

Pierwotne zapalenia naczyń należą do chorób rzadkich (ok. 150/1 mln). Najgroźniejsze wiążą się z obecnością autoprzeciwciał przeciwko cytoplazmie granulocytów (ANCA), Nielezione w 80% kończą się zgonem przed upływem roku. Zaliczamy do nich: ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (dawniej Wegenera), mikroskopowe zapalenie naczyń i eozynofilowa ziarniakowatość z zapaleniem naczyń (dawniej zespół Churga i Strauss). Proces zapalny toczy się tu w ścianie naczyń krwionośnych prowadząc do zamknięcia przepływu krwi, a tym samym do uszkodzenia zaopatrywanych przez te naczynia tkanek i narządów. Najczęściej zajęte narządy w grupie zapaleń naczyń związanych z ANCA to układ oddechowy i nerki. Przyczyny, mechanizm choroby, oraz optymalne metody leczenia nie są w pełni poznane, przede wszystkim ze względu na rzadkość ich występowania. Już samo rozpoznanie układowych zapaleń naczyń bywa trudne, często opóźnione co może prowadzić do nieodwracalnego uszkodzenia narządów życiowo ważnych (np. nieodwracalne włóknienie płuc, czy schyłkowa niewydolność nerek wymagająca stałego leczenia nerkozastępczego). Może to ostatecznie prowadzić do trwałego kalectwa lub zgonu. Dlatego tak ważne jest poznanie mechanizmów tych chorób, wczesna diagnoza i szybkie leczenie.

W wyniku badań prowadzonych w ramach niniejszego projektu uzyskamy wiedzę dotyczącą zjawisk toczących się w omawianych chorobach na poziomie transkryptomu pojedynczych komórek (biologia molekularna). Porównując wyniki od osób chorych z osobami zdrowymi dowiemy się o nieprawidłowościach w produkcji różnych białek przez białe ciała krwi oraz uwalnianych do krwi wolnych kwasów nukleinowych w powiązaniu z typem, aktywnością i etapem choroby. Umożliwi to poszerzenie naszej wiedzy o mechanizmach patologicznych, kryjących się za układowymi zapaleniami naczyń z obecnością ANCA, a w dalszej perspektywie umożliwi opracowywanie nowych metod precyzyjnego rozpoznawania i leczenia tych chorych, a nawet dostosowania takiego leczenia do potrzeb indywidualnego chorego. Badania te będzie nam tym łatwiej przeprowadzić, że dysponujemy informacją o ponad 600 chorych cierpiących na omawiane schorzenia, w ramach ogólnopolskiego konsorcjum naukowego o nazwie POLVAS tworzącego ich rejestr.