

### [Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)  
[Kontakt](#)



**[Laboratoria](#)**  
**[.net](#)**  
**[Innowacje](#)**  
**[Nauka](#)**  
**[Technologie](#)**



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

## **Polska macierz do wykrywania wady genomu**



**Niepełnosprawność intelektualna dotyczy 2-3 proc. populacji, zaburzenia autystyczne - 1 proc., padaczka - również 1 proc. Wrodzone wady serca stwierdza się u 5-8 na 1 tys. żywych urodzeń, stanowią one 1/3 wszystkich wad wrodzonych i są najczęstszą przyczyną śmierci niemowląt. Zapotrzebowanie na diagnostykę tych patologii jest duże. Umożliwia ją m.in. oryginalne narzędzie polskiego projektu - specjalna macierz.**

W Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie pracowano nad techniką porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy. Dr hab. Paweł Stankiewicz był kierownikiem projektu finansowanego przez Narodowe Centrum Badań i Rozwoju. Podczas realizacji grantu zostały skonstruowane oryginalne polskie macierze V8 OLIGO do diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej, autyzmu i padaczki oraz wrodzonych wad serca.

#### METODA O NIEOGRANICZONEJ ROZDZIELCZOŚCI

Zastosowana w badaniach metoda polega na izolowaniu DNA z komórek pacjenta oraz DNA referencyjnego, czyli kontrolnego, od osoby zdrowej. Następnie to DNA hybryduje się do tzw. macierzy. Macierz to po prostu szkiełko podstawowe, na którym umieszczone są w odpowiednim układzie fragmenty DNA. Fragmenty te stanowią tzw. sondy molekularne.

Jak tłumaczył dr Stankiewicz, DNA pacjenta i DNA kontrolne są znakowane dwoma różnymi fluorochromami, czyli barwnikami, które świecą w mikroskopie fluorescencyjnym w różnych kolorach. Jeżeli ilościowo wszystko w genomie pacjenta jest prawidłowe, tak samo jak w DNA referencyjnym, wtedy intensywność świecenia obu DNA zhybrydowanych do sond molekularnych umieszczonych na szkiełku jest taka sama i oznacza, że nie ma żadnych ubytków czy nadmiarów materiału genetycznego.

Metoda porównawcza pozwala wykryć braki w genomie komórki, czyli delecje, lub podwojenie jakiegoś fragmentu DNA - duplikację. I dlatego właśnie mikromacierze umożliwiają wykrycie niezrównoważenia genomu.

„Wyniki badań zrealizowanych z wykorzystaniem zaprojektowanej przez nas macierzy umożliwiają identyfikację większości znanych zmian genomu odpowiedzialnych za niepełnosprawność intelektualną, padaczkę oraz autyzm i uzasadniają wprowadzenie tego rodzaju badań diagnostycznych na szerszą skalę. Skonstruowana przez nas mikromacierz może być produkowana do wykorzystania przez inne laboratoria diagnostyczne” - zapewnił dr Stankiewicz.

Wyjaśnił, że mikromacierze mogą być konstruowane w różny sposób. Zaprojektować można sondy molekularne, jakie się tam znajdują oraz ich ułożenie. Mikromacierze stosowane w projekcie zostały zaprojektowane tak, aby zawierały odpowiednio dużo fragmentów genomu człowieka i żeby były wzbogacone o fragmenty, a nawet geny, o których wiadomo, że uczestniczą w powstawaniu konkretnej badanej patologii.

„W porównaniu z technikami stosowanymi dotychczas, metoda ta ma ogromny potencjał diagnostyczny i badawczy. Umożliwia analizę całego genomu w jednym teście z niespotykaną dotychczas rozdzielczością, rewolucjonizuje diagnostykę kliniczną i staje się obecnie metodą z wyboru w diagnostyce chorób genomowych” - ocenia dr Stankiewicz.

Badacze udowodnili, że metoda jest przydatna do diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej, autyzmu i padaczki oraz wrodzonych wad serca. Dzięki wysokiej rozdzielczości mikromacierzy możliwe było połączenie odrębnych konstrukcji dla 4 badanych grup klinicznych w jedną całość. Zmiany wykrywane omawianą metodą są dużo mniejsze niż te, które można było wykrywać pod mikroskopem. Dzięki nowej technologii można precyzyjnie określić miejsce zmiany w chromosomie.

Mikromacierze zostały wyprodukowane przez firmę Agilent Technologies. Ta sama wersja mikromacierzy została równolegle wprowadzona do badań diagnostycznych w Baylor College of Medicine i zastosowana do badania ponad 15 tys. pacjentów.

Dr Stankiewicz zaznaczył, że takie mikromacierze są drogie i nie mogą być stosowane w rutynowej diagnostyce w Polsce. Są one natomiast od ponad 3 lat z powodzeniem stosowane w wielu innych ośrodkach w USA i na świecie.

Nie oznacza to jednak, że z doświadczeń zdobytych w ramach projektu naukowego nie korzystają polscy pacjenci. W Zakładzie Genetyki Medycznej w Instytucie Matki i Dziecka wprowadzono metodę aCGH do rutynowej diagnostyki genetycznej z inną, tańszą macierzą firmy Oxford Gene Technology. Mikromacierz opracowana w ramach grantu będzie mogła służyć w przyszłości dalszym badaniom naukowym w podobnych grupach klinicznych.

## WSPÓŁPRACA POLSKO-AMERYKAŃSKA

Na badania, odczynniki i urządzenia naukowcy otrzymali 4 mln 100 tys. złotych z Narodowego Centrum Badań i Rozwoju. Nową metodą w ramach projektu przebadano 658 pacjentów. Zdaniem dra Stankiewicza jest to duży sukces, ponieważ na początku planowano udział w projekcie 400 pacjentów, a jedno badanie kosztuje około 2 tys. złotych. To pierwsze przeprowadzone w tej skali badania w populacji polskiej. Zakupiono odczynniki oraz aparaturę badawczą, m.in. skaner, czyli wartość około 1 miliona złotych urządzenie, które pozwala analizować genom.

Projekt badawczo-rozwojowy „Wprowadzenie najnowszej technologii mikrochipowej (aCGH) do badań etiopatogenezy i diagnostyki klinicznej wybranych chorób o poważnych skutkach medycznych i społecznych” był realizowany od 2008 do 2012 r. w Zakładzie Genetyki Medycznej Instytutu Matki

i Dziecka kierowanym przez prof. Tadeusza Mazurczaka, a następnie przez prof. Ewę Bocian.

W badaniach uczestniczyło ponad 30 osób. Projekt wykonywano we współpracy z Zakładem Genetyki Molekularnej i Genetyki Człowieka w Baylor College of Medicine w Houston w Teksasie, Zakładem Genetyki Medycznej, Katedry Pediatrii oraz Kliniką Kardiologii Dziecięcej Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego, Oddziałem Pediatrii Kardiologicznej Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, Wydziałem Elektroniki i Technik Informacyjnych Politechniki Warszawskiej oraz Wydziałem Matematyki, Informatyki i Mechaniki Uniwersytetu Warszawskiego.

Polscy badacze uczyli się nowej technologii w Houston. Kiedy była ona wdrażana na świecie, w Polsce nie było takich możliwości, w szczególności kosztownej aparatury niezbędnej do badań.

W pierwszej fazie badań do analizy wyników badań metodą aCGH w Instytucie Matki i Dziecka stosowano system informatyczny opracowany w Baylor College of Medicine. Jednak w ramach projektu we współpracy z wydziałami Matematyki, Informatyki i Mechaniki Uniwersytetu Warszawskiego (dr hab. Anna Gambin, mgr Maciej Sykulski) oraz Elektroniki i Technik Informacyjnych Politechniki Warszawskiej (prof. dr hab. inż. Krzysztof Walczak, dr Tomasz Gambin) opracowano i w październiku 2009 r. z powodzeniem wdrożono polski system informatyczny służący do gromadzenia, analizy oraz porównywania wyników z różnych próbek DNA.

Interfejs użytkownika zaprojektowany jest jako nowoczesna aplikacja internetowa. Podstawowy moduł systemu, którego zadaniem jest statystyczna analiza danych, wykorzystuje najlepsze znane bioinformatykom algorytmy. System ułatwia podjęcie decyzji diagnostycznej dzięki szerokim możliwościom prezentacji danych, filtrowania wyników oraz ich przeniesienia do specjalnych przeglądarek genomowych.

Instytut Matki i Dziecka przeprowadził już około półtora tysiąca rutynowych, diagnostycznych badań na mikromacierzach. Dla wielu laboratoriów problemem jest wciąż wysoki koszt badania metodą aCGH, szczególnie niezbędnego do badań tą metodą skanera. Jednak, jak przewiduje dr Stankiewicz, wraz z upowszechnieniem i konkurencją między producentami, metoda ta stanie się tańszą i bardziej dostępną.

*PAP - Nauka w Polsce, Karolina Olszewska*

Źródło: [www.naukawpolsce.pap.pl](http://www.naukawpolsce.pap.pl)

<https://laboratoria.net/aktualnosci/20344.html>



13-04-2026

## **Mity na temat epilepsji**

Atak epilepsji nie zawsze przebiega tak samo.



13-04-2026

## **Marzec był drugim najcieplejszym miesiącem w Europie**

Wynika z danych naukowców unijnego programu obserwacji Ziemi Copernicus.



13-04-2026

## **Sporadyczne picie dużych ilości alkoholu**

Może trzykrotnie zwiększać ryzyko uszkodzenia wątroby.



13-04-2026

## **W nagłych przypadkach ChatGPT Health często uspokaja**

Zamiast zalecać szukanie pomocy.



13-04-2026

## **Dieta bogata w warzywa i owoce zmniejsza ryzyko demencji nawet u...**

Sugerują badania opublikowane przez pismo „Neurology”.



13-04-2026

## **Nie kompromitujcie nas, czyli jak chronić dane biometryczne**

Naukowiec przewiduje, czy w przyszłości uda się utrudnić kradzieże.



13-04-2026

## **Ruszyła Akademia Energii Jądrowej**

Pilotażowy program edukacyjny Polskich Elektrowni Jądrowych.



13-04-2026

## Neurolog w Światowym Dniu Choroby Parkinsona

Chorych będzie coraz więcej

**Informacje dnia:** [Mity na temat epilepsji](#) [Marzec był drugim najcieplejszym miesiącem w Europie](#) [Sporadyczne picie dużych ilości alkoholu](#) [W nagłych przypadkach ChatGPT Health często uspokaja](#) [Dieta bogata w warzywa i owoce zmniejsza ryzyko demencji nawet u seniorów](#) [Nie kompromitujcie nas, czyli jak chronić dane biometryczne](#) [Mity na temat epilepsji](#) [Marzec był drugim najcieplejszym miesiącem w Europie](#) [Sporadyczne picie dużych ilości alkoholu](#) [W nagłych przypadkach ChatGPT Health często uspokaja](#) [Dieta bogata w warzywa i owoce zmniejsza ryzyko demencji nawet u seniorów](#) [Nie kompromitujcie nas, czyli jak chronić dane biometryczne](#) [Mity na temat epilepsji](#) [Marzec był drugim najcieplejszym miesiącem w Europie](#) [Sporadyczne picie dużych ilości alkoholu](#) [W nagłych przypadkach ChatGPT Health często uspokaja](#) [Dieta bogata w warzywa i owoce zmniejsza ryzyko demencji nawet u seniorów](#) [Nie kompromitujcie nas, czyli jak chronić dane biometryczne](#)

**Partnerzy**