

10.1136/jclinpath-2020-206922

This abstract has been translated and adapted from the original English-language content. Translated content is provided on an "as is" basis. Translation accuracy or reliability is not guaranteed or implied. BMJ is not responsible for any errors and omissions arising from translation to the fullest extent permitted by law, BMJ shall not incur any liability, including without limitation, liability for damages, arising from the translated text.

Kowalencyjne modyfikacje nukleotydów, z których zbudowany jest materiał genetyczny zostały odkryte jeszcze na początku ubiegłego wieku. Obecnie jeden z typów tych modyfikacji, nazywany metylacją DNA, zaczyna odgrywać kluczową rolę w medycynie spersonalizowanej stając się zarówno celem terapii, jak i źródłem biomarkerów umożliwiającą indywidualną i dopasowaną do pacjenta kliniczną ocenę choroby. W tej krótkiej pracy przeglądowej opisujemy przełomowe odkrycia, które doprowadziły do poznania funkcji metylacji DNA w fizjologii zdrowej komórki a następnie określenia znaczenia zmian metylacji DNA w patogenezie chorób. Ponadto, opisujemy najważniejsze odkrycia w rozwoju metodologii, umożliwiającej badania funkcji metylacji DNA, które ostatecznie doprowadziły do opracowania testów diagnostycznych opartych na ocenie zmian metylacji DNA zachodzących podczas procesu chorobowego.