

Sprawozdanie z European Human Genetics Conference, 21–24.05.2016 r., Barcelona, Hiszpania

Urszula Lechowicz, Agnieszka Pollak, Monika Otdak

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

Adres autora: Urszula Lechowicz, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Genetyki, ul. Mokra 17, Kajetany, 05-830 Nadarzyn, e-mail: u.lechowicz@ifps.org.pl

Konferencja Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (The European Society of Human Genetics – ESHG), zorganizowana we współpracy z Hiszpańskim Towarzystwem Genetyki Człowieka, połączona została w tym roku z Europejskim Kongresem dotyczącym psychospołecznych aspektów genetyki (European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics – EMPAG). Sympozjum ESHG jest najważniejszym i największym na kontynencie europejskim zjazdem naukowców i klinicystów zajmujących się wszelkimi aspektami genetyki człowieka. Już po raz 49. mieli oni unikalną okazję zapoznania się z wynikami najnowszych badań w tej szybko rozwijającej się dziedzinie. W Barcelonie gościło ponad 3500 uczestników, wygłoszono 215 wykładów, przygotowano 18 interaktywnych warsztatów i osiem sesji edukacyjnych. Ponadto w trakcie konferencji można było zapoznać się z szeroką ofertą produktów, sprzętów i usług ponad 150 firm.

Uczestnicy konferencji ESHG mogli wybierać pomiędzy wieloma różnorodnymi rodzajami sesji (ustnych i plakatowych), warsztatów i sesji satelitarnych. Odbywało się co najmniej sześć równoległych sesji różnego typu, a dzięki utrzymywaniu przez prelegentów dyscypliny czasowej możliwe było przemieszczanie się słuchaczy między sesjami. W trakcie sympozjów konkurencyjnych zaproszeni wykładowcy prezentowali wyniki swoich prac badawczych oraz dyskutowali je na szerokim forum słuchaczy. W tym roku najczęściej poruszane były zagadnienia dotyczące: wyjaśniania efektów funkcjonalnych wariantów genomowych, badań nad wolno krążącym DNA, podłoża molekularnego zaburzeń zmysłów, poszukiwania odległych od genu elementów regulujących transkrypcję, szeroko pojętej epigenetyki oraz terapii w chorobach rzadkich. Ponadto w trakcie sympozjów konkurencyjnych prezentowane były prace autorów, których abstrakty wyróżnione zostały przez Europejskie Towarzystwo Genetyki Człowieka. W tej części konferencji omawiano mechanizmy molekularne leżące u podłoża m.in. niepełnosprawności intelektualnej, procesów nowotworzenia, schorzeń neurologicznych, mięśniowych, metabolicznych, układu krążenia oraz zagadnień z dziedziny genomiki funkcjonalnej jak również bioinformatyki oraz przetwarzania i udostępniania danych genetycznych. W trakcie interaktywnych warsztatów uczestnicy mieli możliwość zapoznania się ze sposobami analizy danych pochodzących z sekwencjonowania nowej generacji (NGS), algorytmami

ułatwiającymi klasyfikację i interpretację wariantów molekularnych, funkcjonowaniem baz danych, przedyskutowania i analizy dysmorfologicznych fenotypów pacjentów oraz wieloma innymi zagadnieniami.

Jak już wspomniano, konferencja ESHG jest, z uwagi na mnogość sesji równoległych oraz liczbę gości, wyzwaniem zarówno dla organizatorów, jak i uczestników. W tym roku sprawne poruszanie się między sesjami i wykładami bardzo ułatwiała darmowa aplikacja konferencyjna na urządzenia mobilne (iOS i Android). Aplikacja ta nie tylko usprawniała wyszukiwanie interesujących wykładów, lecz także zawierała abstrakty prac, notki dotyczące najznamienitszych wykładowców oraz dawała możliwość komentowania wykładów, zadawania pytań i przeprowadzania ankiet.

Konferencja ESHG zwyczajowo rozpoczyna się i kończy prestiżowymi sesjami plenarnymi, podczas których wybitni naukowcy, uhonorowani wieloma znakomitymi nagrodami w dziedzinie biologii i medycyny (w tym nierzadko Nagrodą Nobla), prezentują wyniki swoich prac badawczych. W czasie tegorocznego ESHG wykład Mendlowski wygłosił prof. sir Adrian Bird z Uniwersytetu w Edynburgu w Szkocji, kandydat do Nagrody Nobla za „fundamentalne odkrycia dotyczące metylacji DNA i ekspresji genów”, laureat wielu innych nagród, w tym medalu Gabora (Gabor Medal, 1999), nagrody Louis-Jeantet w zakresie medycyny (Louis-Jeantet Prize for Medicine, 1999), Międzynarodowej Nagrody Fundacji Gairdner (Gairdner Foundation International Award, 2011) czy też prestiżowej nagrody Shaw Prize (2016). Za interesowania badawcze prof. Birda ukierunkowane są na wyjaśnianie mechanizmów modyfikacji epigenetycznych w postaci metylacji w komórkach zwierzęcych, w szczególności na rozwikłanie skomplikowanych relacji szlaków regulacyjnych i modyfikacji epigenetycznych oraz ich udziału w patogenezie zespołu Retta. To prof. Bird jako pierwszy odkrył, że czynnik transkrypcyjny MeCP2 wiąże się specyficznie do metylowanych wysp CpG najczęściej w obszarze promotorów genów, a przez to jest czynnikiem kontrolującym ekspresję genów, zwłaszcza tych zaangażowanych w funkcjonowanie układu nerwowego. Ponadto udowodnił, że nieprawidłowe funkcjonowanie białka MeCP2 jest bezpośrednią przyczyną wystąpienia zespołu Retta.

Coroczną nagrodę Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka za całokształt działalności naukowej otrzymał

prof. Stefan Mundlos, który również wygłosił fascynujący wykład podczas sesji plenarnej. Profesor Mundlos, dyrektor Instytutu Medycznego i Genetyki Człowieka na Uniwersytecie Medycznym Charité (Die Charité – Universitätsmedizin Berlin, Niemcy) oraz lider grupy badawczej w Instytucie Genetyki Molekularnej Maxa Plancka (Max Planck Institute for Molecular Genetics, Berlin, Niemcy), w interesujący sposób przedstawił intrygujące zagadnienia dotyczące regionów niekodującego DNA oraz regulacji genów. Analiza niekodującego DNA jest aktualnie jednym z najciekawszych zagadnień współczesnej genetyki. Do niedawna ta część materiału genetycznego nie była w centrum zainteresowania naukowców (choć zajmuje ona aż 98% całego ludzkiego genomu), czego wyrazem było określanie jej jako „śmieciny DNA”. W trakcie wykładu prof. Mundlos przybliżył słuchaczom wyniki swoich prac badawczych dotyczących wpływu różnorodnych aberracji strukturalnych (duplikacji, delecji, insercji) zlokalizowanych w regionach niekodującego DNA – zwanego teraz „pustynią genową” – na regulację funkcjonowania genów.

Sercem konferencji ESHG, jak co roku, była gigantyczna sesja plakatowa, podczas której zaprezentowano ponad 1500 prac.

Najważniejsze, najnowsze i najciekawsze zagadnienia poruszane na tegorocznej konferencji ESHG dotyczyły wzrastającego znaczenia analizy „pustyni genowej”, narzędzi do edycji genów w technologii CRISPR/Cas9, rozwoju technologii NGS w kierunku sekwencjonowania długich fragmentów oraz przygotowywania i wprowadzania algorytmów diagnostycznych ułatwiających identyfikację ultrazadkowych zespołów wad genetycznych.

W trakcie tego prestiżowego spotkania delegacja Zakładu Genetyki Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu miała przyjemność zaprezentować wyniki pięciu prac badawczych: „Distinct clinical and radiological phenotype associated with *POU3F4* mutations” (Pollak A., Lechowicz U., Kędra A., Stawiński P., Rydzanicz M., Mrówka M., Skarżyński P., Furmanek M., Skarżyński H., Płoski R., Ołdak M.); „*TMPRSS3* mutation as a cause of non-syndromic hearing impairment among Polish hearing loss patients” (Lechowicz U., Pollak A., Podgórska A., Stawiński P., Ołdak M., Skarżyński H., Płoski R.); „Fuchs endothelial corneal dystrophy: strong association with rs613872 not paralleled by changes in corneal endothelial TCF4 mRNA level” (Oziębło D., Ruszkowska E., Udziela M., Bińczyk E., Ścieżynska A., Płoski R., Szaflik J.P., Ołdak M.); „Technically difficult, diagnostically important – exon ORF15 of the *RPGR* gene in retinitis pigmentosa” (Ołdak M., Ruszkowska E., Siwiec S., Pollak A., Stawiński P., Szulborski K., Szaflik J.P.); „Deep next generation sequencing of the whole mitochondrial genome in Polish patients with aminoglycoside-induced hearing impairment” (Rydzanicz M., Pollak A., Lechowicz U., Stawiński P., Wróbel M., Wojsyk-Banaszak I., Płoski R.).

Przedstawiane prace spotkały się z żywym zainteresowaniem innych uczestników konferencji wyrażonym w inspirowanych dyskusjach. Konferencja ESHG 2016 jak co roku była bardzo ważnym spotkaniem dla wszystkich osób zajmujących się genetyką człowieka.