

Streszczenie popularnonaukowe

Wady wrodzone układu kostno-szkieletowego człowieka stanowią drugą co do częstości grupę wrodzonych wad rozwojowych. Prawidłowy rozwój embrionalny układu kostno-szkieletowego organizmu zależy od precyzyjnego współdziałania wielu genów rozwojowych oraz sekwencji nimi sterujących, które sprawiają, że dany gen działa w ściśle określonym narządzie i momencie rozwoju. Niniejszy wniosek koncentruje się na badaniach genetycznych przyczyn wybranych wad wrodzonych układu kostno-szkieletowego człowieka, tj. wad kręgosłupa i jego struktur kostnych, czyli kręgow. Badania będą dotyczyły molekularnych przyczyn rozwoju zespołu Klippela-Feila, półkręgow, kręgow motyli, fuzji kręgow oraz innych wad strukturalnych kręgow.

Postęp w dziedzinie metod sekwencjonowania DNA oraz RNA umożliwia obecnie badania całych genomów pojedynczego pacjenta. Dzięki nowoczesnym metodom sekwencjonowania następnej generacji (NGS) możliwe jest odkrywanie nowych przyczyn chorób dziedzicznych oraz wad wrodzonych człowieka, nawet w przypadkach, w których wada występuje tylko u jednej osoby w rodzinie. Według obecnego stanu wiedzy istnieją silne przesłanki, by twierdzić, że wady kostne, w tym kręgosłupa, uwarunkowane są głównie mutacjami w niekodujących fragmentach DNA.

Identyfikacja nowych zmian genetycznych (kodujących i niekodujących) odpowiedzialnych za morfogenezę kręgosłupa będzie stanowiła istotny wkład w dziedziny genetyki klinicznej, biologii molekularnej i genetyki rozwoju. Uzyskane wyniki poszerzą wiedzę o wrodzonych wadach rozwojowych człowieka, jak również pozwolą uzyskać wgląd w procesy regulacji genów rozwojowych oraz mechanizmy embriogenezy człowieka i innych kręgowców. Podsumowując, lepsze zrozumienie etiologii genetycznej badanych wad wrodzonych, oprócz istotnego wkładu w rozwój nauk podstawowych, bez wątpienia umożliwi skuteczniejszą diagnostykę, prognozowanie, leczenie i poradnictwo genetyczne w tej heterogennej grupie zaburzeń rozwojowych.