczne nagrody PTG i granty – prof. Waław Orczyk
4. Informacje o biuletynie za rok 2011
5. Wniosek o dofinansowanie konferencji naukowej
6. Sprawy bieżące i wolne wnioski

Punkt 1. Dyskusja nad poprawkami do Statutu PTG

Przewodnicząca Zarządu Głównego PTG, prof. dr hab. Anna Skorupska, przedstawiła proponowane przez członków Towarzystwa zmiany w statucie PTG. Pierwsza propozycja to zmiana nazwy „Przewodniczący(a) PTG” na „Prezes(ka) PTG”, wiceprzewodniczący(a) PTG na wiceprezes(ka) PTG (we wszystkich punktach Statutu PTG), która została przegłosowana 10-oma głosami na „Tak” przy 1 głosie wstrzymującym.

Kolejne zmiany w statucie PTG to:

Rozdział I

§ 4 Towarzystwo może powoływać oddziały.

§ 6 Towarzystwo używa pieczęci „Polskie Towarzystwo Genetyczne Zarząd

Główny lub Zarząd Oddziału w”.

Rozdział III

§ 12 wykreślić punkt 4 - „korzystania ze księgozbiorów Towarzystwa”

§ 17 Członkostwo zwyczajne ustaje na skutek:

punkt 2 „skreślenie przez Zarząd Oddziału z powodu zalegania z opłata składek członkowskich przez okres 3 lat”

Rozdział V

§ 35 punkt 1 „Oddział powstaje na podstawie uchwały Zarządu Głównego na wniosek co najmniej 15 członków zwyczajnych Towarzystwa”

§ 35 punkt 2 „Teren działania Oddziału i miejsce siedziby ustala Zarząd Główny „

§ 43 wykreślić punkt 3 „opracowywanie preliminarzy budżetowych i przedkładanie ich do zatwierdzenia Zarządowi Głównemu”

Rozdział VII

§ 50 „Majątek Towarzystwa mogą stanowić nieruchomości, ruchomości i Fundusze”

§ 52 „Na własne potrzeby oddziały mogą zatrzymać połowę składek swych członków. Połowę składek członkowskich i wpisowe przekazują do Zarządu Towarzystwa.

§ 53 wykreślić punkt 2 „To samo dotyczy Oddziałów, posiadających osobowość prawną: wymagane są podpisy przewodniczącego Oddziału, sekretarza oraz skarbnika oddziału.

Rozdział VIII

§ 54 „..... Głosowanie w pierwszym terminie może odbyć się w przypadku obecności, co najmniej $\frac{1}{4}$ upoważnionych do głosowania, a w drugim terminie - niezależnie od liczby obecnych”.

§ 55 Uchwałę o rozwiązaniu się Towarzystwa podejmuje Zwyczajny lub Nadzwyczajny Walny Zjazd Towarzystwa większością $\frac{1}{4}$ głosów w pierwszym terminie.....”

Punkt 2. Wstępne informacje o IV Polskim Kongresie Genetyki - prof. Tadeusz Rorat

Prof. dr hab. Tadeusz Rorat przedstawił propozycję zorganizowania IV PKG w Centrum Kongresowo-Dydaktycznym UM w Poznaniu i obsługi Kongresu przez fundację BOKiZ z UM w Poznaniu. Zaprezentował zakres działań fundacji BOKiZ przy obsłudze Kongresu oraz przewidywane koszty po stronie wydatków i wpływów.

Członkowie Zarządu Głównego PTG zaakceptowali 11-oma głosami na „Tak” obsługę Kongresu przez fundację BOKiZ.

Zarząd Główny PTG zalecił maksymalne ograniczenie kosztów obsługi Kongresu przez fundację BOKiZ i skorygowanie kosztów niektórych usług wymienionych we wstępnym kosztorysie przygotowanym przez BOKiZ.

Członkowie Zarządu PTG nie wyrazili zgody na obsługę księgową Kongresu przez fundację BOKiZ. Zdaniem ZG PTG, obsługę księgową Kongresu powinien wziąć na siebie główny organizator Kongresu. Dalsza dyskusja w tej sprawie odbędzie się drogą elektroniczną.

Prof. Tadeusz Rorat zaproponował prezentację doniesień zjazdowych nie w formie posterów, ale na przenośnych odtwarzaczach multimedialnych (iPodach), na co zebrani nie wyrazili zgody (10 osób było przeciw, 1 osoba zaakceptowała tę propozycję).

Pan prof. Tadeusz Rorat podejmie starania o rozwiązanie tego problemu z kierownictwem Centrum Kongresowo-Dydaktycznego.

Zarząd Główny zaakceptował 11 głosami na „Tak” następujące propozycje opłat za uczestnictwo w Kongresie:

- a) 450 zł (1-szy termin) i 500 zł (2-gi termin) dla członków PTG oraz 500 zł (1-szy termin) i 550 zł (2-gi termin) dla uczestników Kongresu, którzy nie są członkami PTG.
- b) 200 zł (1-szy termin) i 250 zł (2-gi termin) dla doktorantów i studentów.

Punkt 3. Informacje o konkursie na roczne nagrody PTG i granty – prof. Waław Orczyk

Prof. Waław Orczyk – przewodniczący Komisji Nagród, przedstawił propozycje corocznych nagród PTG za najlepsze prace eksperymentalne z

czterech dziedzin genetyki. Wszystkie propozycje Komisji Nagród zostały zaakceptowane przez Zarząd PTG. Został również wybrany do finansowania jeden grant spośród 3 zgłoszonych grantów studenckich.

Punkt 4. Informacja dotycząca biuletynu za rok 2012

Przewodnicząca ZG PTG, prof. Anna Skorupska, zaproponowała, aby laureaci nagród PTG za rok 2012 przygotowali krótkie doniesienia opisujące najważniejsze osiągnięcia naukowe przedstawione w nagrodzonych publikacjach. Streszczenia te zostały umieszczone w bieżącym biuletynie (2012). Propozycja ta została zaakceptowana wszystkimi 11 głosami.

Punkt 5. Wniosek o dofinansowanie konferencji naukowej

Przewodnicząca PTG, prof. Anna Skorupska poinformowała Zarząd Główny PTG o wniosku Komitetu Organizacyjnego Konferencji Genetyka Nowotworów 2012, która odbędzie się 28.09.2012 r. w Lublinie, o wsparcie finansowe w wysokości 2000 zł. Zarząd Główny 11 głosami na „Tak” wyraził zgodę na dofinansowanie wspomnianej konferencji w wysokości 1500 zł.

Punkt 6. Sprawy bieżące i wolne wnioski

Dr Monika Marek-Kozaczuk, skarbnik PTG, zapoznała członków Zarządu PTG z pismem przewodniczącej Polskiej Sekcji EEMS o przekazanie składek członkowskich Polskiej Sekcji EEMS za lata 2007-2012 na konto „European Environmental Mutagen Society (EEMS)”. Polska Sekcja EEMS działa jako samodzielna sekcja Polskiego Towarzystwa Genetycznego, a składki członkowskie, jak pisze przewodnicząca Polskiej Sekcji EEMS powinny być odprowadzane na konto główne EEMS. Do pisma dołączone są potwierdzenia wykonania wpłaty na konto Zarządu Głównego PTG. Zarząd PTG, po dyskusji dotyczącej przekazania składek członkowskich na konto główne EEMS, zdecydował 11 głosami na „Tak” o przekazaniu wyżej wspomnianych składek członkowskich Polskiej Sekcji EEMS na konto EEMS.

Przewodnicząca ZG PTG, prof. Anna Skorupska zobowiązała się

poinformować przewodniczącą Polskiej Sekcji EEMS o konieczności wpłat składek członkowskich i wpisowego przez członków Polskiej Sekcji EEMS na konto ZG PTG.

**PROTOKÓŁ Z ZEBRANIA ZARZĄDU GŁÓWNEGO PTG W WARSZAWIE
W DNIU 25.10.2012 ROKU**

W dniu 25.10 2012 r. w sali seminaryjnej Zakładu Genetyki, Hodowli i Biotechnologii Roślin SGGW w Warszawie odbyło się zebranie Zarządu Głównego PTG. W zebraniu uczestniczyło dziesięć osób będących członkami Zarządu PTG.

Program spotkania:

1. Informacja o organizacji IV Polskiego Kongresu Genetyki - prof. Tadeusz Rorat
2. Przedstawienie poprawionego Statutu PTG
3. Zatwierdzenie wyników konkursu PTG na najlepsze prace genetyczne w 2011 r. oraz granty studenckie – prof. Waław Orczyk
4. Informacje o biuletynie za rok 2012
5. Sprawy bieżące i wolne wnioski

Głównym punktem zebrania była informacja prof. Tadeusza Rorata dotycząca organizacji IV Kongresu Genetyki, który odbędzie się w Poznaniu w dniach 11-13 września 2013 r. Przedmiotem dyskusji była sprawa wykładów plenarnych i refundacji kosztów podróży, hotelu i diet prelegentom. Wszyscy wykładowcy plenarni, zgodnie z tradycją, będą zwolnieni z powyższych kosztów. Główna dyskusja dotyczyła wykładów sesyjnych. Zebrani przegłosowali, wszystkimi głosami na „tak”, że wykładowcy sesyjni będą zwolnieni tylko z opłaty zjazdowej. Prof. dr hab. T. Rorat zaapelował o zgłaszanie propozycji prelegentów wykładów plenarnych. Prof. A. Skorupska zwróciła uwagę, że wśród wykładowców plenarnych powinni być polscy uczeni.

Następnie poruszono sprawę członkostwa honorowego PTG. Członkostwo honorowe nadawane jest na Walnym Zebraniu PTG. Zaproponowano kandydaturę prof. dr hab. Piotra Węgleńskiego na członka honorowego PTG. Prof.

A. Skorupska porozumie się ze współpracownikami prof. dr hab. Piotra Węgleńskiego w sprawie przygotowania niezbędnych materiałów i laudacji.

Następny punkt zebrania to zmiany w statucie PTG zaproponowane na wcześniejszym zebraniu Zarządu w dniu 19.06.2012.

Kolejny punkt to zatwierdzenie wyników konkursu PTG na najlepsze prace oryginalne z czterech działów genetyki tj. genetyki mikroorganizmów, roślin, zwierząt i człowieka, wykonane w polskich laboratoriach i opublikowane w 2011 roku oraz wyników konkursu o granty studenckie. Prof. Waław Orczyk przedstawił wyniki prac Komisji Nagród. Główna dyskusja Zarządu Głównego PTG dotyczyła zaproponowanej do nagrody pracy z działu „Genetyka człowieka” **Early-onset seizures due to mosaic exonic deletions of CDKL5 in a male and two females**”. Genetics in Medicine (2011) 13(5): 447-452., IF 4.762 autorstwa M. Bartnik, K. Derwińskiej, M. Gos, E. Obersztyn, K.E. Kołodziejkiej, Ayelet Erez, A. Szpecht-Potockiej, Ping Fang, I. Terczyńskiej, H Mierzewskiej, Naomi J. Lohr, Gary A. Bellus, T. Reimschisel, E. Bocian, T. Mazurczaka, Sau Wai Cheung i P. Stankiewicz, która wg. zebranych członków Zarządu PTG, mimo bardzo wysokiej oceny Komisji Nagród, nie może być wyróżniona ze względu na udział w jej realizacji kilku osób z zagranicy. W związku z tym Zarząd Główny PTG przegłosował nagrodzenie pracy pt. **„Population Carrier Rates of Pathogenic ARSA Gene Mutations: Is Metachromatic Leukodystrophy Underdiagnosed?”**, PLoS ONE (2011) 6: e20218, IF 4.411, autorstwa A. Ługowskiej, J. Ponińskiej, P. Krajewskiego, G. Brody, R. Płoskiego, która w rankingu opracowanym przez Komisję Nagród zajęła drugie miejsce. W pozostałych trzech dziedzinach genetyki, ZG PTG przegłosował do nagrody, wszystkimi głosami na „Tak” prace oryginalne o największym IF, które zostały wytypowane przez Komisję Nagród.

Na konkurs o finansowanie grantów Studenckich Kół Naukowych wpłynęły 4 wnioski (informacja w załączonym piśmie). Akceptację o finansowanie uzyskał grant opracowany przez studenckie koło naukowe działające przy Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej Wydziału Farmaceutycznego z Oddziałem Medycyny Laboratoryjnej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach **„Analiza ilościowa zmian w ekspresji genów związanych z autofagią i apoptozą**

w komórkach glejaka wielopostaciowego (linia T98G) po wyciszeniu genów *PIK3CA* oraz *AKT3*".

Prof. A. Skorupska zwróciła uwagę, że nagrodzone grantem Studenckie Koło Naukowe powinno przedstawić szczegółowy raport końcowy z wykonania grantu. Informacja taka zostanie przesłana do „grantobiorcy”.

Prof. dr hab. Wanda Małek zaproponowała, aby w kolejnym biuletynie za rok 2012 ukazały się krótkie streszczenia prac wyróżnionych przez Komisję Nagród. Propozycja ta zyskała pełną akceptację zebranych i została przegłosowana wszystkimi 10 głosami na „Tak”.