

Miejsce realizacji projektu: Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka.

Nazwa zespołu genetycznego: Wady migracji neuronalnej

Kryteria włączenia do badania: wada migracji neuronalnej (polimikrogyria, pachygyria, heterotopia, schizencefalia i inne)

Dane teleadresowe osoby do kontaktu: Paweł Gawliński, Zakład Genetyki Medycznej IMiD, UI. Kasprzaka 17A. 01-211 Warszawa, tel. 22 3277299, e-mail: pawel.gawlinski@imid.med.pl

Termin realizacji projektu: 03.2016

Informacje dodatkowe:

Szanowni Państwo,

Chcieliśmy zaprosić do współpracy w realizacji badań kliniczno-molekularnych w grupie pacjentów z wadami migracji neuronalnej. Głównym celem badań jest próba identyfikacji genów, które kontrolują proces migracji neuronalnej podczas rozwoju ośrodkowego układu nerwowego człowieka. Wady te są przyczyną poważnych zaburzeń neurologicznych takich jak padaczki, niedowładów kończyn, opóźnienia psychoruchowego, zaburzenia procesów poznawczych itp. Projekt zostanie wykonany z zastosowaniem nowoczesnych technologii analizy DNA, takich jak porównawcza hybrydyzacja genomowa (aCHG, ang. comparative genomic hybridization) oraz sekwencjonowanie następnej generacji (NGS, ang. next generation sequencing).

Otrzymane wyniki umożliwią lepsze poznanie patologii wad migracji neuronalnej, opracowanie procedur diagnostycznych oraz poradnictwa genetycznego rodzin dotkniętych tymi schorzeniami, a także w przyszłości przyczynią się do wypracowania molekularnych strategii terapeutycznych.

Projekt będzie realizowany wspólnie z Department of Molecular and Human Genetics, Baylor College of Medicine, Houston, USA.

Osoby zainteresowane podjęciem współpracy oraz lekarzy mających pod swoją opieką pacjentów z rozpoznaniem lub podejrzeniem wad migracji neuronalnej, min takimi jak polimikrogyria ogniskowa lub rozlana, pachygyria ogniskowa lub rozlana, heterotropia korowa lub podkorowa, guzkowa, linijna lub laminarna, lisencefalia, prosimy o kontakt w celu ustalenia szczegółów dotyczących przeprowadzenia badań molekularnych i wspólnej publikacji wyników.

Prof. nzw. dr hab. Wojciech Wiszniewski – Kierownik projektu

Zakład Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka i Department of Molecular and Human Genetics, Baylor College of Medicine, Houston, USA.