

Genetyka kliniczna Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

**Dr hab. Robert Śmigiel
Katedra Genetyki,
Uniwersytet Medyczny, Wrocław**



Historia genetyki klinicznej w na świecie i w Polsce

ŚWIAT

- 1950 r. – pierwszy Zakład Genetyki Medycznej, dr F.C.Fraser, McGill Uni. Montreal, Kanada
- 1955 r. podręcznik „Counselling in Medical Genetic”, Sheldon Reed po raz pierwszy użył terminu „genetic counselling”.

POLSKA

- 1962 r. Zakład Genetyki Instytutu Psychoneurologicznego w Pruszkowie.
- 1972 r. Zakład Genetyki, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie.
- **2002 r. wprowadzenie specjalizacji z genetyki klinicznej**

Historia genetyki klinicznej we Wrocławiu, Akademia Medyczna

Prof. Hugon Kowarzyk i Prof. Józef Jagielski,

- lata 60-te - Pracownia Cytogenetyczna Zakładu Patofizjologii

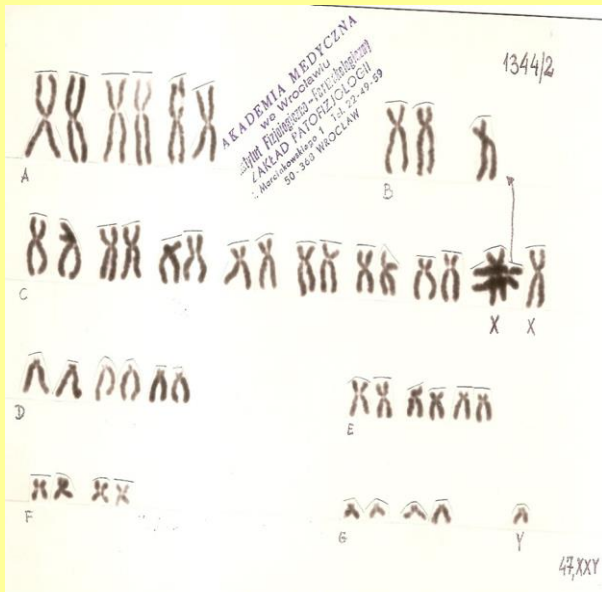


ŚWIAT

- 1956 – 46 chromosomów u człowieka,
- 1959 – przyczyna zespołu Downa
- 1966 –chromosomalna diagnostyka prenatalna

WROCLAW

1965 r. pierwsze badanie cytogenetyczne w Zakładzie Patofizjologii Instytutu Fizjologiczno-Farmakologicznego AM we Wrocławiu



prof. H. Kowarzyk, prof. H. Steinhaus „Arrangement of Chromosomes in Human Cells” Bulletin De L’Académie Polonaise des Sciences, 1965-1968, Vol,13,14,15, 16.

Historia genetyki klinicznej we Wrocławiu, Akademia Medyczna

- Katedra Patofizjologii,
 - kierownik prof. J. Jagielski
- Pracownia Cytogenetyczna
- kierownicy Pracowni:
 - dr Waldemar Skawiński,
 - dr Kazimierz Gąsiorowski,
 - dr Grzegorz Nowicki



Historia genetyki klinicznej we Wrocławiu, Akademia Medyczna

1995 r. powołanie Zakładu Genetyki w Katedrze Patofizjologii

Katedra Patofizjologii,
kierownik - prof. J. Jagielski



Zakład Genetyki

Katedry Patofizjologii,

kierownik – dr hab. Maria M. Sęsiadek



Prof. Józef Jagielski w grupie pracowników Zakładu Genetyki Katedry Patofizjologii



lekarze genetycy kliniczni, biolodzy: cytogenetycy oraz biolodzy molekularni

Historia genetyki klinicznej we Wrocławiu, Akademia Medyczna

2005 r. powołanie Katedry Genetyki

Katedra i Zakład Genetyki

kierownik – dr hab. Maria M. Sęsiadek



Pracownicy Zakładu Genetyki



i Katedry Genetyki



Kierownik Katedry Genetyki

Prof. dr hab. Maria M. Sęsiadek

Stopnie naukowe/kariera:

1973-1978	studia medyczne na AM we Wrocławiu
1978 – 1985	Asystent, Zakład Patofizjologii, AM we Wrocławiu
1985	Specjalizacja w dziedzinie interny
1985	Doktorat , Akademia Medyczna we Wrocławiu,
1993	Habilitacja , Akademia Medyczna we Wrocławiu
1995	Profesor nadzwyczajny , Zakład Patofizjologii, Akademia Medyczna we Wrocławiu
2001	Tytuł naukowy profesora . Kierownik Zakładu Genetyki, Akademia Medyczna we Wrocławiu
2004	Profesor zwyczajny , Zakład Genetyki, Katedra Patofizjologii
2005	Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki, Akademia Medyczna we Wrocławiu
2005	Specjalizacja w genetyce klinicznej
2006	Specjalizacja, diagnosta laboratoryjny
2007	Specjalizacja z zakresu medycznej diagnostyki genetycznej



1985 rok



Rozwój Zakładu i Katedry Genetyki

- **Laboratorium cytogenetyczne**

- Nowoczesne systemy mikroskopowe połączone z analizą komputerową - 1999 r.
- Wprowadzenie techniki FISH - 1999 r.
- Porównawcza Hybrydyzacja Genomowa (CGH) - 2002
- Skaner mikromacierzy - 2012



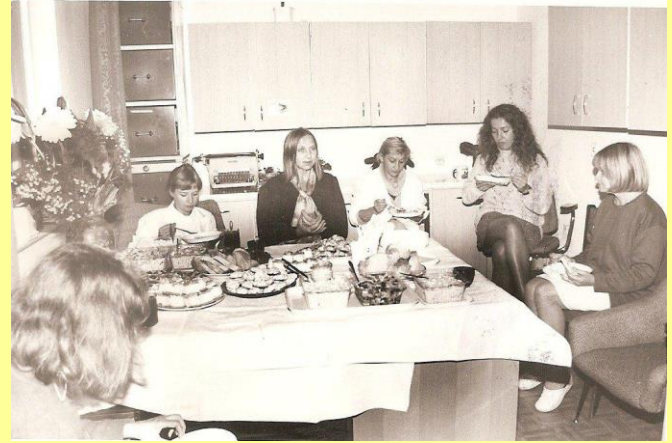
- **Laboratorium molekularne**

- Badania molekularne metodą PCR - 1999 r.
- Sekwenatory - 2007 r, 2012 r
- Real Time PCR - 2010 r, 2012 r.
- New Generation Sequencing (NGS) - 2012 r



Rozwój naukowy osób związanych z Zakładem Genetyki

- Prof. Olga Haus



- Dr hab. Małgorzata
Paprocka-Borowicz



- Dr hab. Robert Śmigiel



Osoby wspierające rozwój genetyki klinicznej we Wrocławiu



- Prof. Waldemar Kożuszek – dzięki niemu został zakupiony pierwszy mikroskop fluorescencyjny do badań z zakresu cytogenetyki molekularnej
- Prof. Mikołaj Blin – wszyscy biolodzy molekularni oraz lekarze genetycy kliniczni odbyli staże i szkolenie w Zakładzie Genetyki Molekularnej Instytutu Genetyki Człowieka Uniwersytetu w Tybindze, Niemcy



Współpraca naukowa Katedry Genetyki z ośrodkami zagranicznymi



- Instytut Medycyny Pracy,
Helsinki, Finlandia – **Prof. Maria Sorsa**
- Zakład Genetyki Molekularnej,
Uniwersytet w Tybindze, Niemcy – **Prof. Nikolaus Blin**
- Katedra Pediatrii, Akademickie Centrum Medyczne,
Uniwersytet w Amsterdamie, Holandia – **Prof. Roul Hennekam**
- Instytut Genetyki Medycznej, Uniwersytet w Zurichu,
Szwajcaria - **Prof. Anita Rauch**
- Zakład Genetyki INSERM, Hôpital Necker-Enfants Malades,
Paryż, Francja – **Prof. Stanislas Lyonnet**
- Zakład Genetyki Człowieka, Uniwersytet Saarland, Niemcy –
Prof. Eckart Meese

Tematyka naukowa

Zakładu i Katedry Genetyki

- Rozwój metod cytogenetycznych i molekularnych
- Mutageneza
- Transformacja nowotworowa, w tym nowotworów piersi i jajnika, jelita grubego oraz krtani
- Zaburzenia determinacji płci
- Etiologia zaburzeń rozwojowych i niepełnosprawności intelektualnej
- Genetyczna etiologia zarośnięcia przetyku i choroby Hirschsprunga
- Mechanizmy molekularne indukcji immunotolerancji

Granty Polskiego Ministerstwa Nauki

- Zmiany genetyczne w komórkach nowotworów płaskonabłonkowych szyi i głowy nr 03 94/P05/2002/22, 2002-2005
- Powiązania pomiędzy genotypami KIR i HLA-C a powtarzającymi się poronieniami nr 2.P05A.069.28, 2005-2008
- Rak jelita grubego – niestabilność metylacyjna, polimorfizmy w genach kodujących metabolizm ksenobiotyków oraz genów kodujących białka naprawy DNA nr1423/PO1/2007/32, 2007-2010
- Badania nad nowymi mechanizmami molekularnymi w etiologii sporadycznego raka jelita grubego – poszukiwanie i charakterystyka dotychczas niezidentyfikowanych obszarów genomu o nieprawidłowej metylacji, grant 736/2010, 2010 – 2013
- Ocena znaczenia wybranych zmian genetycznych w etiopatogenezie raków piersi i jajnika, grant promotorski nr 278/2009; 2010 – 2012
- Znaczenie rearanżacji wybranych genów wczesnej embriogenezy w etiopatogenezie wrodzonego zarośnięcia przełyku grant promotorski N N401 534940; 2011-2013
- Udział czynników genetycznych w etiopatogenezie zarośnięcia przełyku, N N401 534740, 2011-2013

Granty międzynarodowe

- NATO Collaborative Linkage Nr grantu 979488, Komitet Badań Naukowych oraz Kröner-Fresenius Stiftung (2002-2004)
- Scientific and technology international cooperation joint project between Polish and German agreement (KBN-DAAD) (2000-2001; 2005-2006)
- Ocena zagadnień oraz priorytetów genomiki zdrowia publicznego (PHGEN), Grant Unii Europejskiej nr 2005313 (2005-2008)



Poradnia Genetyczna



- Pierwsza placówka na Dolnym Śląsku
- 1999 rok, Fundacja Akademii Medycznej
- Zakres:
 - Diagnostyka zaburzeń rozwojowych, wad wrodzonych i niepełnosprawności intelektualnej
 - Diagnostyka nowotworowych dziedzicznych
 - Diagnostyka przedurodzeniowa



Działalność społeczna pracowników Katedry Genetyki

- **1991** r. - Koło Pomocy Dzieciom z Zespołem Downa, założyciel Koła - dr n. med. Maria M Sasiadek
- **2011** r. – Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci Z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin „**WSPÓLNIE**”, inicjator i przewodniczący Zarządu - dr n. med. Robert Śmigiel



www.wspolnie.org

Wspólnie możemy więcej



