W poszukiwaniu przyczyn cukrzycy typu 1 u dzieci z współistniejącymi zaburzeniami neurorozwojowymi i neurologicznymi- analiza genomu przy użyciu sekwencjonowania następnej generacji- całego egzomu (NGS-WES).

Cukrzyca typu 1 (ang. Type 1 diabetes- T1D) jest chorobą autoimmunologiczną prowadzącą do postępującego niszczenia komórek β trzustki wytwarzających insulinę. Dotyka ponad 1,2 miliona dzieci i młodzieży na całym świecie oraz ponad 18 000 pacjentów pediatrycznych w Polsce. Jak wynika z dotychczasowej wiedzy, T1D dotyka dzieci predysponowane genetycznie, narażone na nieznane jeszcze środowiskowe czynniki wyzwalające autoimmunizację. Z nieznanych przyczyn jej częstość występowania na całym świecie znacznie wzrosła w ciągu ostatnich kilkudziesięciu lat i nadal rośnie.

Co ciekawe, ostatnio zaobserwowaliśmy zwiększoną liczbę dzieci z rozpoznaniem lub objawami zaburzeń neurologicznych/neurorozwojowych, które zostały przyjęte do szpitala z powodu nowo rozpoznanej cukrzycy typu 1 w ciągu ostatnich kilku lat. Nasze obserwacje potwierdzają niektóre z ostatnich badań, które wykazały zwiększoną częstość występowania padaczki u dzieci z T1D (2-5 razy częściej niż w populacji ogólnej) i prawdopodobnie wyższą częstość występowania T1D u dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu (ang. Autism spectrum disorder-ASD). Odkrycia te sugerują, że wyżej wymienione choroby współistniejące mogą mieć wspólne podłoże genetyczne.

T1D wymaga regularnej kontroli poziomu glukozy we krwi, odpowiednich nawyków żywieniowych i kontroli codziennej aktywności. Pomimo nowych urządzeń i szybkiego postępu technologicznego dzieciom z zaburzeniami neurorozwojowymi i ich opiekunom zwykle trudniej jest dostosować się do reżimu chorobowego i często nie czują się komfortowo z urządzeniami podłączonymi bezpośrednio do ich ciała.

W badaniu koncentrujemy się na tej szczególnej grupie pacjentów, aby ocenić charakterystykę kliniczną każdego pacjenta i wykonać sekwencjonowanie całego egzomu (ang. Whole exome sequencing-WES) nowej generacji (ang. Next generation sequencing-NGS)– najbardziej złożoną, indywidualną analizę genomu. NGS nie jest metodą tanią, ale dzięki tej technice będziemy w stanie nie tylko wykryć mutacje pojedynczych genów, ale także znaleźć i scharakteryzować rozległe aberracje chromosomowe m.in. delecje lub insercje, które są szczególnie częste w zaburzeniach neurorozwojowych, bez wydawania pieniędzy na dodatkowe analizy.

Międzynarodowe towarzystwa zalecają regularne badania kontrolne pod kątem funkcjonowania neurokognitywnego i mają wytyczne dla dzieci z T1D i współistniejącymi zaburzeniami psychologicznymi/psychiatrycznymi: depresją, stanami lękowymi i zaburzeniami odżywiania. Posiadanie rozległej wiedzy na temat zarówno T1D, jak i zaburzeń neurologicznych/neurorozwojowych, połączonej z badaniami genetycznymi, klinicznymi i wcześniejszymi badaniami immunologicznymi, mogłoby umożliwić stworzenie szczegółowych wytycznych również dla tej grupy pacjentów.