Biuletyn Informacyjny Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie

Szpital Zdrowia

Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie, ul. Wielicka 265, 30-663 Kraków, tel. 12/ 658 20 11

NR 10 1/2014 www.szpitalzdrowia.pl Kwiecień 2014

Nowatorskie badania genetyczne wcześniaków – tylko w Krakowie

Klinika Chorób Dzieci UJ CM z Zakładem Genetyki Medycznej rozpoczyna projekt badawczy dotyczący ryzyka wystąpień powikłań u wcześniaków. To jedyny w Polsce taki projekt prowadzony na grupie najmłodszych pacjentów. Jego celem jest zbadanie czynników, które pozwolą w przyszłości precyzyjniej określić czy genetyczna konstytucja dziecka urodzonego przedwcześnie warunkuje zwiększone zagrożenie np. przewlekłą chorobą płuc, retinopatią wcześniaczą tj. zaburzeniem, które może doprowadzić do ślepoty. Program badawczy NEOMICS prowadzony jednocześnie w Krakowie i w Norwegii jest finansowany w ramach Norweskiego Mechanizmu Finansowego w kwocie 4 mln zł.

[czytaj więcej str. 11]

Nowatorskie badania genetyczne wcześniaków – tylko w Krakowie

[fot. J. Sawicz]

Najwyższy poziom opieki medycznej stwarza obecnie możliwości przeżycia nawet bardzo małych noworodków, które urodziły się przedwcześnie. W Oddziale Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Krakowie znajduje się 30 doskonale wyposażonych miejsc intensywnej terapii i 4 miejsca intensywnego nadzoru. W 2007 roku oddział przeszedł gruntowny remont – dzięki pomocy Fundacji TVN i dziś to jeden z najnowocześniejszych oddziałów noworodkowych w Polsce. Rocznie pomoc znajduje tu ok. 450 dzieci urodzonych przedwcześnie. Najmniejsze z nich ważą zaledwie 500 g. Tylko dzięki zespołowej pracy całego zespołu i nowoczesnej aparaturze medycznej udaje się te dzieci uratować, chociaż jak pokazuje doświadczenie kliniczne, wielu z tych pacjentów dotykają odległe powikłania w postaci retinopatii wcześniaczej, będące następstwem zaburzeń unaczynienia siatkówki oraz dysplazji oskrzelowo-płucnej.

Badania kliniczne

W latach 2008-2011 Klinika we współpracy z Uniwersytetem w Oslo realizowała program badań klinicznych, którego celem było zbadanie czynników wywołujących te powikłania. W badaniach oceniano toksyczny wpływ tlenu na funkcję wszystkich genów obecnych w ludzkich komórkach (ekspresja całego genomu). Celem projektu była próba wykazania związku pomiędzy zmienną ekspresja genów a ryzykiem występowania powikłań wcześniactwa. W badaniu wykorzystano również opracowany w Oslo, zwierzęcy model eksperymentalny, w którym oceniano, jak różne stężenia tlenu wpływają na ekspresję genomu i rozwój uszkodzeń narządów u noworodków mysich. Efektem badań była identyfikacja genetycznych czynników ryzyka wystąpienia odległych powikłań u wcześniaków. Wyniki badań zostały przestawione w sześciu publikacjach w recenzowanych czasopismach z listy filadelfijskiej.

Nowy program badawczy NEOMICS

Kolejny program badawczy pt. „Prematurity epigenome and proteome as a clue for prediction of prematiurity complications" rozszerzy i pogłębi zakres wcześniejszych badań. Program zaplanowano na lata 2013-2016. Właśnie rozpoczyna się kwalifikacja pierwszych pacjentów, którzy zostaną objęci programem. Celem programu jest kompleksowa ocena nieprawidłowości w funkcjonowaniu organizmu noworodka urodzonego przedwcześnie na poziomie molekularnym. Poddane analizie wzory metylacji DNA, profile ekspresji genów, zawartość białek w komórce pozwolą ocenić ich wpływ na występowanie bliskich i odległych powikłań wcześniactwa. Badania będą się składały z dwóch części.

CZĘŚĆ EKSPERYMENTALNA będzie prowadzona w Norwegii pod kierunkiem prof. Ola D. Saugstada i będzie dotyczyć badań na niestandaryzowanym modelu mysim. Naukowcy będą obserwować efekty działania tlenu na narządy szczególnie wrażliwe takie jak siatkówka oka, płuca, mózg, wątroba. Po zakończeniu eksperymentu narządy te zostaną pobrane od zwierząt w celu zbadania profilu ekspresji genomu myszy.

CZĘŚĆ KLINICZNA pod kierunkiem prof. Jacka J. Pietrzyka prowadzona będzie w Klinice Chorób Dzieci i zakłada przebadanie 120 noworodków urodzonych przed 30 tyg. ciąży. Po urodzeniu od dziecka zostanie pobrana niewielka część pępowiny, a następnie w wieku 5-7 dni oraz w wieku 36 tygodni (liczonym od ostatniej miesiączki matki) mała próbka krwi w celu wykonania badań genetycznych i oceny białek. Badania genetyczne zostaną wykonane w oparciu o jedną z najnowocześniejszych technik biologii molekularnej – metodę mikromacierzy. Zakład Genetyki Medycznej we współpracy z laboratorium OMICRON UJ przeprowadzi także eksperyment in vitro, dzięki któremu możliwa będzie ocena profilu białek w komórkach dziecka. U dzieci objętych programem monitorowane i rejestrowane w systemie komputerowym w czasie rzeczywistym: wysycenie tlenem hemoglobiny, stężenia tlenu w mieszaninie oddechowej, średnie ciśnienie w drogach oddechowych, składniki odżywiania pozajelitowego, stosowane leki.

Z punktu widzenia rodziców dodatkową korzyścią programu jest fakt, iż przez kilka lat dziecko jest pod stałą opieką Poradni Zaburzeń Rozwoju Dzieci. Już w pierwszych tygodniach życia dziecko przechodzi szczegółowe badania okulistyczne, neurologiczne i badania funkcji płuc płuc. W 4 r.ż. wykonywany jest rezonans magnetyczny mózgu oraz badania zakresu widzenia, oceny barw, a także ocena IQ. Obserwacja kliniczna rozwoju dziecka pozwala daje cenne informacje, które pomogą ocenić czynniki ryzyka powikłań w tej grupie pacjentów.

Końcowym etapem będzie synteza danych uzyskanych w eksperymentach norweskich i wyników badań klinicznych. Dzięki temu uda się potwierdzić odmienność profili ekspresji genów oraz zawartość białek w komórkach w przypadku dzieci dotkniętych różnymi powikłaniami wcześniactwa. W dalszej perspektywie dzięki tym badaniom uda się określić czy dziecko urodzone przedwcześnie posiada genetycznie uwarunkowaną skłonność do wystąpienia powikłań. Badania łączą elementy eksperymentu z praktycznymi obserwacjami klinicznymi, co sprawia, że program ten ma oryginalny i nowatorski charakter.

Magdalena Oberc