

Szanowni Państwo!

Zapraszam do współpracy przy projekcie:

„Zespół delecji 18q jako przyczyna autoimmunologicznej postaci cukrzycy współistniejącej z niedoborem odporności”

Miejsce realizacji projektu: Klinika Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii oraz Zakład Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Nazwa zespołu genetycznego: zespół delecji 18q, chromosome 18q deletion syndrome, zespół 18q-, zespół De Grouchy'ego typu 2 (MIM#601808)

Kryteria włączenia do badania: pacjenci z zespołem 18q-, w każdym wieku, **zwłaszcza** ze współistniejącymi chorobami autoimmunologicznymi (cukrzyca typu 1, choroba Hashimoto, Graves'a-Basedova, choroba Addisona, reumatoidalne zapalenie stawów, toczeń rumieniowaty układowy itp.) i/lub niedoborem IgA lub innych klas immunoglobulin lub wywiadem wskazującym na niedobór odporności

Dane teleadresowe osoby do kontaktu:

dr n.med. Anna Hogendorf Klinika Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii
Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, ul.Sporna 36/50 91-738 Łódź

tel. 505-979-152

email: anna.hogendorf@umed.lodz.pl lub anna.hogendorf@gmail.com

Termin realizacji projektu: 05.2018

Szanowni Państwo!

U pacjentów z 18q del mogą występować zaburzenia endokrynologiczne między innymi niedobór hormonu wzrostu, niedoczynność tarczycy i cukrzyca. Choroby te współistnieją często z niedoborem immunoglobuliny A stwierdzanym w ~30% (24-44%) lub innych immunoglobulin (IgG4, IgM). Opisywano także przypadki pospolitego zmiennego niedoboru odporności (CVID) oraz niedoboru odporności swoistej.

W listopadzie 2014 r na łamach *Pediatric Diabetes* przedstawiliśmy przypadek wyjątkowej koincydencji cukrzycy typu 1, choroby Hashimoto charakteryzujących się wysokim mianem autoprzeciwciał, bardzo wczesnym początkiem, oraz niedoboru odporności u dziewczynki z zespołem 18q del. Możliwe, że geny leżące na fragmencie ramienia długiego chromosomu 18, który uległ delecji mogą odgrywać rolę w patogenezie obserwowanej u dziewczynki i dotychczas nieopisanej dysregulacji immunologicznej. W literaturze można spotkać podobne kazuistyczne opisy i tylko w niektórych z nich autorzy zamieszczają wyniki potwierdzające autoimmunologiczne podłoże zaburzeń. Zastanawiające jest, że w dwóch badaniach opisujących częstość występowania poszczególnych cech fenotypowych w zespole 18q autorzy zwracają uwagę na częste występowanie m.in. chorób tarczycy jednak bez określenia ich przyczyny. Wyraźnie brakuje więc w piśmiennictwie dokładnej analizy dotyczącej tego tematu na większej grupie pacjentów. Projekt zostanie wykonany z zastosowaniem nowoczesnych technologii analizy DNA, takich jak porównawcza hybrydyzacja genomowa (aCHG, ang.comparative genomic hybridization), cytometrii przepływowej i badań serologicznych.

Jeżeli mają Państwo pod swoją opieką pacjentów z rozpoznaniem zespołu 18qdel zapraszamy do współpracy!

