

Naukowo-badawczy – Genomed

Wielu naukowców, nawet tych mających osiągnięcia na skalę światową, z trudem uzyskuje w Polsce środki na badania.

Jeśli chcą je kontynuować, niejednokrotnie wyjeżdżają z kraju. Często rezygnują, zajmując się innym tematem. Są jednak i tacy, którzy nie poddają się i sami starają się zarobić pieniądze na finansowanie badań, zakładając prywatne firmy, których zysk umożliwia im kontynuację pracy naukowej. Tak postąpiło kilkoro pracowników Instytutu Biochemii i Biofizyki PAN, którzy oprócz badań ściśle naukowych, dotyczących genetyki, zajmowali się również komercyjnym sekwencjonowaniem i syntezą DNA na zlecenie klientów spoza Instytutu. Założyli oni, korzystając z własnych funduszy, firmę Genomed Sp. z o.o.

Diagnostyka i poradnictwo genetyczne

Głównym celem Genomedu, do którego dołączyło kilku diagnostów genetycznych oraz genetyk kliniczny z Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, jest sekwencjonowanie, synteza i analiza DNA z możliwością wykorzystania badań m.in. w diagnostyce medycznej. Specjaliści z Genomedu świadczą usługi w tej dziedzinie dla instytutów naukowych, placówek medycznych, firm biotechnologicznych i farmaceutycznych, a także klientów indywidualnych. Jak informuje dr hab. **Anna Boguszewska-Chachulska**, współzałożycielka firmy i jej dyrektor naukowy, w Genomedzie nie ma potrzeby posługiwania się tzw. testami komercyjnymi, ponieważ podstawową metodą oznaczania defektów DNA jest sekwencjonowanie materiału genetycznego pacjenta. To bardzo ważne, bowiem nie tylko umożliwia zdiagnozowanie choroby, ale również pomaga wybrać indywidualny sposób leczenia.

W Niepublicznym Zakładzie Opieki Zdrowotnej oraz poradni genetycznej Genomed, powołanych do życia przez Genomed Sp. z o.o., oprócz wykonania badań diagnostycznych, udzielane są porady medyczne z zakresu genetyki klinicznej. Wykrycie mutacji w analizowanym

genie może potwierdzać istnienie choroby i wyjaśniać przyczynę objawów klinicznych, ale także informować o zwiększonym ryzyku zachorowania przez osobę badaną i jej potomstwo. To wzmacnia czujność – przyczynia się do nielekceważenia badań kontrolnych, zmiany stylu życia, może decydować o planach prokreacyjnych.

NZOZ Genomed posiada certyfikaty jakości wykonywania badań genetycznych wydane przez: *Cystic Fibrosis Network* (w zakresie genotypowania i interpretacji wyników dla mukowiscydozy i chorób CFTR-zależnych) oraz *European Molecular Quality Network* (m.in. w zakresie identyfikacji mikrodelecji AZF chromosomu Y w niepłodności męskiej, wykrywania dowolnych mutacji, w tym BRCA1 i BRCA2). Należy również do Sieci Laboratoriów Referencyjnych Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.

O tym, jak ważne są badania wykonywane przez Genomed, świadczy unijne dofinansowanie dla projektu, mającego na celu nie tylko znaczące poszerzenie listy proponowanych badań genetycznych, ale przede wszystkim zastosowanie najnowocześniejszej technologii odczytywania pełnych genomów ludzkich w diagnostyce medycznej.

Choroby rzadkie

Dotychczas zdiagnozowano ok. 7 tysięcy tzw. chorób rzadkich. Są one uwarunkowane genetycznie – w większości nieuleczalne, jednak dzięki ich wykryciu, możliwe jest postępowanie medyczne pozwalające choremu na w miarę normalne funkcjonowanie. Tak jest m.in. w przypadku mukowiscydozy oraz niektórych typów mukopolisacharydozy i innych chorób spowodowanych zaburzeniami funkcji lizosomów.

W Genomedzie wykonywana jest diagnostyka niektórych chorób m.in. na zlecenie Centrum Zdrowia Dziecka. Są to tak rzadkie choroby, jak np. choroba Niemann-Picka typu C czy mukopolisa-

charydoza typu VI – choroby lizosomalne spichrzeniowe, a także zespół Hioba – wielonarządowy pierwotny zespół niedoboru odporności.

Mukowiscydoza to choroba genetyczna objęta w Polsce programem badań przesiewowych, umożliwiających jej wykrycie i odpowiednie leczenie, zanim wystąpią objawy. Na zlecenie Instytutu Matki i Dziecka zespół diagnostyczny NZOZ Genomed wykonuje diagnostykę mukowiscydozy w ramach Programu Badań Przesiewowych Noworodków, zatwierdzonego przez Ministerstwo Zdrowia na lata 2009-2014.

Działalność dydaktyczna

Wykonywanie genetycznych badań diagnostycznych to tylko część działalności Genomedu. Ważne jest także kontynuowanie prac naukowych i kształcenie specjalistów, m.in. w dziedzinie bioinformatyki. Genomed Sp. z o.o., Polsko-Japońska Wyższa Szkoła Technik Komputerowych oraz Centrum Onkologii – Instytut im. Marii Skłodowskiej-Curie – Oddział w Gliwicach, w ramach projektu „Interdyscyplinarna kadra akademicka na rzecz rozwoju gospodarki opartej na wiedzy”, wspólnie zorganizują i prowadzić będą studia doktoranckie kształcące bioinformatyków (specjalistów ds. analizy i interpretacji danych pochodzących z sekwencjonowania genomu ludzkiego). Pracownicy Genomedu będą uczyć doktorantów m.in. podstaw biologii molekularnej i genomiki (analiza pełnych genomów) oraz diagnostyki molekularnej, a także poprowadzą zajęcia laboratoryjne, służące uzyskaniu danych genomowych do analizy informatycznej.

Kontynuacja badań naukowych

MCI.BioVentures to fundusz wspierający nowo powstałe firmy biotechnologiczne. Doceniając pomysł na rozwój działalności badawczo-rozwojowej twórców Genomedu zainwestował on w tę firmę 1,8 mln zł. Tak więc fundusze własne, środki MCI.BioVentures, a także uzyskane w ramach programów unijnych i krajowych oraz wypracowane dzięki wykonywaniu usług, umożliwiają naukowcom pracującym w Genomedzie opracowywanie nowych metod diagnostycznych i kontynuowanie wcześniej rozpoczętych badań naukowych, dotyczących m.in. poszukiwania nowych leków przeciw wirusowi HCV.

DANUTA KALIŃSKA