

intelektualna. Mamy przecież w Białymstoku nawet studentkę z tym zespołem. Wiarygodność mego rozpoznania, postawionego w 5 miesiącu życia dziewczynki, była konsultowana przed laty z prof. Rudolfem Pfeifferem z Uniwersytetu w Erlangen, koło Norymbergii. Profesor był wielkim znawcą fenotypu zespołów genetycznych, przebiegających ze zmianami w części twarzowej czaszki. Po latach, gdy w Londynie odkryto gen *FRA-1*, którego mutacje prowadzą do rozwoju zespołu Frasera, moje wcześniejsze rozpoznanie potwierdził inny genetyk z Erlangen – prof. dr Martin Zenker.

Jak to dobrze, że podczas mojej prezentacji o zespole Frasera obecny był również prof. John Graham z Kalifornii, który podzielił się z nami informacją, że też ma pacjentkę z zespołem Frasera, u której nie stwierdza się niepełnosprawności intelektualnej. Dziewczyna przebywa w naturalnym otoczeniu, wśród kochającej ją rodziny. Obiecał mi przesłać informacje, jaki był dobór metod stymulujących i wspierających jej rozwój.

Na terenach Podlasia i Białorusi, jak podawał mi niegdyś prof. dr Josif Lurie z Mińska, mamy znacznie większą częstość występowania zespołu Frasera, w porównaniu do innych regionów. Znajomość więc obrazu klinicznego tego schorzenia przez lekarzy może być bardzo przydatna.

Na tegorocznej konferencji koledzy z Holandii z Uniwersytetu w Leiden pokazali wyniki badań kolejnego, dotąd nieznanego zespołu, nazwanego Mota. Fenotypowo jest on podobny do zespołu Frasera, szczególnie w zakresie występującej wady gałki ocznej i jej okolic, określanej z grecka *ablepharon*. Schorzenie jest wywołane mutacjami niedawno poznanego genu *FRA-2*.

Na koniec refleksyjnie

Pobyty w „Le Bischenberg” skłonił mnie do kilku przemyśleń. Cieszę się oczywiście z dynamicznego rozwoju genetyki klinicznej w Europie, ale równocześnie nasuwa się pytanie, czy jesteśmy w stanie zapewnić takie tempo rozwoju genetyki klinicznej w Polsce, a tym bardziej na naszej uczelni. Dramatyczne decyzje władz UMB, podjęte w ciągu ostatnich lat, ograniczające godziny dydaktyczne, jak i opiekę medyczną w tej dziedzinie, budzą co do tego moje duże wątpliwości.

Autorka jest prof. dr. hab., kierownikiem Zakładu Genetyki Klinicznej UMB.

„Wydobywanie” wiedzy

W dniach 7–10 września 2011 roku, w ośrodku wypoczynkowym Politechniki Białostockiej w Hołnach Mejera, odbyła się szósta już konferencja pt. „Technologie Eksploracji i Reprezentacji Wiedzy”. Jej organizatorami byli: Polskie Towarzystwo Informatyczne, Wydział Informatyki Politechniki Białostockiej, Katedra Logiki, Informatyki i Filozofii Nauki Uniwersytetu w Białymstoku oraz Zakład Statystyki i Informatyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku. W konferencji udział wzięli pracownicy naukowo-dydaktyczni wielu polskich uczelni, w tym wszystkich trzech państwowych uczelni białostockich, oraz przedstawiciele Centrum Komputerowych Sieti Rozległych.

Przez kilka dni uczestnicy mogli wysłuchać wielu ciekawych wystąpień, dotyczących m.in. najnowszych technologii z pogranicza medycyny, biologii molekularnej, informatyki i statystyki, innowacyjnych metod analizy danych medycznych i innych. Konferencję rozpoczęli prof. dr hab. Leon Bobrowski i prof. dr hab. Kazimierz Trzęsicki, który przybliżył uczestnikom strukturę i podział rozumowań logicznych. Doktor Robert Milewski omówił zastosowanie i metody analizy danych mikromacierzowych.

Wiele z wystąpień poruszało aktualny problem rozwijania algorytmicznych narzędzi, służących do pozyskiwania wiedzy z dużych baz danych, które nie mogą być analizowane konwencjonalnymi metodami. Profesor dr hab. Leon Bobrowski wygłosił na ten temat wykład, mówiąc o indukcji liniowej separowalności zbiorów danych poprzez rangowe warstwy klasyfikatorów binarnych, dr inż. Tomasz Łukaszuk mówił o selekcji cech, bazującej na minimalizacji funkcji kryterialnych typu CPL, a mgr inż. Paweł Malinowski wygłosił referat pt. „Application of margin-based feature selection algorithm in medical data analysis”.



Rozpoczęcie konferencji. Od lewej stoją: prof. dr hab. Kazimierz Trzęsicki i prof. dr hab. Leon Bobrowski. Od prawej siedzą: dr Robert Milewski, mgr Urszula Górka, mgr Dorota Jankowska i mgr inż. Paweł Malinowski.

W sesji poświęconej naukom medycznym swoje prace zaprezentowali m.in.: dr Anna Justyna Milewska – „The use of basket analysis in a research of the process of hospitalization in the gynecological ward”, dr Bożena Kulesza-Bronczyk – „Pasat Package Program in the evaluation of perinatal care quality within the Podlaskie province with consideration of WHO guidelines”, mgr Dorota Jankowska – „Application of Hardy-Weinberg Law in biomedical research in the field of population genetics”, mgr Urszula Górka – „Searching for association rules in medical data using basket analysis” oraz mgr inż. Piotr Ziniewicz – „JeNaK - system designed to store data across chosen Medical University department”.

Najnowszą ofertę usług informatycznych dla środowiska naukowego przedstawił dyrektor Centrum Komputerowych Sieti Rozległych inż. Cezary Citko. Przybliżył on rozwiązania dostępne w Platformie Obsługi Nauki PLATON.

Wszelkie informacje na temat konferencji dostępne są na stronie internetowej <http://irys.wi.pb.edu.pl/terw2011/pl/index.html>.

Robert Milewski

Dr n. tech., adiunkt w Zakładzie Statystyki i Informatyki Medycznej UMB.

Sukces immunologii

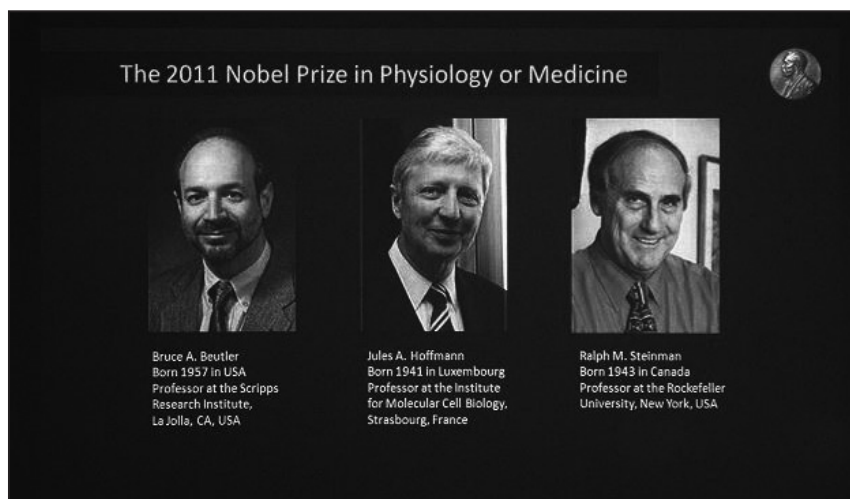
Nagroda Nobla 2011

Mija właśnie 15 lat od czasu, kiedy szwajcarski immunolog Rolf M. Zinkernagel został uhonorowany Nagrodą Nobla w dziedzinie medycyny i fizjologii. Tegorocznymi laureatami tej nagrody również zostali immunolodzy: Amerykanin Bruce A. Beutler, Francuz Jules A. Hoffmann i Kanadyjczyk Ralph M. Steinman. Nagrodzono ich za przełomowe odkrycia, dotyczące aktywacji odporności wrodzonej, otwierające drogę do wykrycia nowych możliwości zapobiegania i zwalczania infekcji, stanów zapalnych, chorób autoimmunizacyjnych i chorób nowotworowych.

Tę wspaniałą wiadomość przyćmiła śmierć jednego z laureatów, 68-letniego Ralpa Steinmana, który zmarł tuż przed ogłoszeniem werdyktu. Mimo że Nagrody Nobla nie przyznaje się pośmiertnie, to jednak Komisja Noblowska, z uwagi na znaczenie jego dokonań dla medycyny, utrzymała w mocy swoją decyzję.

Ralph Steinman otrzymał Nagrodę Nobla za badania nad komórkami dendrytycznymi i ich rolą w odpowiedzi immunologicznej. Działalność naukową rozpoczął od uzyskania stopnia doktora nauk medycznych na Uniwersytecie Harvarda, a następnie podjął pracę w Laboratory of Cellular Physiology and Immunology na Uniwersytecie Rockefellera, gdzie przebył ścieżkę kariery od stanowiska asystenta do profesora.

Ponad 30 lat temu Steinman i jego zespół odkryli komórki dendrytyczne i określili ich funkcje, jako komórek inicjujących i rozwijających antygenowo-swoistą odpowiedź limfocytów przeciw różnym czynnikiem patogenym. Zawdzięczamy im definicję pojęć immunologicznych: „self” i „non-self” oraz poznanie roli komórek dendrytycznych w indukcji zjawiska tolerancji immunologicznej, które ochroni nasz organizm przed autoimmunizacją, czyli reakcją przeciw własnym antygenom. Ważnym odkryciem zespołu Steinmana



było także określenie udziału komórek dendrytycznych w reakcjach odrzucania przeszczepu. Osiągnięcia Ralpa Steinmana zapoczątkowały nowy kierunek badań w immunologii, polegający na wykorzystywaniu komórek dendrytycznych w terapii różnych chorób, rozwijających się na podłożu zaburzeń immunologicznych. Poznając biologię tych komórek, stworzył on podstawy, umożliwiające opracowanie szczepionek indukujących ochronę nie tylko przed patogennymi drobnoustrojami, ale także wykorzystywanych w leczeniu nowotworów, chorób autoimmunizacyjnych oraz alergii.

Dzięki własnym odkryciom, Ralph Steinman był w stanie przez wiele lat toczyć walkę z nowotworem trzustki, poddając się terapii eksperymentalnej z wykorzystaniem komórek dendrytycznych.

Dwaj pozostali nobliści, Bruce Beutler i Jules Hoffmann, zostali uhonorowani za odkrycia dotyczące aktywacji mechanizmów odporności wrodzonej.

Jules Hoffmann, urodzony w 1941 r. w Luksemburgu, uzyskał stopień doktora nauk biologicznych na Uniwersytecie w Strasburgu, a habilitował się na Uniwersytecie Ottona von Guerickego w Magdeburgu. Pełnił liczne prestiżowe funkcje: członka i dyrektora Krajowego

Centrum Badań Naukowych we francuskim Strasburgu oraz przewodniczącego Francuskiej Akademii Nauk.

Komisja Noblowska wyróżniła go za pionierskie badania nad mechanizmami odporności wrodzonej u muszki owocowej *Drosophila melanogaster*. Wspólnie z Brunonem Lemaitrem, odkrył funkcje genu *Toll*, odpowiedzialnego za syntezę białka Toll, które pełni istotną rolę w odpowiedzi przeciwgrzybiczej i przeciwbakteryjnej. Białko Toll cechuje zdolność do rozpoznawania i wiązania różnych struktur patogenów, inicjując reakcje, prowadzące do ich eliminacji z organizmu.

Bruce Beutler jest kontynuatorem badań J. Hoffmanna i najmłodszym z nagrodzonych. Urodził się w 1957 r. w Chicago. W wieku 18 lat został absolwentem Uniwersytetu Kalifornijskiego w San Diego, następnie studiował medycynę na Uniwersytecie w Chicago i tam, w wieku 23 lat, uzyskał stopień naukowy doktora. Obecnie jest dyrektorem Center for the Genetics of Host Defense na University of Texas Southwestern Center w Dallas. Pełni także zaszczytną funkcję dyrektora Departamentu Genetyki w Scripps Research Institute w La Jolla. Jego szczególne osiągnięcia związane są z badaniami molekularnymi i genetycznymi nad procesem