

Raport wpływu społecznego badań prowadzonych przez Tomasza Gambina z Politechniki Warszawskiej na diagnostykę kliniczną chorób genetycznych (2022–2025)

18 grudnia 2025

Niniejszy raport przedstawia wpływ społeczny korelacji genotypowo-fenotypowych zidentyfikowanych przez Tomasza Gambina z Politechniki Warszawskiej i współpracowników, których identyfikacja była możliwa dzięki rozwijanym przez niego metodom i narzędziom informatycznym do analizy danych genomowych. Przez wpływ społeczny rozumiemy w niniejszym opracowaniu zastosowanie wyników badań w praktyce diagnostyki medycznej oraz wynikające z tego konsekwencje dla pacjentów, ich rodzin i systemu ochrony zdrowia (m.in. skrócenie tzw. diagnostycznej odysei, ukierunkowanie dalszej opieki, dostęp do poradnictwa genetycznego i świadomego planowania rodziny). W okresie ewaluacji 2022–2025 opisane korelacje były szeroko wykorzystywane przez ośrodki diagnostyczne na całym świecie, co potwierdzają zgłoszenia wariantów patogennych i prawdopodobnie patogennych do bazy ClinVar. Ponieważ znaczna część zgłoszeń pochodzi z laboratoriów wykonujących testy diagnostyczne, liczby zgłoszeń można traktować jako wskaźnik skali wykorzystania opisanych interpretacji w praktyce klinicznej (tj. liczby sytuacji, w których dany wariant był przedmiotem interpretacji diagnostycznej). W wielu przypadkach przekłada się to bezpośrednio na postawienie rozpoznania molekularnego i dalsze decyzje dotyczące opieki nad pacjentem oraz poradnictwa genetycznego.

Spis treści

1	Metodologia	2
2	Dlaczego odkrycia były możliwe – wkład PW	3
3	Szczegółowy opis genów i publikacji	4
3.1	Nowe geny chorobowe	4
3.2	Poszerzenie fenotypu	6
3.3	Rozwój płuc i sekwencje niekodujące	6
4	Statystyki zgłoszeń i wpływu społecznego	6
4.1	Zgłoszenia w czasie	7
4.2	Zgłoszenia wg genów	7
4.3	Ośrodki zgłaszające	8
4.4	Statystyki krajowe	13

1 Metodologia

Dane do niniejszego raportu zostały pobrane z bazy [ClinVar](#) (National Center for Biotechnology Information). ClinVar to publicznie dostępne archiwum raportów dotyczących związków między zmiennością genetyczną a fenotypami. Baza gromadzi zgłoszenia z laboratoriów diagnostycznych i ośrodków badawczych z całego świata. Kluczowe dla niniejszego raportu jest to, że zgłoszenia wariantów o statusie *Pathogenic* lub *Likely Pathogenic* pochodzą w przeważającej mierze z laboratoriów wykonujących testy diagnostyczne i odzwierciedlają ich interpretację klinicznej istotności danego wariantu w kontekście określonej jednostki chorobowej. Tego typu interpretacje są rutynowo wykorzystywane w praktyce diagnostycznej i poradnictwie genetycznym, a więc pośrednio informują o liczbie sytuacji klinicznych, w których dany wariant był podstawą decyzji diagnostycznych i/lub zaleceń dla pacjentów i ich rodzin.

Prezentowane w niniejszym raporcie statystyki zgłoszeń w ClinVar traktujemy jako wskaźnik skali wpływu społecznego opisanych badań, rozumianego jako liczba pacjentów i rodzin, u których wyniki badań zostały wykorzystane w praktyce klinicznej. Jednocześnie należy podkreślić, że są to wartości zachowawcze, stanowiące jedynie dolne oszacowanie rzeczywistej liczby diagnoz, ponieważ:

- nie wszystkie laboratoria diagnostyczne regularnie przekazują swoje interpretacje wariantów do bazy ClinVar;
- część laboratoriów zgłasza jedynie pierwsze, unikalne warianty, a kolejne rozpoznania tego samego wariantu u innych pacjentów nie są już raportowane;
- reprezentacja poszczególnych regionów świata w bazie jest nierównomierna.

Proces automatycznego pobierania i filtrowania danych obejmował następujące kroki (zilustrowane na Ryc. 1):

1. **Pobieranie danych z ClinVar:** Dane zostały pobrane przy użyciu interfejsu programistycznego NCBI Entrez E-utilities. Dla każdego z analizowanych genów wyszukano wszystkie zgłoszenia (submissions) spełniające następujące kryteria wstępne:

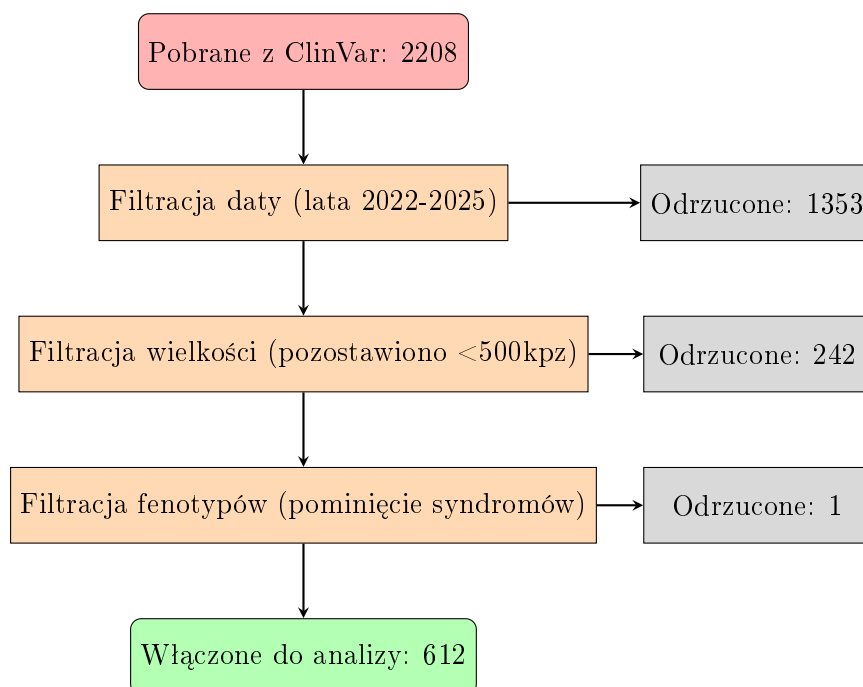
- Powiązanie z konkretnym genem.
- Status kliniczny wariantu: *Pathogenic* lub *Likely Pathogenic*.

Analizą objęto następujące geny: *TANGO2*, *PSMD12*, *TRIP12*, *ANKLE2*, *TUBGCP2*, *COPA*, *DVL1*, *SOHLH1*, *MIPEP*, *PRUNE1*, *VAR1*, *DHX37*, *RDH11*, *ACTG2*, *PGM3*, *CORO1A*, *FOXF1*, *TBX4*, *FGF10*.

Uzasadnienie wyboru genów: Wybrano geny, w przypadku których Tomasz Gambin odegrał kluczową rolę w identyfikacji ich związku z chorobą (nowe geny chorobowe), poszerzeniu spektrum fenotypowego lub zrozumieniu mechanizmów patogennych (np. rola sekwenencji niekodujących). Szczegółowy opis roli autora dla każdej grupy genów znajduje się w sekcji 3.

2. **Filtracja daty:** Z pobranego zbioru wybrano tylko te zgłoszenia, które zostały utworzone lub zaktualizowane w okresie od 1 stycznia 2022 do 18 grudnia 2025. Pozwala to na ocenę wpływu publikacji w okresie objętym ewaluacją.
3. **Filtracja wielkości:** Wyeliminowano warianty typu CNV (Copy Number Variation) o wielkości przekraczającej 500 kbp (500,000 par zasad).
 - **Cel:** Usunięcie dużych aberracji chromosomowych (np. dużych delecji obejmujących wiele genów), które nie są specyficzne dla pojedynczego badanego genu.

- **Przykład:** Delecje w regionie 22q11.21 obejmują gen *TANGO2*, ale stanowią odrębną jednostkę chorobową (zespół DiGeorge'a/VCFS) i nie powinny być przypisywane wyłącznie do defektu genu *TANGO2*.
4. **Filtracja fenotypów:** Dodatkowo przeanalizowano opisy fenotypów (pole *Condition*) w celu usunięcia zgłoszeń, które wprost wskazują na znane zespoły mikrodelecji/mikroduplikacji, a nie na specyficzną chorobę monogenową związaną z danym genem.
- Usunięto zgłoszenia zawierające frazy takie jak "deletion syndrome", "duplication syndrome" w kontekście regionów chromosomowych.
5. **Analiza końcowa:** Zgłoszenia, które przeszły pomyślnie wszystkie etapy filtracji, zostały uznane za "Włączone do analizy". Dla tych zgłoszeń przeprowadzono:
- Zliczenie unikalnych wariantów dla każdego genu.
 - Identyfikację ośrodków zgłaszających (na podstawie pola *Submitter*).
 - Przypisanie kraju pochodzenia ośrodka.



Rycina 1: Schemat procesu filtracji wariantów

Kod źródłowy użyty do wygenerowania tego raportu (pobieranie danych, filtrowanie, generacja wykresów i tabel) jest dostępny w repozytorium: <https://github.com/tgambin/eval-WUT-2025>.

2 Dlaczego odkrycia były możliwe – wkład PW

Odkrycia opisane w niniejszym raporcie były możliwe dzięki zastosowaniu nowatorskich metod obliczeniowych i algorytmicznych, opracowanych lub współtworzonych przez Tomasza Gambina w ramach wieloletniej współpracy z wiodącymi ośrodkami klinicznymi. Zastosowane narzędzia umożliwiły analizę dużych zbiorów danych genomowych, identyfikację nowych genów chorobowych oraz doprecyzowanie fenotypów znanych jednostek chorobowych. Dzięki temu rezultaty prac badawczych zostały włączone do rutynowych ścieżek diagnostycznych stosowanych w laboratoriach partnerskich i przełożyły się na realny wpływ społeczny.

- **Potoki do analizy wariantów i integracja danych:** Implementacja oraz wdrożenie systemów analizy danych NGS pozwalających na efektywne analizowanie dużych zbiorów danych genomowych.
 - Gambin T. et al. (2015). Secondary findings and carrier test frequencies in a large multiethnic sample. *Genome Medicine*. DOI: [10.1186/s13073-015-0171-1](https://doi.org/10.1186/s13073-015-0171-1)
- **Reanalizy danych:** Systematyczne reanalizy "negatywnych" przypadków, które doprowadziły do nowych odkryć, np. w pracach:
 - Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. *Genome Medicine*. DOI: [10.1186/s13073-017-0472-7](https://doi.org/10.1186/s13073-017-0472-7)
 - Yamamoto S. et al. (2014). A Drosophila Genetic Resource of Mutants to Study Mechanisms Underlying Human Genetic Diseases. *Cell*. DOI: [10.1016/j.cell.2014.09.002](https://doi.org/10.1016/j.cell.2014.09.002)
- **Narzędzia do detekcji CNV (HMZDeFinder):** Autorskie narzędzie pozwalające na detekcję homo/hemi-zygotycznych CNV w danych eksomowych, co było kluczowe np. dla genu *TANGO2*.
 - Gambin T. et al. (2016). Homozygous and hemizygous CNV detection from exome sequencing data in a Mendelian disease cohort. *Nucleic Acids Research*. DOI: [10.1093/nar/gkw1237](https://doi.org/10.1093/nar/gkw1237)
- **Konstrukcje mikromacierzy:** Projektowanie dedykowanych mikromacierzy (w tym z pokryciem eksonowym, np. V8), które do 2017 roku zostały użyte w badaniu ponad 46,000 przypadków (kluczowe np. dla *FOXF1*).
 - Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. *Genome Medicine*. DOI: [10.1186/s13073-017-0472-7](https://doi.org/10.1186/s13073-017-0472-7)

3 Szczegółowy opis genów i publikacji

3.1 Nowe geny chorobowe

Poniższa tabela przedstawia listę nowych genów chorobowych zidentyfikowanych przy udziale Tomasza Gambina. Są to geny, dla których po raz pierwszy opisano związek z chorobą u ludzi, co stworzyło podstawę do włączenia tych genów do paneli diagnostycznych oraz do interpretacji wariantów wykrywanych u pacjentów. Tomasz Gambin jest współautorem wszystkich cytowanych poniżej publikacji.

Gen	OMIM	Publikacje
<i>TANGO2</i>	616878	<p>Lalani S. et al. (2016). Recurrent Muscle Weakness with Rhabdomyolysis, Metabolic Crises, and Cardiac Arrhythmia Due to Bi-allelic TANGO2 Mutations. <i>The American Journal of Human Genetics</i>. DOI: 10.1016/j.ajhg.2015.12.008</p> <p>Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. <i>Genome Medicine</i>. DOI: 10.1186/s13073-017-0472-7</p>

Gen	OMIM	Publikacje
<i>PSMD12</i>	617516	Küry S. et al. (2017). De Novo Disruption of the Proteasome Regulatory Subunit PSMD12 Causes a Syndromic Neurodevelopmental Disorder. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2017.03.003 Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. <i>Genome Medicine</i> . DOI: 10.1186/s13073-017-0472-7
<i>TRIP12</i>	604506	Zhang J. et al. (2017). Haploinsufficiency of the E3 ubiquitin-protein ligase gene TRIP12 causes intellectual disability with or without autism spectrum disorders, speech delay, and dysmorphic features. <i>Human Genetics</i> . DOI: 10.1007/s00439-017-1763-1 Gambin T. et al. (2017). Identification of novel candidate disease genes from de novo exonic copy number variants. <i>Genome Medicine</i> . DOI: 10.1186/s13073-017-0472-7
<i>ANKLE2</i>	616062	Yamamoto S. et al. (2014). A Drosophila Genetic Resource of Mutants to Study Mechanisms Underlying Human Genetic Diseases. <i>Cell</i> . DOI: 10.1016/j.cell.2014.09.002
<i>TUBGCP2</i>	617817	Mitani T. et al. (2019). Bi-allelic Pathogenic Variants in TUBGCP2 Cause Microcephaly and Lissencephaly Spectrum Disorders. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2019.09.017
<i>COPA</i>	616414	Watkin L. et al. (2015). COPA mutations impair ER-Golgi transport and cause hereditary autoimmune-mediated lung disease and arthritis. <i>Nature Genetics</i> . DOI: 10.1038/ng.3279
<i>DVL1</i>	616331	White J. et al. (2015). DVL1 Frameshift Mutations Clustering in the Penultimate Exon Cause Autosomal-Dominant Robinow Syndrome. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2015.02.015
<i>SOHLH1</i>	610224	Bayram Y. et al. (2015). Homozygous Loss-of-function Mutations in <i>SOHLH1</i> in Patients With Nonsyndromic Hypergonadotropic Hypogonadism. <i>The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism</i> . DOI: 10.1210/jc.2015-1150
<i>MIPEP</i>	602241	Eldomery M. et al. (2016). MIPEP recessive variants cause a syndrome of left ventricular non-compaction, hypotonia, and infantile death. <i>Genome Medicine</i> . DOI: 10.1186/s13073-016-0360-6
<i>PRUNE1</i>	617413	Karaca E. et al. (2015). Genes that Affect Brain Structure and Function Identified by Rare Variant Analyses of Mendelian Neurologic Disease. <i>Neuron</i> . DOI: 10.1016/j.neuron.2015.09.048
<i>VAR51</i>	617802	Karaca E. et al. (2015). Genes that Affect Brain Structure and Function Identified by Rare Variant Analyses of Mendelian Neurologic Disease. <i>Neuron</i> . DOI: 10.1016/j.neuron.2015.09.048
<i>DHX37</i>	617362	Karaca E. et al. (2015). Genes that Affect Brain Structure and Function Identified by Rare Variant Analyses of Mendelian Neurologic Disease. <i>Neuron</i> . DOI: 10.1016/j.neuron.2015.09.048
<i>RDH11</i>	607849	Xie Y. et al. (2014). New syndrome with retinitis pigmentosa is caused by nonsense mutations in retinol dehydrogenase RDH11. <i>Human Molecular Genetics</i> . DOI: 10.1093/hmg/ddu291

3.2 Poszerzenie fenotypu

W tej sekcji przedstawiono geny, dla których badania Tomasza Gambina przyczyniły się do istotnego poszerzenia spektrum fenotypowego lub lepszego zrozumienia mechanizmu choroby. Doprecyzowanie obrazu klinicznego ułatwia rozpoznawanie tych jednostek chorobowych w praktyce, poprawia trafność interpretacji wariantów oraz ogranicza ryzyko błędnego rozpoznania. Tomasz Gambin jest współautorem wszystkich cytowanych poniżej publikacji.

Gen	OMIM	Publikacje
<i>ACTG2</i>	619431	Wangler M. et al. (2014). Heterozygous De Novo and Inherited Mutations in the Smooth Muscle Actin (<i>ACTG2</i>) Gene Underlie Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome. <i>PLoS Genetics</i> . DOI: 10.1371/journal.pgen.1004258
<i>PGM3</i>	172100	Stray-Pedersen A. et al. (2014). PGM3 Mutations Cause a Congenital Disorder of Glycosylation with Severe Immunodeficiency and Skeletal Dysplasia. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2014.05.007
<i>CORO1A</i>	605000	Stray-Pedersen A. et al. (2014). Compound Heterozygous <i>CORO1A</i> Mutations in Siblings with a Mucocutaneous-Immunodeficiency Syndrome of Epidermodysplasia Verruciformis-HPV, Molluscum Contagiosum and Granulomatous Tuberculoid Leprosy. <i>Journal of Clinical Immunology</i> . DOI: 10.1007/s10875-014-0074-8

3.3 Rozwój płuc i sekwencje niekodujące

Poniższa tabela zawiera geny kluczowe dla rozwoju płuc, w przypadku których badania koncentrowały się na roli sekwencji regulatorowych i niekodujących (CNV, SNV w regionach niekodujących). Uzyskane wyniki umożliwiły dokładniejsze powiązanie zmian w tych regionach z obrazem klinicznym u pacjentów z ciężkimi zaburzeniami rozwoju płuc, co ma bezpośrednie znaczenie dla diagnostyki prenatalnej i postnatalnej. Tomasz Gambin jest współautorem wszystkich cytowanych poniżej publikacji.

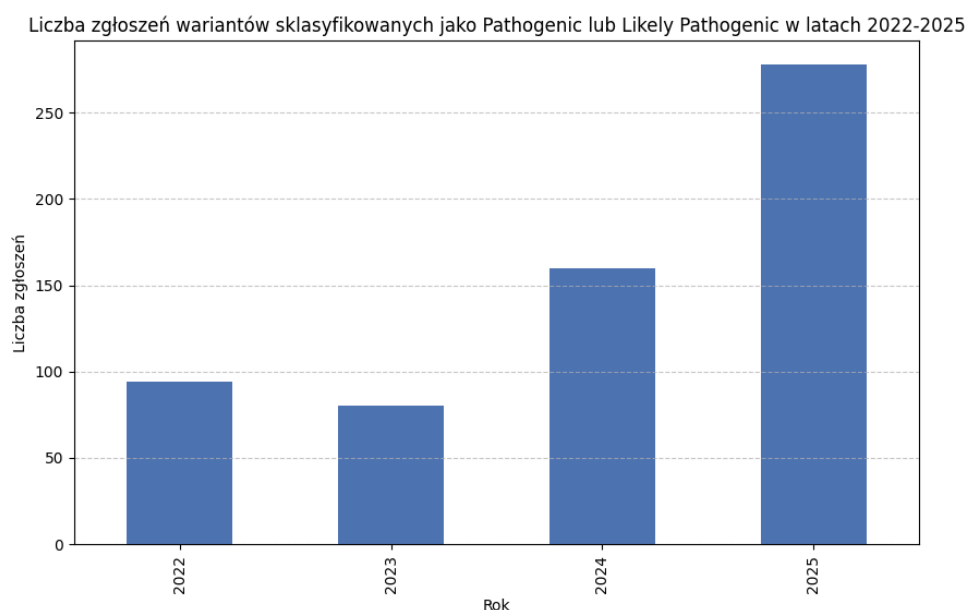
Gen	OMIM	Publikacje
<i>FOXF1</i>	601089	Szafranski P. et al. (2021). Lung-specific distant enhancer cis regulates expression of <i>FOXF1</i> and lncRNA <i>FENDRR</i> . <i>Human Mutation</i> . DOI: 10.1002/humu.24198
<i>TBX4</i>	601719	Karolak J. et al. (2019). Complex Compound Inheritance of Lethal Lung Developmental Disorders Due to Disruption of the TBX-FGF Pathway. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2018.12.010
<i>FGF10</i>	602115	Karolak J. et al. (2019). Complex Compound Inheritance of Lethal Lung Developmental Disorders Due to Disruption of the TBX-FGF Pathway. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . DOI: 10.1016/j.ajhg.2018.12.010

4 Statystyki zgłoszeń i wpływu społecznego

Poniższa sekcja przedstawia szczegółowe statystyki zgłoszeń wariantów w latach 2022–2025, które w niniejszym raporcie traktujemy jako wskaźnik skali wpływu społecznego opisanych badań.

4.1 Zgłoszenia w czasie

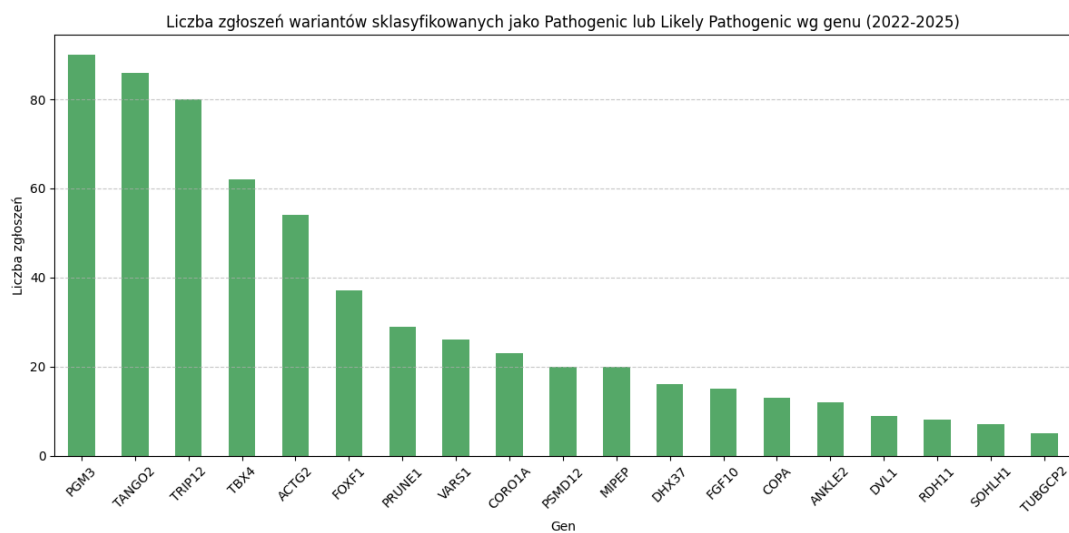
Rycina 2 przedstawia liczbę zgłoszeń w czasie.



Rycina 2: Liczba zgłoszeń wariantów sklasyfikowanych jako Pathogenic lub Likely Pathogenic w latach 2022-2025

4.2 Zgłoszenia wg genów

Rycina 3 oraz Tabela 4 przedstawiają rozkład zgłoszeń na poszczególne geny.



Rycina 3: Liczba zgłoszeń wariantów sklasyfikowanych jako Pathogenic lub Likely Pathogenic wg genu

Tabela 4: Liczba wariantów sklasyfikowanych jako Pathogenic lub Likely Pathogenic w bazie ClinVar (2022-2025)

Lp.	Gen	Liczba zgłoszeń P/LP (2022-2025)
1	<i>PGM3</i>	90
2	<i>TANGO2</i>	86
3	<i>TRIP12</i>	80
4	<i>TBX4</i>	62
5	<i>ACTG2</i>	54
6	<i>FOXF1</i>	37
7	<i>PRUNE1</i>	29
8	<i>VARs1</i>	26
9	<i>CORO1A</i>	23
10	<i>PSMD12</i>	20
11	<i>MIPEP</i>	20
12	<i>DHX37</i>	16
13	<i>FGF10</i>	15
14	<i>COPA</i>	13
15	<i>ANKLE2</i>	12
16	<i>DVL1</i>	9
17	<i>RDH11</i>	8
18	<i>SOHLH1</i>	7
19	<i>TUBGCP2</i>	5
SUMA		612

4.3 Ośrodki zgłaszające

Poniższa tabela przedstawia listę ośrodków, które zgłosiły warianty patogenne lub prawdopodobnie patogenne dla analizowanych genów w latach 2022–2025. Są to w przeważającej mierze wyspecjalizowane laboratoria diagnostyki medycznej, w których wyniki badań współtworzonych przez Tomasza Gambina zostały włączone do rutynowej praktyki interpretacji wyników badań genomowych.

Tabela 5 prezentuje listę ośrodków diagnostycznych.

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne (2022-2025)

Lp.	Ośrodek (Submitter)	Kraj	Liczba
1	Labcorp Genetics (formerly Invitae), Labcorp	USA	157
2	GeneDx	USA	66
3	Victorian Clinical Genetics Services, Murdoch Childrens Research Institute	Australia	29
4	Women's Health and Genetics/Laboratory Corporation of America, LabCorp	USA	26
5	Wendy Chung Laboratory, Boston Children's Hospital	USA	24
6	CeGaT Center for Human Genetics Tuebingen	Germany	20
7	3billion	South Korea	19
8	OMIM	USA	16

Ciąg dalszy na następnej stronie

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne
(2022-2025) (cd.)

Lp.	Ośrodek (Submitter)	Kraj	Liczba
9	PreventionGenetics, part of Exact Sciences	USA	15
10	Fulgent Genetics, Fulgent Genetics	USA	14
11	Revvity Omics, Revvity	USA	13
12	Genomic Medicine Center of Excellence, King Faisal Specialist Hospital and Research Centre	Saudi Arabia	10
13	Seattle Children's Hospital Molecular Genetics Laboratory, Seattle Children's Hospital	USA	9
14	Juno Genomics, Hangzhou Juno Genomics, Inc	China	9
15	Rady Children's Institute for Genomic Medicine, Rady Children's Hospital San Diego	USA	8
16	Laboratorio de Genetica e Diagnostico Molecular, Hospital Israelita Albert Einstein	Brazil	8
17	Broad Center for Mendelian Genomics, Broad Institute of MIT and Harvard	USA	8
18	Ambry Genetics	USA	8
19	MVZ Martinsried, Medcover Genetics	Germany	7
20	Neuberg Centre For Genomic Medicine, NCGM	India	7
21	New York Genome Center	USA	6
22	Laboratory of Genetics, Children's Clinical University Hospital Latvia	Latvia	6
23	Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University Hospital Tübingen	Germany	5
24	MGZ Medical Genetics Center	Germany	5
25	ARUP Laboratories, Cytogenetics and Genomic Microarray, ARUP Laboratories	USA	5
26	Laboratory of Medical Genetics, National & Kapodistrian University of Athens	Greece	4
27	Laan Lab, Human Genetics Research Group, University of Tartu	Estonia	4
28	Baylor Genetics	USA	4
29	Institute of Human Genetics, Clinical Exome/Genome Diagnostics Group, University Hospital Bonn	Germany	4
30	Dubai Health Genomic Medicine Center, Dubai Health	Nieznany	4
31	Illumina Laboratory Services, Illumina	USA	4
32	Greenwood Genetic Center Diagnostic Laboratories, Greenwood Genetic Center	USA	4
33	Clinical Genetics Laboratory, Skane University Hospital Lund	Sweden	3
34	Molecular Genetics laboratory, Necker Hospital	France	3
35	Institute of Human Genetics, University Hospital Muenster	Germany	3
36	NHS Central & South Genomic Laboratory Hub	UK	3
37	Department of Pathology and Laboratory Medicine, Sinai Health System	Canada	3
38	Genetic Services Laboratory, University of Chicago	USA	3

Ciąg dalszy na następnej stronie

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogene
(2022-2025) (cd.)

Lp.	Ośrodek (Submitter)	Kraj	Liczba
39	Foundation for Research in Genetics and Endocrinology, FRIGE's Institute of Human Genetics	India	2
40	Cambridge Genomics Laboratory, East Genomic Laboratory Hub, NHS Genomic Medicine Service	UK	2
41	Mendelics	Brazil	2
42	Equipe Genetique des Anomalies du Developpement, Université de Bourgogne	France	2
43	Medical Genetics Center, Maternal and Child Health Hospital of Hubei Province	China	2
44	MVZ Medizinische Genetik Mainz	Germany	2
45	Pediatrics, Sichuan Provincial Hospital For Women And Children	China	2
46	Institute of Human Genetics, University of Leipzig Medical Center	Germany	2
47	Daryl Scott Lab, Baylor College of Medicine	USA	2
48	Suma Genomics	India	1
49	Stankiewicz Research Laboratory, Baylor College of Medicine	USA	1
50	Laboratory of Molecular Genetics (Pr. Bezieau's lab), CHU de Nantes	France	1
51	Quest Diagnostics Nichols Institute San Juan Capistrano	USA	1
52	Provincial Medical Genetics Program of British Columbia, University of British Columbia	Canada	1
53	Neurogenetics Laboratory, American University of Beirut	Lebanon	1
54	Liquid Biopsy and Cancer Interception Group, Pfizer-University of Granada-Junta de Andalucía Centre for Genomics and Oncological Research	Spain	1
55	Pittsburgh Clinical Genomics Laboratory, University of Pittsburgh Medical Center	USA	1
56	Suzhou Clinical Center for Rare Diseases in Children, Children's Hospital of Soochow University	China	1
57	Molecular Genetics Lab, CHRU Brest	France	1
58	Undiagnosed Diseases Network, NIH	USA	1
59	Service de Génétique Médicale, Centre Hospitalier Universitaire de Nice-Université Côte d'Azur	France	1
60	Pediatric/Medical Genetics, Ministry of Health, Qatif Central Hospital	Saudi Arabia	1
61	Institute of Human Genetics, Univ. Regensburg, Univ. Regensburg	Germany	1
62	Laboratory for Molecular Medicine, Mass General Brigham Personalized Medicine	USA	1
63	Clinical Biomedical Laboratory, Shriners Hospital For Children - Canada	Canada	1
64	Department of Clinical Genetics, Copenhagen University Hospital, Rigshospitalet	Denmark	1

Ciąg dalszy na następnej stronie

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne
(2022-2025) (cd.)

Lp.	Ośrodek (Submitter)	Kraj	Liczba
65	DASA	Brazil	1
66	Clinical Neuroscience, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	Italy	1
67	Clinical Laboratory Sciences Program (CLSP), King Saud bin Abdulaziz University for Health Sciences (KSAU-HS)	Saudi Arabia	1
68	Clinical Genomics Laboratory, Washington University in St. Louis	USA	1
69	Clinical Genetics Laboratory, University Hospital Schleswig-Holstein	Germany	1
70	Centre de Biologie Pathologie Génétique, Centre Hospitalier Universitaire de Lille	France	1
71	Laboratoire de Génétique Moléculaire, CHU Bordeaux	France	1
72	Center of Human Genetics, Hôpital Erasme	Belgium	1
73	Center for Personalized Medicine, Children's Hospital Los Angeles	USA	1
74	Center for Genomic Medicine, Rigshospitalet, Copenhagen University Hospital	Denmark	1
75	Altamedica, Artemisia	Italy	1
76	AiLife Diagnostics, AiLife Diagnostics	USA	1
77	ARUP Laboratories, Molecular Genetics and Genomics, ARUP Laboratories	USA	1
78	Department of Genetics, Rouen University Hospital, Normandy Center for Genomic and Personalized Medicine	France	1
79	Department of Legal Medicine, University of Toyama	Japan	1
80	Department of Medical Genetics, Tarbiat Modares University	Iran	1
81	Department of Rehabilitation Medicine, Incheon St. Mary's Hospital, College of Medicine, The Catholic University of Korea	South Korea	1
82	Genetic Lab, Reproductive Biomedicine Research Center, Royan Institute for Reproductive Biomedicine, Royan Institute	Iran	1
83	Genetics Laboratory, UDIAT-Centre Diagnostique, Hospital Universitari Parc Tauli	Spain	1
84	Genetics and Molecular Pathology, SA Pathology	Australia	1
85	Genomics Facility, Ludwig-Maximilians-Universität München	Germany	1
86	Gharavi Laboratory, Columbia University	USA	1
87	Grupo de Genética Humana, Facultad de Medicina - Universidad de La Sabana	Colombia	1
88	Hadassah Hebrew University Medical Center	Israel	1
89	Institute for Clinical Genetics, University Hospital TU Dresden, University Hospital TU Dresden	Germany	1
90	Institute of Human Genetics, FAU Erlangen, Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg	Germany	1

Ciąg dalszy na następnej stronie

Tabela 5: Lista ośrodków zgłaszających warianty patogenne
(2022-2025) (cd.)

Lp.	Ośrodek (Submitter)	Kraj	Liczba
91	Institute of Human Genetics, University of Goettingen	Germany	1
92	Institute of Human Genetics, University of Ulm	Germany	1
93	Institute of Immunology and Genetics Kaiserslautern	Germany	1
94	Laboratoire Génétique Moléculaire, CHRU TOURS	France	1
95	Zotz-Klimas Genetics Lab, MVZ Zotz Klimas	Germany	1
SUMA			612

4.4 Statystyki krajowe

Poniższa tabela przedstawia liczbę zgłoszeń pogrupowaną według kraju pochodzenia ośrodka diagnostycznego. Zróżnicowanie geograficzne potwierdza, że opisywane korelacje genotypowo-fenotypowe są wykorzystywane w praktyce klinicznej przez ośrodki z wielu regionów świata, co przekłada się na szeroki, międzynarodowy wpływ społeczny.

Tabela 6 przedstawia statystyki wg kraju.

Tabela 6: Liczba zgłoszeń wg kraju pochodzenia ośrodka

Lp.	Kraj	Liczba zgłoszeń
1	USA	402
2	Germany	57
3	Australia	30
4	South Korea	20
5	China	14
6	France	12
7	Saudi Arabia	12
8	Brazil	11
9	India	10
10	Latvia	6
11	Canada	5
12	UK	5
13	Nieznany	4
14	Estonia	4
15	Greece	4
16	Sweden	3
17	Spain	2
18	Italy	2
19	Denmark	2
20	Iran	2
21	Lebanon	1
22	Japan	1
23	Israel	1
24	Belgium	1
25	Colombia	1

Opracował: Tomasz Gambin