

Konferencia GSGM 2018, alebo Genetika na vlnách Hummela

Rok 2018 je v našich končinách zvlášť bohatý na dôležité výročia. Napríklad 14. novembra 1778 sa v Bratislave narodil výnimočný hudobník, Beethovenov rovesník a Mozartov žiak, Ján Nepomuk Hummel (1778-1837). Práve jeho hudba znela v prestávkach konferencie, ktorú organizovala česká a slovenská Genetická spoločnosť Gregora Mendela (GSGM) 12.-14. septembra 2018 v Kongresovom centre Družba v Bratislave (<https://fns.uniba.sk/gsgm2018/>). Na takmer 200 účastníkov čakalo sedem odborných sekcií ponúkajúcich 26 plenárnych prednášok trinástich českých a trinástich slovenských rečníkov, niekoľko desiatok posterových prezentácií spojených so súťažou o najlepší poster, vyhlásenie ceny GSGM sponzorovanej firmou MGP, približne 20 expozícií slovenských a českých firiem (a sponzorov konferencie) a v neposlednom rade množstvo príležitostí na neformálne diskusie počas prestávok v priestoroch kongresového centra, či prechádzok po vynovenej promenáde popri Dunaji.

Ako zdôraznil vo svojom otváracom prejave predseda GSGM prof. Jiří Doškař (Masarykova Univerzita, Brno), konferencie GSGM sa organizujú v 3-4 ročných intervaloch a ich cieľom je udržiavať existujúce a nadväzovať nové kontakty českých a slovenských genetikov. Takzvané osmičkové roky pre organizovanie konferencie v Bratislave volíme zámerne, okrem iného aj preto, že Katedre genetiky Prírodovedeckej fakulty Univerzity Komenského (PriF UK) to umožňuje pripomenúť si okrúhle výročie od jej založenia a využiť konferenciu ako miesto, kde sa môžu stretnúť jej bývalí a súčasní učitelia, pracovníci, absolventi a študenti a tak udržiavať spolok *alumni* katedry. Okrem 50. výročia katedry sme tento ročník venovali aj udalosti, ktorá nielen priamo súvisí s jej existenciou, ale úplne bezprostredne aj so založením Univerzity Komenského. Vznik Československa v októbri 1918 bol takmer okamžite, v máji 1919, nasledovaný cestou siedmich českých profesorov Univerzity Karlovej (vtedy Karlo-Ferdinandovej) do Bratislavy, aby s dr. Vavrom Šrobárom (vtedajším ministrom s plnou mocou pre správu Slovenska) vyjednali vznik slovenskej univerzity, ktorá by nahradila krátkožijúcu (1912-1919) Alžbetínsku univerzitu. Výsledky tejto návštevy, vedenej prof. Karlom Hynkom (prvým rektorom UK) neboli veľmi povzbudivé, v Bratislave nenašli veľa podpory a bolo potrebné vynaložiť značné diplomatické úsilie presvedčiť prezidenta Masaryka o dôležitosti založenia slovenskej univerzity v Bratislave. Výsledkom tohto úsilia bol štvorvetový zákon, na základe ktorého vznikla Československá štátna univerzita v Bratislave, o pár mesiacov premenovaná na Univerzitu Komenského (UK). 20 rokov, celkom nenáhodne do roku 1939, na jej čele stálo 18 českých rektorov, ktorí založili tradíciu, z ktorej máme možnosť ťažiť dodnes.

Vznik Československa, ktorého 100. výročie si tento rok pripomíname, je nepochybne najvýznamnejšou príležitosťou na oslavy tohto roku v oboch dnes už samostatných štátoch. Prepletenie osudov, rodinných, priateľských, profesionálnych ilustruje aj komunita českých a slovenských genetikov a GSGM, ktorá sa rozhodla nedeliť na republikové sekcie a zdieľať takéto fóra na výmenu odborných poznatkov, a na utužovanie osobných väzieb. Fakt, že sa tento ročník uskutočňuje na pôde Univerzity, na ktorej aktuálne prebieha 100. školský rok práve vďaka vzniku Československa, je viac ako symbolické a vo svojom uvítacom prejave to podčiarkol aj rektor UK prof. Karol Mičieta.

Československé vzťahy významnou mierou ovplyvnili aj rozvoj Prírodovedeckej fakulty UK. Či už pôsobením českých prírodovedcov na viacerých katedrách, alebo príchodom vtedy mladých slovenských absolventov českých univerzít na fakultu, kde založili významné vedecké školy a rešpektované pracoviská. Dnes to českým univerzitám a akademickým pracoviskám vraciame v podobe našich absolventov, takže keď prídeme napríklad do kampusu Masarykovej univerzity, cítime sa ako doma (a veríme, že postupne začne byť tok študentov obojsmerný). Každopádne, aj v súčasnosti veľa našich pracovísk, včítane katedry genetiky, ťaží zo spolupráce s českými kolegami, ktorej základy často siahajú do obdobia existencie Československa. Ako metaforicky uviedol vo svojom príhovore dekan PriF UK doc. Milan Trizna, aj šťastie na spolupracovníkov, či už českých, zahraničných, alebo vnútrofakultných, kombinovaná s ambicióznym kolektívom a výbornými študentmi, je základom toho, že pracovisko sa na univerzitnej pôde teší rešpektu a jeho absolventi sa dokážu presadiť v náročnej konkurencii aj na prestížnych zahraničných inštitúciách.

Prvá sekcia konferencie nazvaná *Od Mendela po súčasnosť*, vychádzala z klasického členenia učebníc a základných kurzov genetiky, z ktorých každá začína Mendelovými pravidlami. Treba povedať, že na mnohých zahraničných školách zvažujú (napr. Dougherty, M.J. (2009). *Am. J. Hum. Genet.* 85: 6-12; Redfield, R.J. (2012). *PLoS Biol.* 10: e1001356), či je takéto členenie správne; keďže zatiaľčo rozsah kapitol venovanej mendelovskej dedičnosti ostáva rovnaký, stále viac pribúda tém, ktoré ukazujú (extrémne vyjadrené) že "všetko je inak". Tieto diskusie sú iste veľmi inšpiratívne a stoja na zamyslenie, zatiaľ však prevláda konzervatívny postoj. Mendelove experimenty a vlastne celý Mendelov život sú totiž ideálnym didaktickým príkladom na ktorom sa dajú ilustrovať mnohé dôležité odkazy aktuálne aj pre dnešných študentov. Napríklad, že skromné podmienky nevylučujú možnosť veľkého objavu; aká je dôležitosť prajného prostredia a dobrého mentora (ako bol opát Napp); aká je esenciálna pracovitosť a vytrvalosť; aký veľký je význam všeobecného vzdelania pre riešenie špecifického problému; aká je dôležitá úloha intuície a šťastia; prečo je potrebné naučiť sa účinne propagovať výsledky svojej práce; a ako administratíva a prijatie vedúcej funkcie negatívne pôsobia na vedeckú produktivitu (v roku 1868 sa Mendel stal opátom a experimentovania sa postupne musel vzdať). Mendelov príbeh je zaujímavý aj tým, že o ňom stále nevieme úplne všetko; je stále známy i neznámy, tak ako ilustrovala prvá prednášajúca konferencie prof. Jiřina Relichová (Masarykova Univerzita, Brno). Ukázala, že historické témy, ktoré študenti v kurzoch príliš neobľubujú, dokážu byť fascinujúce a poučné.

Platí to nielen pre biografie jednotlivcov, ale aj inštitúcií a ich pracovísk. Prof. Daniel Vlček (Univerzita Komenského v Bratislave) to ilustroval na príbehu katedry genetiky PriF UK, ktorú zhrnul vo faktograficky bohatom a zároveň rečnícky brilantnom príspevku. Okrem iného v ňom ukázal, že pri zrode katedry stáli dve ženy, ktoré boli v priamej akademicko-rodokmeňovej línii zakladateľov modernej genetiky Thomasa H. Morgana (doc. Vlasta Kováčová) a Hermana J. Mullera (dr. Svetlana Podstavková). Obe tieto dámy zásadným spôsobom prispeli k rozvoju genetiky na Slovensku a zvlášť na PriF UK.

Noam Chomsky pred časom povedal: "Ak dnes učíte to, čo ste učili pred piatimi rokmi, mŕtvy je buď váš odbor, alebo ste mŕtvy vy." To, že to vo výučbe genetiky nehrozí ilustrovali dve prednášky v druhej časti sekcie reprezentujúcej súčasnosť genetiky. Doc. Eduard Kejnovský (Biofyzikální ústav AV ČR, Brno) na viacerých

príkladoch ukázal, že genómy sú extrémne dynamické a že na ich prestavbách sa podieľajú vo veľkej miere mobilné elementy typu transpozónov, plazmidov a vírusov (pre ktoré s prof. Edwardom N. Trifonovom vymyslel ríšu Acytota). Prof. Jozef Gécz (University of Adelaide), absolvent Katedry genetiky (1986) a v súčasnosti jeden zo svetových lídrov v oblasti štúdia genetickej podstaty neurovývinových ochorení, vo svojej inšpiratívnej prednáške naznačil, ako sa v priebehu posledných rokov zmenil náš pohľad na mapovanie oblastí genómu zúčastnených v regulácii komplexných fenotypových prejavov.



V smere hodinových ručičiek zhora: čestní členovia Katedry genetiky PriF UK (1) prof. Jiřina Relichová a (2) doc. Vladimír Ferák a veční členovia Katedry (3) doc. Vlasta Kováčová a (4) prof. Daniel Vlček. Foto: (1,2) Andrea Cillingová (Katedra biochémie PriF UK; (3,4) Eliška Gálová (Katedra genetiky PriF UK).

Koniec prvého večera bol venovaný oceneniam tých, ktorí počas piatich dekád Katedry genetiky výrazne pomohli stať sa etablovaným pracoviskom. Laureátkou ceny Čestná členka Katedry genetiky sa stala jedna z našich najvernejších spolupracovníčok, prof. Jiřina Relichová, ktorá sa ako líderka edičného tímu zaslúžila o preklad učebnice Genetika (autori Snustad a Simmons), dnes k dispozícii už vo svojom druhom vydaní), čím poskytla veľkú pomoc komunitám slovenských a českých študentov a učiteľov.

Druhým oceneným je človek, ktorý ako vedec ovplyvnil niekoľko generácií slovenských genetičiek a genetikov, svojim pedagogickým majstrovstvom a osobným šarmom očaril stovky prírodovedkýň a aj prírodovedcov a založil školu humánnej genetiky, ktorá má veľký ohlas aj v zahraničí. Dlhoročný súpútnik nášho pracoviska a čerstvý Čestný člen Katedry genetiky, doc. Vladimír Ferák.

Tretím oceneným je muž, ktorý cenu čestný člen katedry genetiky získať nemohol. Dôvodom je, že členom katedry genetiky bol takmer od jej vzniku a je ním až doteraz. Jeho vernosť pracovisku, v dobrom i zlom, loajálny za každých okolností dnes emeritný profesor Univerzity Komenského. Nie čestný, ale Večný člen Katedry genetiky, prof. Daniel Vlček.

Poslednou ocenenou je dáma, ktorá stála pri zrode katedry genetiky PriF UK. Žena, ktorá si dokázala zachovať pevný charakter a rovný chrbát aj v zložitých a z pohľadu dnešných mladých ľudí čudných časoch. V časoch, keď to nebolo populárne a akokoľvek to znie absurdne, ani bezpečné, rozprávala študentom na neformálnych seminároch o prvej československej republike, o Štefánikovi, Masarykovi, o československých légiách a ich strastiplnej ceste z Ruska domov. Ale i o neoficiálnej literatúre, či filmoch, temnej dobe lisenkizmu v Československu i význame pražskej školy profesora Hrubého pre reštart genetiky na Slovensku. Nám, vtedy mladým ľuďom s konformným socialistickým vzdelaním ukázala, v čom tkvie podstata dobrého učiteľa: v kombinácii odbornej autority, všeobecného rozhľadu, a osobnej integrity. Pani docentka Vlasta Kováčová, Večná členka Katedry genetiky.

Doc. Juraj Gregáň (Vienna University a Univerzita Komenského) zostavil sekciu *Biológia chromozómov*, v ktorej prof. Jiří Fajkus (Masarykova Univerzita, Brno) ukázal originálny technický trik, ktorým jeho skupina odhalila dlhoročné tajomstvo primárnej sekvencie koncov chromozómov (telomér) u rastlín rodu *Allium*. Dr. Martin Anger (Výzkumný ústav veterinárneho lékařství, Brno) ukázal fascinujúce videá deliacich sa buniek a pokúsil sa vysvetliť, prečo k poruchám v segregácii chromozómov dochádza častejšie v zárodočných ako v somatických bunkách a ako s tým súvisí kontrolný bod zodpovedný za skladanie deliaceho vretienka (*spindle assembly checkpoint*). Juraj Gregáň prezentoval, že metylácia nie je post-translačnou modifikáciou limitovanou iba na históny, ale ovplyvňuje aj aktivitu ďalších komponentov chromatinu, vrátane podjednotiek kohezínu; komplexu zabezpečujúceho kohéziu sesterských chromatíd. Dr. Katarína Juríková (Univerzita Komenského) predstavila projekt ilustrujúci, ako rôzne sekundárne štruktúry DNA, ktoré sa s rôznou kinetikou tvoria na koncoch chromozómov, ovplyvňujú afinitu teloméru-viažucich proteínov (konkrétne proteínu Cdc13 *kvaskinky Saccharomyces cerevisiae*), a tak aj dynamiku telomér.

Sekciu *Genomika a evolučná genetika* zostavil a viedol prof. Jozef Nosek (Univerzita Komenského). Jeho prvý hosť, prof. Julius Lukeš (Parazitologický ústav AV ČR, České Budějovice) predstavil ohromujúcu diverzitu skupiny jednobunkových organizmov zo skupiny Protista a ukázal, ako ich štúdium viedlo k odhaleniu mnohých fascinujúcich fenoménov. Jedným z nich je napríklad fakt, že u niektorých druhov

(napr. *Blastocystis*) sa v rámci kódujúcich sekvencií nachádzajú tzv. STOP kodóny, ktoré za štandardných okolností zastavujú transláciu. Ako k tejto drastickej zmene genetického kódu došlo a ako ju "postihnutá" bunka rieši, boli jedny z viacerých zaujímavých otázok diskutovaných počas prednášky. Dr. Marek Mentel (Univerzita Komenského) precízne sumarizoval bioenergetické a cytologické argumenty, ktoré nepodporujú úlohu fagocytózy v pohltení proteobakteriálneho endosymbionta, ktorý sa stal základom mitochondrie eukaryotickej bunky. Doc. Marek Eliáš (Ostravská univerzita) ilustroval, ako sa elegantne dá využiť komparatívna genomika na virtuálnu rekonštrukciu a identifikáciu neznámych komponentov komplexných biologických systémov. Spolu s kolegami dokázal, že sekrečný systém typu 2, ktorý bol pôvodne popísaný iba u eubaktérií, je ancestrálnym znakom mitochondrií eukaryotov, pričom vykazuje funkčný vzťah s peroxizómami.

V sekcii *Genetika človeka* prof. Ľudevít Kádaši (Univerzita Komenského) v prehľadnej prednáške poukázal na často nenáhodnú distribúciu miest podliehajúcich mutáciám v ľudskom genóme a ich vzťah k špecifickej architektúre definovaných genómových oblastí. Dr. Renáta Gaillyová (Fakultní nemocnice, Brno) popísala špecifiká diagnostiky i manažmentu liečby pacientov so vzácnymi ochoreniami (definovanými ako ochorenia s výskytom nižším ako 1 pacient na 2000 zdravých ľudí). Dr. Ján Radvánszky (Biomedicínske centrum SAV, Bratislava) ukázal, ako sa postupne stiera rozdiel medzi mono- a polygénnymi dedičnými ochoreniami (či všeobecne fenotypmi) a aké výzvy to predstavuje pre budúcnosť medicíny. Dr. Roman Gardlík (Univerzita Komenského) ukončil sekcii prehľadom aktuálnych možností génovej terapie a limitáciami, ktoré obmedzujú ich rýchlejšie zavádzanie do klinickej praxe.

Sekcii *Udržiavanie stability genómu* začal doc. Lumír Krejčí (Masarykova Univerzita) prednáškou o elegantných biochemických štúdiách zameraných na pochopenie mechanizmov regulácie aktivity proteínu Rad51 počas resekcie a invázie jednovláknovej DNA do templátového dvojlákna v priebehu prvých fáz homologickej rekombinácie. Dr. Martin Mistrík (Univerzita Palackého, Olomouc) ponúkol dva pekné príbehy naznačujúce spojitosť medzi poškodením DNA a proteotoxickým stresom, respektíve o možnom anti-onkogénnom mechanizme účinku disulfiram (Antabus) prostredníctvom indukcie agregácie proteínov. Dr. Miroslav Chovanec (Biomedicínske centrum SAV) sekcii uzavrel zaujímavou štúdiou na vzorke viac ako 100 pacientov s testikulárnymi nádormi, v ktorej ukázal možnosti využitia molekulárnych markerov z dráhy nukleotidovej excíznej opravy na prognózu liečby prostredníctvom chemoterapie na báze cis-platiny.

Prednášky z oblasti *Genetiky rastlín* otvorila prof. Eva Čellárová (Univerzita P.J. Šafárika v Košiciach) "detektívnym" príspevkom o vyhľadávaní génov kódujúcich enzýmy zúčastnené v syntéze zaujímavých sekundárnych metabolitov zo skupiny polyketidov (napr. hypericínu) u zástupcov rodu *Hypericum*. Prof. Jaroslav Doležel (Ústav experimentálnej botaniky AV ČR, Olomouc) odhalil ohromné možnosti, ktoré poskytuje unikátna technológia izolácie individuálnych chromozómov v komparatívnej a funkčnej genomike kultúrnych rastlín. Dr. Jan Hejátko (Masarykova Univerzita) ilustroval, do akej komplexnej siete je zapojená "mnohokroková fosforelá dráha" (*multistep phosphorely pathway*), ktorá je spúšťaná rastlinnými cytokínmi počas vývinu rastlín. Predstavil tiež unikátnu automatizovanú mikroskopickú stanicu umožňujúcu *high-throuput* analýzy preparátov mutantov s poruchou ontogenézy a

následne výsledky štruktúrnych analýz proteínov, ktoré naznačili, ako jedna a tá istá signálna dráha môže mať niekoľko kvalitatívne veľmi odlišných výstupov.

Dr. Alexander Sember (vľavo) preberá Cenu GSM od dr. Karla Zeleného (MGP spol. s r.o.). Foto: Andrea Cillingová (Katedra biochémie PriF UK).

Sekciu *Finále* začal dr. Dominik Filipp obsahovo i obrazovo aktraktívnou



vizualizáciou experimentov demonštrujúcich (na príklade buniek imunitného systému), aké dôležité a zároveň ťažko interpretovateľné sú výsledky štúdií na jednobunkovej úrovni. Do istej miery, tak ako naznačoval názov jeho prednášky (*Impressionistic view of modern immunogenetics: when every cell matters*), populácie buniek pripomínajú impresionistické dielo, kde individuálne body dávajú zmysluplný obraz až po ich zložení do celku. V krátkych prednáškach, ktoré boli vybrané z poslaných abstraktov programovým výborom dr. Martina Škopková (Biomedicínske centrum SAV) poukázala na vysokú frekvenciu mutácií v géne *SURF1* u slovenských pacientov s Leighovým syndrómom a Ing. Ivana Ševčíková (Centrum biovied SAV) ukázala sľubné výsledky popisujúce zostrih exónov pod kontrolou proteínu PUF60. Doc. Andrea Ševčovičová (Univerzita Komenského) predstavila publiku projekt *Genetika na kolesách*, ktorý prostredníctvom viacerých komplementárnych aktivít poskytuje stredoškolským študentom a ich učiteľom na celom Slovensku možnosť vyskúšať si viaceré experimentálne techniky využívané v moderných biomedicínskych laboratóriách. Poslednou prednáškou konferencie bol príspevok držiteľa ceny GSM dr. Alexandra Sembera (Ústav živočíšnej fyziológie a genetiky AV ČR, Liběchov). Cenu prevzal od dr. Karla Zeleného (riaditeľa firmy MGP) za sériu ôsmich prác venovaných využitiu moderných cytogenetických metód pre analýzu evolúcie genómu (špecificky pohlavných chromozómov) u nižších stavovcov.

V rámci konferencie bolo odprezentovaných 49 posterov a každý z nich bol ukážkou veľmi pekných a inšpiratívnych výsledkov. Hoci bolo možné si ich prezrieť počas všetkých troch dní, oficiálna posterová sekcia a tak aj priama interakcia s autormi príspevkov bola časovo príliš obmedzená, čo nás ako organizátorov veľmi mrzelo. Každopádne, na základe hlasovania vedúcich sekcií a členov výboru GSM, boli počas záverečnej sekcie vyhlásené tri najlepšie postery autorov v poradí dr. Silvia Petrezsélyová (Ústav molekulárnej genetiky - BIOCEV, vid' zborník str. 77), Kateřina

Jůzová (Masarykova Univerzita, str. 65) a Šárka Schořová (Masarykova Univerzita, str. 85).

V úplnom finále prof. Jiří Doškař konferenciu ukončil a vyslovil nádej, že o tri roky sa komunita českých a slovenských genetikov stretne opäť, tentokrát niekde v blízkosti Brna. Medzitým nás čakajú ďalšie aktivity GSGM, napríklad ďalší ročník edukačného workshopu v Mendelovom múzeu na jar 2019.

Ľubomír Tomáška

za všetkých ľudí z Katedry genetiky PriF UK, ktorí mali potešenie konferenciu organizovať a ktorých mám potešenie mať za kolegov a študentov