

Fenyloketonuria (PKU) jest jedną z najczęstszych wrodzonych chorób metabolicznych. Nieleczona, zwykle prowadzi do uszkodzenia mózgu ze względu na toksyczność fenyloalaniny – aminokwasu, który u osób chorych nie może być usuwany tak jak dzieje się to u osób zdrowych. Aby uniknąć uszkodzenia mózgu, pacjenci z PKU muszą przez całe życie przestrzegać bardzo rygorystycznej diety, co stanowi duży problem. Jednak największym wyzwaniem w leczeniu PKU jest prawdopodobnie zapobieganie uszkodzeniu mózgu u dzieci matek chorych na PKU. Duża ilość fenyloalaniny we krwi matki w czasie ciąży może nieodwracalnie zablokować normalny proces wzrostu mózgu i głowy dziecka (jest to tak zwany zespół matczynej fenyloketonurii). Niestety, takie dramatyczne sytuacje są bardzo częste. Co ciekawe, niektóre dzieci rozwijają się normalnie nawet w przypadku słabej kontroli diety u swoich mam. Wyniki naszych wstępnych badań sugerują, że istnieje dotychczas nieznaną wariant genetyczny, który kontroluje zdolność organizmu matki do usuwania nadmiaru fenyloalaniny i który mógłby być odpowiedzialny za różne ryzyko uszkodzenia mózgu u różnych dzieci. W naszym programie badawczym chcemy właśnie zidentyfikować ten wariant.

Do udziału w naszych badaniach zaprosimy wszystkich polskich pacjentów z PKU. Użyjemy najbardziej zaawansowanych technik genetycznych (tak zwanego sekwencjonowania nowej generacji i mikromacierzy), które pozwalają na przeczytanie w krótkim czasie setek tysięcy „genetycznych liter” i pomogą nam rozwiązać badany problem. Mamy nadzieję, że ten projekt przyczyni się do zwiększenia wiedzy na temat PKU a w przyszłości pomoże uratować niektóre dzieci zagrożone zespołem matczynej fenyloketonurii.