

Zespół Pradera-Williego (PWS) jest rzadkim zespołem dysmorficznym, kojarzonym dotychczas z monstrem otyłości i wynikającym z nadmiernego łaknienia, stanowi cym najlepiej poznany przykład dziedziczenia zwi znanego z rodzicielskim pi tnowaniem genomu. Za jego etiologi odpowiada utrata materiału genetycznego pochodzenia ojcowskiego powstała przede wszystkim w dwóch mechanizmach: delecji (75%) oraz uniparentalnej disomii (mUPD) (20%). Rosn ca wiadomo lekarzy oraz rodziców dzieci z PWS, skutkuj podejmowaniem działań zapewniaj cych utrzymanie prawidłowej masy ciała u pacjentów dotkni tych tym schorzeniem. Sprawilo to, e zaburzenia psychiczne szeroko prezentowane przez pacjentów, zyskały szczególne uwagi w wiecie nauki. Rozpowszechnienie zaburze psychotycznych w ród pacjentów z PWS jest znacznie cz stsze ni w populacji ogólnej i w zale no ci od etiologii powstania zespołu, mo e si ga nawet do 60%, czyni c ten rzadki zespół genetyczny dobrym neurorozwojowym modelem bada nad etiologi zaburze psychotycznych, w tym schizofrenii.

Wiele bada skupia si na poszerzeniu wiedzy na temat etiologii schizofrenii, ci kiej choroby psychicznej o przewlekłym, nawracaj cym przebiegu z towarzyszcymi objawami psychotycznymi. Jedna z koncepcji zakłada immunologiczno-zapalne podło e tego schorzenia, podaj c przewlekły stan zapalny z towarzyszcym podniesieniem poziomu cytokin i innych markerów, jako czynnik rozwoju opisywanych zaburze . Nasza grupa planuje wykorzysta PWS jako neurorozwojowy model bada nad immunologiczno-zapaln koncepcj zaburze psychotycznych. Za cel stawiamy sobie scharakteryzowanie oraz wskazanie roli czynników stanu zapalnego w etiologii rozwoju zaburze psychotycznych u pacjentów z PWS, uwzgl dniaj c mechanizm powstania zespołu, czyli delecj lub uniparentaln disomii . Naszym zdaniem opisywany projekt przyczyni si do gł bszego poznania rzadkiego zespołu genetycznego jakim jest PWS, umo liwi wskazanie wspólnych podstaw etiologicznych zaburze psychotycznych w PWS i schizofrenii a tak e wyznaczy mo liwo ci okre lenia czynników stanu zapalnego stanowi cych predyktory rozwoju zaburze psychotycznych. Dodatkowo, w swoim badaniu, chcieliby my dokona porównania funkcjonowania poznawczego u pacjentów z PWS o etiologii mUPD oraz delecji, potomstwa osób choruj cych na schizofreni oraz osób zdrowych, wykazuj c wpływ podprogowego stanu zapalnego na procesy poznawcze u pacjentów dotkni tych zaburzeniami psychotycznymi albo zagro onych ich rozwini ciem.

Opisywana tematyka badawcza stanowi kolejny krok w kierunku zgł bienia etiologii zaburze psychotycznych, w tym schizofrenii. Rozwinie ona niezbadany do tej pory udział czynników immunologiczno-zapalnych w rozwoju zaburze psychicznych u pacjentów z PWS, a tak e przyczyni si do scharakteryzowania zespołu jako modelu słu cego do kolejnych bada w tej dziedzinie. Pogł bienie opisywanych bada o ewaluacj funkcjonowania poznawczego u pacjentów z PWS z uwzgl dnieniem etiologii zespołu i towarzyszcych zaburze psychicznych, dodatkowo rozszerzy wiedz zarówno o schorzeniu jak i o wpływie podwy szonych markerów stanu zapalnego na wydajno procesów poznawczych.