

Prof. William D Foulkes

Dr. William D. Foulkes (william.foulkes@mcgill.ca) jest James McGill Profesorem w Departments of Medicine, Oncology and Human Genetics na uniwersytecie McGill w Montrealu (Quebec, Kanada). Jest naukowcem i onkogenetykiem klinicznym w szpitalach afiliowanych przy McGill od 1996, i który kieruje laboratoriami naukowymi zajmującymi się genetyką raka w 2 instytutach badawczych-szpitalnych afiliowanych przy McGill University, 1) The Lady Davis Institute for Medical Research of the Jewish General Hospital i 2) The Research Institute of the McGill University Health Centre.

Prof. William D. Foulkes jest znany ze swojej pracy nad cechami kliniczno-patologicznymi dziedzicznego raka piersi, za odkrycie mutacji genu *MSH2* u aszkenazyjczyków, i za identyfikację (odkrycie) mutacji genu *PALB2*, genu podatności na zachorowanie na raka piersi. We współpracy z Jackiem Majewskim zidentyfikował mutacje genu *SMARCA4* w raku drobnokomórkowym jajnika (typ z hiperkalcemią). Prof. Foulkes istotnie współpracuje z wieloma naukowcami na świecie, w tym także z Polski, aby lepiej poznać genetykę raka piersi, jelita grubego, prostaty, trzustki i jajnika. W ostatnim czasie dużo pracy poświęcił badaniom nad charakterystyką zespołu DICER1, zespołu predysponującego do występowania wielu guzów/nowotworów. W oparciu o 30 publikacji jego Zespołu związanych z DICER1, rozszerzył on fenotyp zespołu o kolejne, takie jak guz Wilmsa, guz zarodkowy przysadki czy guz zarodkowy szyszynki.

Posiadane tytuły i pełnione funkcje:

Work title: **James McGill Professor, McGill University**

Professional association: **Fellow of the Royal College of Physicians (Canada)**

Awards/Elections:

2007-2011: Fonds de la recherche en Santé du Québec: Chercheur National;

2013: Canadian Cancer Society: O. Harold Warwick Prize (jointly)

2014: Elected Fellow of Canadian Academy of Health Sciences

2015: Basic Researcher of the Year (2014-2015), Lady Davis Institute for Medical Research, McGill University;

2016: Elected Fellow of the Royal College of Physicians (UK)

Najważniejsze osiągnięcia naukowe:

Badania naukowe prowadzone przez Prof. Williama D Foulkesa na temat dziedzicznej podatności zachorowania na raka znacząco zwiększyły zrozumienie genetycznej roli w częstych i rzadkich nowotworach. Jego prace nad rakiem piersi związanym z *BRCA1* zidentyfikowały ważne powiązania z leżącym u podstaw fenotypem. Prof. Foulkes zidentyfikował nowe geny odgrywające rolę w powstawaniu nowotworów narządów płciowych, płuc, mózgu i tarczycy. Prof. Foulkes jest współredaktorem najważniejszych podręczników w dziedzinie genetycznych przyczyn nowotworzenia i jest Dyrektorem Naukowym wiodącej konferencji naukowej na temat dziedzicznego raka piersi i jajnika (International Symposium on Hereditary Breast and Ovarian Cancer).

Prof. Foulkes opublikował **ponad 500 publikacji** w renomowanych czasopismach (m.in. NEJM, Nature Genetics, JAMA) i rozdziałów w podręcznikach (także z autorami polskimi).

IF: >1000; Web of Science H-index: **76**; Google Scholar H-index: **95**; i10-index=**331**.

Wybrane publikacje:

1. **Foulkes WD**, Thiffault I, Gruber SB, Horwitz M, Hamel N, Lee C, Shia J, Markowitz A, Figer A, Friedman E, Farber D, Greenwood CMT, Bonner JD, Walsh T, Marcus V, Tomsho L, Nafa K, Gebert J, Bressac-de-Paillerets B, Gregersen PK, Weitzel J, Macrae FA, Gaff CL, Gordon PH, MacNamara E, King M-C, Hampel H, de la Chapelle A, Boyd J, Offit K, Rennert G, Chong G and Ellis NA. The founder mutation MSH2*1906G>C is an important cause of Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer in the Ashkenazi Jewish Population. *Am J Hum Genet.*,2002; 71:1395-1412.
2. **Foulkes WD**, Stefansson IM, Chappuis, PO Bégin LR, Goffin JR, Wong N, Trudel M and Akslen LA. Germ-line BRCA1 mutations and a basal epithelial phenotype of breast cancer. *J Natl Cancer Inst.*, 2003; 95: 1482-1485,
3. Tischkowitz M, Xia B, Sabbaghian N, Reis-Filho JS, Hamel N, Li G, Van Beers EH, Li, L, Khalil T, Quenneville L, Omeroglu A, Poll A, Wong N, Nederlof PM, Ashworth A, Tonin PN, Narod S, Livingston DM, **Foulkes WD**. Analysis of PALB2/FANCN-associated breast cancer families. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2007;104(16):6788-93
4. Rio Frio T, Lavoie J, Hamel N, Geyer FC, Kushner YB, Novak DJ, Wark L, Capelli C, Reis-Filho JS, Mai S, Pastinen T, Tischkowitz MD, Marcus VA, **Foulkes WD**. Homozygous BUB1B mutation and susceptibility to gastrointestinal neoplasia. *N Engl J Med.*,2010 Dec; 363:27.
5. Rio Frio T, Bahubeshi MA, Kanellopoulou C, Hamel N, **Niedziela M**, Sabbaghian N, Pouchet C, Gilbert L, O'Brien PK, Serfas K, Broderick P, Houlston R, Lesueur F, Bonora E, Muljo S, Schimke N, Bouron-Dal Soglio D, Arseneau J, Schultz KA, Priest J, Nguyen V, Harach R, Livingston D, **Foulkes WD**, Tischkowitz M. DICER1 Mutations in multinodular goiter with and without Ovarian Sertoli-Leydig Tumors. *JAMA* 2011 Jan 30; 305 (1), 68-77.
6. Sabbaghian N, Srivastava A, Hamel N, Plourde F, **Gajtko-Metera M**, **Niedziela M**, **Foulkes WD**. Germ-line deletion in DICER1 revealed by a novel MLPA assay using synthetic oligonucleotides. *Eur J Hum Genet.* 2014 Apr;22(4):564-7. doi: 10.1038/ejhg.2013.215.
7. Witkowski L, Carrot-Zhang J, Albrecht S, Fahiminiya S, Hamel N, Tomiak E, Grynspan D, Saloustros E, Nadaf J, Rivera B, Gilpin C, Castellsagué E, Silva-Smith R, Plourde F, Wu M, Saskin A, Arseneault M, Karabakhtsian RG, Reilly EA, Ueland FR, Margiolaki A, Pavlakis K, Castellino SM, Lamovec J, Mackay HJ, Roth LM, Ulbright TM, Bender TA, Georgoulas V, Longy M, Berchuck A, Tischkowitz M, Nagel I, Siebert R, Stewart CJ, Arseneau J, McCluggage WG, Clarke BA, Riazalhosseini Y, Hasselblatt M, Majewski J, **Foulkes WD**. Germline and somatic SMARCA4 mutations characterize small cell carcinoma of the ovary, hypercalcemic type. *Nature Genetics*, 2014 May;46(5):438-43.
8. de Kock L, Wang YC, Revil T, Badescu D, Rivera B, Sabbaghian N, Wu M, Weber E, Sandoval C, Hopman SM, Merks JH, van Hagen JM, Bouts AH, Plager DA, Ramasubramanian A, Forsmark L, Doyle KL, Toler T, Callahan J, Engelenberg C, Bouron-Dal Soglio D, Priest JR, Ragoussis J, **Foulkes WD**. High-sensitivity sequencing reveals multi-organ somatic mosaicism causing DICER1 syndrome. *J Med Genet.* 2016 Jan;53(1):43-52. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103428. Epub 2015 Oct 16.
9. Easton DF, Pharoah PD, Antoniou AC, Tischkowitz M, Tavtigian SV, Nathanson KL, Devilee P, Meindl A, Couch FJ, Southey M, Goldgar DE, Evans DG, Chenevix-Trench G, Rahman N, Robson M, Domchek SM, **Foulkes WD**. Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk. *N Engl J Med.* 2015 Jun 4;372(23):2243-57. doi: 10.1056/NEJMs1501341. Epub 2015 May 27.
10. de Kock L, Boshari T, Martinelli F, **Wojcik E**, **Niedziela M**, **Foulkes WD**. Adult-Onset Cervical Embryonal Rhabdomyosarcoma and DICER1 Mutations. *J Low Genit Tract Dis.* 2016 Jan;20(1):e8-e10. doi: 10.1097/LGT.000000000000149.
11. Semple J, Metcalfe KA, **Lubinski J**, **Huzarski T**, Gronwald J, Armel S, Lynch HT, Karlan B, **Foulkes W**, Singer CF, Neuhausen SL, Eng C, Iqbal J, Narod SA; Hereditary Breast Cancer Clinical Study Group. Does the age of breast cancer diagnosis in first-degree relatives impact on the risk of breast cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers? *Breast Cancer Res Treat.* 2015 Nov;154(1):163-9.
12. Stewart CJ, Charles A, **Foulkes WD**. Gynecologic Manifestations of the DICER1 Syndrome. *Surg Pathol Clin.* 2016 Jun;9(2):227-41. doi: 10.1016/j.path.2016.01.002.