



KARIN WRITZL

BIOGRAFIJA:



Karin Writzl je ena najbolj prepoznavnih znanstvenic v Sloveniji v zadnjih nekaj letih in je hkrati tudi specialistka klinične genetike in vodja FISH laboratorija, kjer se ukvarja z molekularno citogenetiko. (Molekularna citogenetika je tehnologija mikromrež ali komparativna genomska hibridizacija.) Po končani Srednji naravoslovni šoli Bežigrad (današnja Gimnazija Bežigrad) je opravila sprejemne izpite na Fakulteti za

elektrotehniko in na Fakulteti za medicino, a je na koncu izbrala medicino. Starši so ji vedno pustili proste roke pri njeni odločitvi in jo spodbujali, da je odločitev samo njena in naj si izbere nekaj, kar jo zares veseli in bo z veseljem opravljala celo življenje. Tekom študija se je navdušila nad interno medicino, a se je na koncu po spletu naključij prijavila za mesto mlade raziskovalke na Kliničnem inštitutu za medicinsko genetiko. Najprej je zaključila magisterij, kjer je raziskovala redko bolezen imenovano inkontinenca pigmenti, nato doktorat, kjer je ugotavljala genetske vzroke za moško neplodnost in razcep ustnice in neba. S končanim doktoratom je pridobila končen naziv doc. dr. Karin Writzl, dr. med. V tem času se je v Sloveniji pojavila možnost specializacije iz klinične genetike. Bila je prva specialistka v Sloveniji na tem področju. Med specializacijo je bila dlje časa v Londonu, v bolnici Great Ormond Street, kjer se zdravijo otroci z redkimi boleznimi (posneli so tudi TV dokumentarne serije). Njen mentor pri specializaciji je bil Raoul Hennkam, po katerem se imenuje Hennkam sindrom. Danes je njeno delo usmerjeno predvsem v paciente z redkimi in še neraziskanimi boleznimi ter delo v laboratoriju.

DELO:

Je prva specialistka na področju klinične genetike v Sloveniji. Poleg tega je tudi generalna sekretarka Evropskega združenja za medicinsko genetiko (ESHG) in urednica revije American Journal of Medical Genetics. Danes dela na kliničnem inštitutu za genetiko UKC Ljubljana kot klinični genetik v ambulanti. Njeno primarno delo je delo s pacienti, ki imajo redke genetske bolezni.

DOSEŽKI:

Njeni dosežki so opazni predvsem v genetiki, saj je ena od 15 znanstvenikov, ki so prispevali k odkritju gena, ki povzroča genetsko spremembo v genu aminokislina. Gen, ki to povzroča se nahaja v mitohondrijih, za katere že nekaj časa vemo, da imajo pomembno vlogo pri staranju. Z odkritjem gena so odkrili nov mehanizem na področju prezgodnjega staranja. To je tudi prvi do sedaj odkriti gen, ki se nahaja in tudi deluje neposredno v mitohondrijih. S tem so odkrili tudi vzrok, kaj povzroča Fantenov sindrom.

POVOD ZA RAZISKAVO:

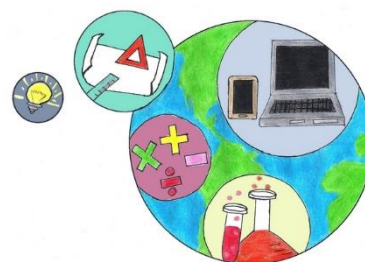
Povodov za raziskavo je bilo več, eden od njih je odkritje vzroka bolezni ter prispevek k razvoju medicine. Večinoma pa so povod v njene raziskave pacienti, tako je bil pri tej raziskavi povod za to deček Tibor, ki se je rodil z redko gensko napako. Še eden od razlogov je tudi raziskovanje poteka bolezni in ustvarjanje zaloge novih informacij ter tako podlage za iskanje in razvijanje novih zdravil za genske bolezni. 'Ker vzrok za številne genetske bolezni še ni poznan, so povod za raziskave vedno pacienti in želja, da najdemo odgovor, zakaj imajo težave,' so besede Karin Writzl.



Mama dečka z gensko mutacijo Irena Lesjak, ki je omogočila to pomembno raziskavo (levo), ki so jo opravili in vodili Aleš Maver, Karin Writzl in Borut Peterlin. Foto: UKC Ljubljana

ZANIMIVOSTI:

Karin Writzl je bila prva, ki se je podpisala pod članek z izsledki raziskave, ki so bili objavljeni v tuji strokovni reviji American Journal of Human Genetics. Hkrati pa je tudi edina slovenska znanstvenica, ki je sodelovala pri raziskavi. Zanimiv je tudi podatek, da ima znanstvenica zelo rada glasbo, svoj prvi denar je tako zaslužila s petjem v Operi.



Minds On Hands On
STEM Goes On



POVEZAVA Z ZNANSTVENIKI V NJENEM ČASU:

Raziskave so potekale s pomočjo njenih 2 sodelavcev (prof. Peterlin in dr. Maver). Sodelovalo je tudi 12 strokovnjakov iz petih držav (Italija, Španija, Francija, Nizozemska in Irska). Primerjamo jo lahko z veliko uspešnimi znanstveniki in znanstvenicami po svetu, ki so prispevali k razvoju medicine. Eden od zelo pomembnih znanstvenikov na področju medicine, s katerim je Karin sodelovala v Londonu je Raoul Hennekam (njen mentor pri specializaciji), po katerem se imenuje Heenkam sindrom. Znanstvenica pravi, da jo je Henkam navdušil s svojim znanjem, pristopom do pacientov in njihovih staršev ter vsemi knjigami in članki, ki jih je napisal o svojem delu.

'Sledite svojim željam. Če najdete delo, ki ga imate radi, bo vaša služba hobi in uspehi bodo prišli sami od sebe.' Karin Writzl