

ŻYCIORYS

Profesor Jacek Zaremba urodził się 18 lipca 1936 roku w Warszawie i całe swoje osobiste jak i zawodowe życie związał z tym miastem będąc jego wiernym patriotą. Pochodził z wielopokoleniowej warszawskiej rodziny lekarskiej. Studia na Wydziale Lekarskim Akademii Medycznej w Warszawie ukończył w 1958 roku a dyplom lekarza uzyskał w 1960 roku. Jest specjalistą w dziedzinie neurologii I^o (1964) i II^o (1968) oraz genetyki klinicznej (2004). Rozprawę doktorską pt. „Badania kliniczne i genetyczne nad stwardnieniem guzowatym” obronił na Wydziale Lekarskim Warszawskiej Akademii Medycznej w 1968 roku (promotor: prof. I. Wald). W roku 1983 uzyskał na tym samym Wydziale stopień dra habilitowanego n. med. w zakresie genetyki człowieka na podstawie pracy habilitacyjnej pt. „Genetyka przewlekłej proksymalnej postaci rdzeniowego zaniku mięśni”. W roku 1992 został tytułarnym profesorem nauk medycznych.

W roku 1963, po odbyciu staży w kilku szpitalach klinicznych w Warszawie, podjął pracę na Oddziale Neurologicznym Państwowego Szpitala dla Nerwowo i Psychiczenie Chorych w Pruszkowie gdzie poznał swojego przyszłego mistrza prof. Ignacego Walda. Równolegle rozpoczął pracę początkowo w Pracowni, a następnie Zakładzie Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii w powyższym szpitalu i w kolejnych latach w nowej siedzibie Instytutu. W Zakładzie Genetyki pełnił kolejno funkcje adiunkta (1969-84), docenta (1984-92) jako z-cy kierownika a w roku 1992 został kierownikiem Zakładu i funkcję tę pełnił do czasu przejścia na emeryturę w 2007 roku. Był wieloletnim konsultantem ds. Poradnictwa Genetycznego w Zakładzie Genetyki Centrum Zdrowia Dziecka, Warszawa-Międzylesie.

W latach 1966-67 odbył staże naukowe w dwóch ośrodkach brytyjskich: St. Lawrences Hospital, Caterham, Anglia, jako stypendysta Mental Health Research Foundation (9 miesięcy) oraz w Kennedy-Galton Centre, Harperbury Hospital, (kierow. Prof. L. S. Penrose) (2 tyg.). W późniejszych latach wielokrotnie odwiedzał zakłady genetyki Europy Zachodniej (Wielka Brytania, Holandia).

Prof. Zaremba brał udział w realizacji szeregu programów badań naukowych, takich jak umowy polsko-amerykańskie i granty KBN, m.in. w latach 1979-1984 był kierownikiem i głównym wykonawcą Programu Badań Prenatalnych dla Warszawy i Województwa Stołecznego (Umowa Pol. Amer.). W latach 2006-11 był konsultantem woj. mazowieckiego w dziedzinie genetyki klinicznej. Był członkiem Rady Konsultacyjnej Agencji Oceny Technologii Medycznych (2006-11). Został wybrany na członka Zespołu ds. Nagród Prezesa Rady Ministrów (kadencja 2013-15).

Był promotorem siedmiu rozpraw doktorskich i opiekunem kilku lekarzy specjalizujących się z dziedziny genetyki klinicznej..

Za swoją działalność naukową otrzymał szereg nagród i wyróżnień, m.in.: nagroda im. A.

Opalskiego ZG Polskiego Towarzystwa Neurologicznego (1970), Nagroda Prezydenta Warszawy za Program Badań Prenatalnych dla Warszawy i woj. Stołecznego (1984), Nagroda Ministra Zdrowia i Opieki Społecznej „za zasługi w organizacji poradnictwa genetycznego w skali kraju” (1997). W 2001 roku otrzymał Honorowe Członkostwo Polskiego Towarzystwa Genetycznego a w 2013 Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Został także *Fellow of the International Association for the Scientific Study of Mental Deficiency*.

W 2003 otrzymał Medal (Nr 13) im. Jędrzeja Śniadeckiego Wydziału Nauk Medycznych PAN oraz inne odznaczenia takie jak Złoty Krzyż Zasługi (1985), Medal 40-lecia PRL (1985) i krzyż oficerski Polonia Restituta (2001).

Był i jest członkiem wielu towarzystw naukowych i innych organizacji gdzie pełnił szereg ważnych funkcji: m.in. jako przewodniczący oddziału Warszawskiego Polskiego Towarzystwa Genetycznego, Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Genetycznego (1993-95) i vice Przewodniczący tego Towarzystwa (1995-97 i 2001-03). W latach 1995-97 reprezentował Polskę w *Concerted Action for Genetic Services in Europe, European Society of Human Genetics*, gdzie opracował raport na temat stanu genetyki medycznej w Polsce, który został opublikowany w *Eur. J. Hum. Genet.*, w 1997r.

Od wielu lat jest członkiem Komitetu Nauk Neurologicznych oraz Komitetu Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej PAN. W roku 2004 został członkiem korespondentem Wydziału Nauk Medycznych PAN a w latach 2008-11 był wiceprzewodniczącym tego Wydziału. Od 2010 roku jest Dziekanem Wydziału Nauk Medycznych PAN. Był wielokrotnie wybierany do rad naukowych: pełnił funkcję przewodniczącego Rady Naukowej IPiN w latach 1999 – 2003 i jest członkiem Rady Naukowej Centrum Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego, PAN.

Pełnił różne funkcje na forum międzynarodowym będąc w latach 1999 - 2003 wiceprzewodniczącym Międzynarodowego Komitetu Bioetycznego UNESCO i przewodniczącym grupy roboczej ds. zastosowania leczniczego ludzkich komórek embrionalnych – raport tej grupy ukazał się w kwietniu 2001. W latach 1999-02 był członkiem *Scientific Programme Committee of the European Genetic Society*.

Od 1995 do 2005 roku był członkiem Komitetu Redakcyjnego *the Journal of Intellectual Disability Research* a od ok. 20 lat członkiem Redakcji Neurologii i Neurochirurgii Polskiej. Główne zainteresowania naukowe oraz jego działalność lekarska prof. Zaremby dotyczą kilku opisanych poniżej zagadnień z genetyki klinicznej.

Wyniki badań klinicznych i genetycznych nad fokomatozą stwardnieniem guzowatym, będące przedmiotem rozprawy doktorskiej, ukazały się w r. 1968 w Anglii. Było tam m.in. drugie na

świecie oszacowanie częstości mutacji w stwardnieniu guzowatym. Przedruk tej publikacji ukazał się następnie w wydawnictwie książkowym na temat etiologii chorób dziedzicznych (red. Kerr i wsp., NY, 1974).

W 1978 opublikował dwie pionierskie prace na temat fakomatozy Jadassohna - w jednej z tych prac opisał dwa swoje przypadki i kilkadziesiąt przypadków opisanych w literaturze pod różnymi nazwami. Praca ta przyczyniła się do lepszego zdefiniowania wymienionej jednostki; jedna z tych prac zawierała jeden z pierwszych na świecie opisów zmian histopatologicznych w mózgu w tej chorobie. Zaproponowana przez prof. Zarembę nową nazwę tej fakomatozy: Jadassohn's naevus phacomatosis, została przyjęta przez niektórych znanych autorów np. przez Baraitzera (autora książki na temat neurogenetyki), jak również w katalogu McKusicka (inna częściej używana nazwa to „Epidermal Naevus Syndrome”). W roku 1979 Prof. Zaremba opisał nową jednostkę chorobową, która weszła do katalogu McKusicka pod zaproponowaną przez niego nazwą: Hereditary neurocutaneous angioma (OMIM 106070).

Z zakresu cytogenetyki klinicznej ważną publikacją był pierwszy szeroki opis zespołu częściowej trisomii chromosomu 9p (1974). Ważną pozycję zajmowały także badania genetyczne nad rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA), które były przedmiotem pracy habilitacyjnej Profesora. Była to analiza genetyczna dużego polskiego materiału zebranego przez Klinikę Neurologiczną AM w W-wie (kierow. prof. I. Hausmanowa). Wyniki tej analizy pozwoliły na oszacowanie proporcji genetycznej i penetracji genu w trzech podstawowych typach SMA. Wykazano, że penetracja genu w tej chorobie jest obniżona, zwłaszcza w najłżejszym typie SMA III znanym pod nazwą rdzeniowego zaniku mięśni typu Kugelberga-Welander. Wyniki późniejszych badań molekularnych potwierdziły trafność tych wyników analiz i udowodniły, że niektórzy nosiciele homozygotycznej delecji w telomerowej kopii genu SMN rzeczywiście nie są dotknięci chorobą. Udowodniono także, że szczególny typ III SMA wykazuje związek z płcią: mimo, że choroba jest autosomalna recesywna - częściej chorują mężczyźni.

Szereg publikacji dotyczyło badań molekularnych w dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera, mutacji dynamicznych w chorobach neurodegeneracyjnych oraz bardzo rzadko występującej choroby neurologicznej o nazwie dystonia – parkinsonizm o nagłym początku (ang. *rapid onset dystonia parkinsonism*) dziedziczącej się w sposób autosomalny dominujący. Prof. Zaremba opisał jedną z pierwszych na świecie rodzinę z tą chorobą oraz jest współautorem publikacji z pierwszym opisem podłoża molekularnego tej choroby.

Prof. Zaremba brał czynny udział w dwóch programach europejskich: EUROSCA i EUROHD - badań międzynarodowych nad ataksjami rdzeniowo-mózdkowymi i nad chorobą Huntingtona. Kolejny program dotyczył badań genetycznych nad chorobą Creutzfeldta – Jakoba,

wykonanych głównie na największym polskim materiale zebrany w ciągu wielu lat przez prof. J. Kulczyckiego. Prof. Zaremba łącznie opublikował ok. 200 artykułów naukowych w większości oryginalnych a 17 publikacji jest cytowanych jako referencyjne w katalogu V. McKusicka (OMIM).

Prof. Zaremba ma znaczący udział w przekazywaniu zdobyczy naukowych w genetyce człowieka do praktyki i ochrony zdrowia w Polsce. Do osiągnięć prof. Zaremby, głównie organizacyjnych można zaliczyć kierowanie i realizację kilkuletniego programu badań prenatalnych dla Warszawy i woj. Stołecznego. Stworzony wówczas model współpracy genetyków z ginekologami zdał egzamin i w pewnym stopniu funkcjonuje nadal. Praca poza częścią kliniczno-genetyczną zawierała również analizę ekonomiczną oraz część socjologiczną. Należy podkreślić, że pierwsze badania prenatalne w Polsce były wdrożone dzięki inicjatywie prof. Zaremby i prof. Walda już w 1975 roku w Zakładzie Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii. Obecnie w Zakładzie tym wykonuje się najwięcej w Polsce inwazyjnych badań prenatalnych wspólnie z trzema Warszawskimi Klinikami ginekologiczno-położniczymi.

Prof. Zaremba udzielał się też w Izbach Lekarskich. Był delegatem na trzy zjazdy krajowe. W 1993 roku, na zjeździe w Warszawie, na jego wniosek wprowadzona została istotna zmiana w zapisie rozdziału Prokreacja. Bez tej zmiany prowadzenie badań prenatalnych w Polsce nie byłoby możliwe – bez naruszania ówczesnej wersji Kodeksu. Był też ekspertem Komisji Sejmowej opracowującej przepisy ustawowe dotyczące ochrony Płodu Ludzkiego i Warunków Dopuszczalności Przerwywania Ciąży (obecnej wersji ustawy z 1996 r.).

Na wielkie uznanie zasługuje działalność prof. Zaremby jako lekarza praktyka w poradni genetycznej. Przez dziesiątki lat diagnozował i udzielał porad tysiącom pacjentom i ich rodzinom i ta działalność nie ograniczała się do „ścian gabinetu” – był propagatorem tworzenia stowarzyszeń rodzin chorych na chorobę Huntingtona oraz aktaksje rdzeniowo mózdkowe. Jego oddanie pacjentom budziło zawsze uznanie także w środowisku genetyków a jego doświadczenie kliniczne było i jest często przez nas wykorzystywane w konsultacjach trudnych diagnostycznie przypadkach.

Prof. Janusz Limon