

Sprawozdanie z IX Zjazdu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, 13–15.09.2018 r., Bydgoszcz

**Dominika Oziębło, Marcin Leja, Agnieszka Pollak, Anna Sarosiak,
Monika Oldak**

Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

Organizatorem IX Zjazdu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, który odbył się w Centrum Kongresowym Opera Nova w Bydgoszczy, było Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka wraz z Katedrą i Zakładem Genetyki Klinicznej Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu. Celem konferencji było przedstawienie najnowszych wyników z dziedziny genetyki człowieka oraz dyskusja na temat rozwoju nauki w świetle zmieniających się regulacji prawnych, z poszanowaniem godności i integralności każdego człowieka i jego dziedzictwa genetycznego. Tegoroczny zjazd zgromadził ponad 250 uczestników, wśród których znaleźli się lekarze klinycyści, diagności laboratoryjni i naukowcy. W czasie trzech dni konferencji zaprezentowano łącznie 83 wystąpienia ustne ustrukturyzowane w 15 sesji naukowych. Uczestnicy zjazdu mieli również możliwość zapoznania się z ponad 100 różnych plakatów prezentujących najnowsze wyniki badań z zakresu genetyki człowieka.

Największym zainteresowaniem zgromadzonych uczestników cieszyły się sesje zatytułowane: „Badania przesiewowe noworodków w Polsce”, „Co nowego w genetyce?”, „Genetyka kliniczna nowotworów dziedzicznych”, „Postępy w diagnostyce zespołów wad wrodzonych”, „Genetyka i muzy” oraz przede wszystkim „Geny i zmysły” i „Genetyka chorób cywilizacyjnych”.

Wykład inauguracyjny pod tytułem „Czas i geny. Geny zegarowe w chorobach cywilizacyjnych” wygłosiła dr hab. Edyta Reszka, prof. IMP z Instytutu Medycyny Pracy w Łodzi. Wystąpienie poświęcone było odkryciu molekularnych mechanizmów kontrolujących ludzki zegar biologiczny. Odkrycie to przyczyniło się do zwiększenia wiedzy na temat znaczenia higieny snu oraz wykazało, że rytmom dobowym podlegają wszystkie narządy wewnętrzne człowieka, jednak najważniejszy zegar biologiczny ukryty jest w naszej głowie. Za to przełomowe odkrycie trzej amerykańscy badacze otrzymali w 2017 roku Nagrodę Nobla w dziedzinie fizjologii i medycyny. Prelegentka dodatkowo przedstawiła mechanizmy bezpośredniego działania genów zegarowych oraz ich wpływ na różne schorzenia u ludzi. Problem ten

dotyka szczególnie osoby pracujące w systemie zmianowym i długotrwałe narażone na światło w nocy. Jest to niezwykle istotne odkrycie w kontekście poszukiwania biomarkerów chorób cywilizacyjnych i może zostać wykorzystane w działaniach predykcyjnych oraz prewencyjnych.

Jedną z najbardziej ciekawych sesji zatytułowana była „Geny i zmysły”. W panelu tym zaprezentowano sześć wystąpień ustnych odnoszących się do zaburzeń przetwarzania sensorycznego: słuchu, wzroku, dotyku i węchu. Sesja została zainaugurowana wystąpieniem prof. Macieja Krawczyńskiego, który przedstawił aktualne wyzwania genetyczne, diagnostyczne i terapeutyczne w neuropatii wzrokowej Lebera (LHON). W swojej prezentacji prof. Krawczyński zwrócił uwagę na ograniczoną znajomość cech klinicznych LHON wśród okulistów, zbyt późne rozpoczynanie diagnostyki molekularnej, problemy w poradnictwie genetycznym oraz dostępność leczenia idebenonem. Dodatkowo podkreślił ważną rolę porady dotyczącej rokowania progresji choroby u młodych pacjentów, udział niebezpiecznych czynników środowiskowych, a także przedstawił krótkoterminowe efekty terapii genowej trzech polskich pacjentów.

Dr hab. Agnieszka Zmysłowska zaprezentowała program kompleksowej opieki nad pacjentami z zespołem Wolframa (WFS) wraz z przedstawieniem Ogólnopolskiego Centrum Cukrzyc Monogenowych, obejmującego Medyczne Laboratorium Genetyki Cukrzycy oraz Poradnię Diabetogenetyki i Chorób Monogenowych. Omówiono zespół Wolframa jako chorobę neurodegeneracyjną o podłożu genetycznym, dziedziczną autosomalnie recesywnie, objawiającą się cukrzycą, atrofią nerwu wzrokowego, moczówką prostą i głuchotą. Dr hab. A. Zmysłowska szczegółowo przedstawiła wykorzystanie wskaźnika RNFL (warstwa włókien nerwowych siatkówki) jako markera progresji zespołu Wolframa oraz wyniki badań metabolomicznych przeprowadzonych u pacjentów ze zdiagnozowaną cukrzycą typu I oraz WFS. Dodatkowo wspomniała o leczeniu przyczynowym pacjentów z WFS indukowanymi pluripotencjalnymi komórkami macierzystymi.

Adres autora: Monika Oldak, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Zakład Genetyki,
ul. Mochnackiego 10, Warszawa, e-mail: m.oldak@ifps.org.pl

Jednym z prelegentów była dr hab. Monika Ołdak, prof. nadzw. i kierownik Zakładu Genetyki IFPS, która zaprezentowała pracę pt.: „Dowody przeciwko dwugenowemu dziedziczeniu niedosłuchu uwarunkowanego wariantami genów *TMPRSS3/GJB2* – praktyczna lekcja w dobie sekwencjonowania generacji”. W swoim wystąpieniu dr hab. Ołdak podała w wątpliwość wcześniej opublikowane doniesienia, które miały świadczyć o dwugenowym dziedziczeniu niedosłuchu przy udziale recesywnych wariantów genów *TMPRSS3* i *GJB2*. Dokładna analiza wyników otrzymanych w Zakładzie Genetyki IFPS umożliwiła znalezienie aż czterech pacjentów z występującymi zmianami w powyższych genach, którzy nie mieli problemów ze słuchem. Dane te umożliwiły podważenie hipotezy o potencjalnym dwugenowym dziedziczeniu niedosłuchu przy udziale wariantów patogennych w genach *TMPRSS3* i *GJB2*. Kończąc swoją wypowiedź, dr hab. Ołdak podkreśliła, że analizę otrzymanych danych genetycznych należy przeprowadzać bardzo rzetelnie i być bardzo ostrożnym w interpretowaniu wyników.

Zakład Genetyki Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu reprezentowali również: dr Agnieszka Pollak, mgr Dominika Oziębło, mgr Anna Sarosiak oraz mgr Marcin Leja. Pracownicy Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu zaprezentowali łącznie 5 prac naukowych (jedno wystąpienie ustne, trzy plakaty oraz jedno doniesienie opublikowane w materiałach konferencyjnych).

Pracownicy Zakładu Genetyki zaprezentowali następujące prace:

- „Nowy obraz fenotypowy u pacjentów z patogennymi wariantami genu *TRIOBP* zidentyfikowanymi z zastosowaniem technologii sekwencjonowania całokosmowego” przygotowaną przez Agnieszkę Pollak, Urszulę Lechowicz, Victora Abła Murcia Pieńkowskiego, Piotra Stawińskiego, Joannę Kosińską, Henryka Skarżyńskiego, Monikę Ołdak, Rafała Płoskiego.
- „Potwierdzenie udziału genu *TBC1D24* w powstawaniu niedosłuchu dominującego – identyfikacja drugiego patogennego wariantu” przygotowaną przez Dominikę Oziębło, Marcina Leję, Annę Sarosiak, Grażynę Taciowską, Krzysztofa Kochanka, Henryka Skarżyńskiego, Monikę Ołdak.
- „Gen *PTPRQ* odpowiedzialny za rozwój niedosłuchu dominującego w drugiej rodzinie na świecie” przygotowaną przez Annę Sarosiak, Dominikę Oziębło, Annę Adamiok, Henryka Skarżyńskiego, Monikę Ołdak.
- „Zastosowanie sekwencjonowania następnej generacji do odkrywania wariantów genu *WFS1* w rodzinach z niedosłuchem” przygotowaną przez Marcina Leję, Dominikę Oziębło, Annę Adamiok, Sarę Domagałę, Henryka Skarżyńskiego, Monikę Ołdak.

Ważnym elementem tegorocznego Zjazdu było spotkanie z prof. dr hab. Marią Małgorzatą Sasiadek, konsultantem krajowym w dziedzinie genetyki klinicznej, oraz prof. dr hab. Lucjuszem Jakubowskim, przewodniczącym PTGCz, i środowiskiem genetyków w Polsce. Tematem przewodnim tego spotkania były sukcesy, porażki oraz plany na przyszłość polskiej genetyki. Dyskutowano na temat braku regulacji prawnych, niskich nakładów Narodowego Funduszu Zdrowia na poradnictwo i diagnostykę genetyczną oraz problemów młodych lekarzy, którzy decydują się na specjalizację z genetyki klinicznej. Z rozmowy tej płynął również wniosek pozytywny – naukowcy skutecznie zdobywają finansowanie na projekty, które oprócz celu naukowego zapewniają pacjentom dostęp do najnowszych, zaawansowanych świadczeń medycznych z zakresu badań genetycznych.

Każdej sesji towarzyszyło duże zainteresowanie oraz ożywione dyskusje, które w trakcie przerw przenosiły się z sal wykładowych do kularów. IX Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka był doskonałą okazją do zaktualizowania wiedzy z trudnej dziedziny medycyny, jaką jest genetyka, a także do nawiązania kontaktów, które w przyszłości mogą zaprocentować współpracę naukową.

