

Rola czynników epigenetycznych w etiopatogenezie atrezji przełyku.

Przyczyny występowania izolowanej postaci zarośnięcia przełyku (EA) nie są poznane. Na obecnym poziomie wiedzy sugeruje się, że istotną rolę w powstawaniu EA mogą odgrywać czynniki pozagenetyczne. Badania molekularne oceniające strukturę genomu u pacjentów z EA nie zidentyfikowały genów odpowiedzialnych za występowanie EA. W literaturze podaje się częstsze występowanie EA u jednego z bliźniąt monozygotycznych w stosunku do populacji ogólnej. Celem pracy jest analiza roli czynników epigenetycznych w etiologii występowania EA. Zostanie przeprowadzona analiza czynników środowiskowych, oddziałujących na rodziców dziecka z EA mogących zaburzać proces powstawania gamet lub rozwój płodu. W badaniu przeanalizujemy materiał genetyczny, zarówno pod względem strukturalnym jak i pod względem funkcjonowania poszczególnych genów przy użyciu najnowocześniejszych technik genetyki molekularnej, oraz ocenimy przydatność tej metody w zakresie analizy przyczyn izolowanych wad wrodzonych.

Badaniem objętych zostanie 6 par bliźniąt jednojajowych, w których u jednego z rodzeństwa występuje EA. Osoby z EA zostaną włączone do grupy badawczej, zdrowe rodzeństwo będzie stanowiło grupę kontrolną. W pierwszym etapie przeprowadzone zostanie szczegółowe badanie przedmiotowe i podmiotowe, a z rodzicami zostanie przeprowadzona autorska ankieta dotycząca wpływu czynników środowiskowych w okresie okołokonepcyjnym i we wczesnym okresie ciąży. W kolejnym etapie od uczestników badania zostanie pobrana próbka krwi, która posłuży do przeprowadzenia szczegółowych badań molekularnych. Do badań w grupie osób z EA zostanie wykorzystana także tkanka przełyku pobrana podczas operacji naprawczej. Analiza różnic wyników badań, w grupie badawczej względem grupy kontrolnej, stanie się punktem wyjścia do podjęcia próby powiązania charakteru zmian epigenetycznych z występowaniem EA oraz bliższego poznania mechanizmów odgrywających rolę w powstawaniu wady.

Planowane badania będą badaniami pionierskimi w skali światowej, a ich wyniki, mogą mieć znaczenie dla zrozumienia podstaw molekularnych występowania wad wrodzonych.