

Zależność pomiędzy nasileniem ekspresji choroby i długością telomerów w mukowiscydozie

- od genetyki do prognozowania?

Mukowiscydoza jest jedną z najczęstszych chorób genetycznych prowadzących do śmierci. Obraz kliniczny tej choroby jest złożony. Pacjenci często chorują na nawracające zapalenia płuc (główna przyczyna śmierci), niewydolność trzustki, cukrzycę, choroby nerek i metaboliczną chorobę kości i inne. Objawy te powodują przewlekłą niepełnosprawność i wczesną śmierć.

Chociaż dużo wiemy już o tej chorobie, wciąż brakuje nam pełniejszego obrazu tego, co warunkuje jej ciężkość i przebieg. Najnowsze badania wykazują, że markery genetyczne mogą odzwierciedlać zmiany w czasie w zależności od postępu choroby. Jednym z takich obiecujących wskaźników może być długość telomerów. Czym są telomery? Telomery to struktury chroniące nasz materiał genetyczny przed uszkodzeniem, podczas podziału komórek. W rezultacie stają się krótsze w każdym cyklu komórkowym. Wykazano, że zmiany długości telomerów mogą prognozować przebieg niektórych chorób, takich jak białaczka i nowotwór. Wydaje się więc, że mogą one być wykorzystane jako niezależne i skuteczne narzędzie do określenia rokowania.

Celem niniejszego badania jest pomiar długości telomerów u pacjentów z mukowiscydozą i zdrowych ochotników w różnych punktach czasowych: po urodzeniu, w wieku 5-10 lat i powyżej 20 lat. Spodziewane wyniki pokażą, że pacjenci z mukowiscydozą mają krótsze telomery w porównaniu z osobami zdrowymi, a efekt ten jest widoczny już po urodzeniu. Ponadto, badanie pozwoli określić jak zmienia się ich długość na przestrzeni 5-10 lat w porównaniu z osobami zdrowymi. Długość telomerów zależy znacznie od różnych czynników środowiskowych, takich jak styl życia, stres lub stan zapalny. Dlatego zbadanie długości telomerów w okresie noworodkowym, pozwoli ograniczyć wpływ czynników egzogennych, zanim zaczną oddziaływać. Wyniki zostaną zinterpretowane w kontekście klinicznym i będą skorelowane z przebiegiem choroby. Długość telomerów zostanie zmierzona we krwi pobranej z palca, a zatem pobieranie prób będzie zabiegiem mało inwazyjnym dla uczestników badania. Pomiar będzie wykonywany przy pomocy najnowszej techniki w analizie telomerów (qPCR).

Proponowane badanie przyczynia się znacznie do lepszego zrozumienia patofizjologii mukowiscydozy i może stanowić użyteczny marker w obserwacji klinicznej. Długość telomerów jako narzędzie do monitorowania przebiegu choroby w czasie okazałoby się pomocne w podejmowaniu kluczowych decyzji dotyczących leczenia. Ponadto wyniki tego projektu z pewnością zainteresują szeroko pojętą społeczność naukową, ponieważ pozwalają na nowo spojrzeć na biologię innych chorób i pogłębiają naszą wiedzę na temat genetyki medycznej.