

Lek. Katarzyna Kosik-Szczupaczyńska

Wpływ polimorfizmów jednonukleotydowych wybranych genów na występowanie oraz przebieg powikłań wcześniactwa.

Polimorfizmy pojedynczych nukleotydów to zmiany w sekwencji genomu, odpowiadające za 90% różnic genomowych stwierdzanych u ludzi. Mogą one dotyczyć sekwencji zarówno kodujących, co skutkuje zmianami w strukturze aminokwasowej białka oraz sekwencji niekodujących, skutkując modyfikacją aktywności transkrypcyjnej genu, wpływając na poziom ekspresji. Analiza porównawcza DNA umożliwia wykrycie różnic między wzorcami SNP, tym samym wskazując między innymi wariant najprawdopodobniej związany z rozwojem danej jednostki chorobowej.

Celem pracy (Katarzyna Kosik, et al. *Single nucleotide vitamin D receptor polymorphisms (FokI, BsmI, ApaI, and TaqI) in the pathogenesis of prematurity complications*. Scientific Reports 10, 21098 (2020), była analiza roli polimorfizmu genu receptora witaminy D (VDR) w patogenezie: zespołu zaburzeń oddychania, krwawienia dokomorowego, dysplazji oskrzelowo-płucnej, martwiczego zapalenia jelit oraz retinopatii wcześniaków. Do badania włączono 114 noworodków urodzonych między 24+0 a 32+0 tygodniem ciąży, przyjętych do Oddziału Intensywnej Terapii Noworodka Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu w latach 2014-2019. Analizie poddano SNP VDR, tj. (rs2228570 (FokI), rs1544410 (BsmI), rs797532 (ApaI), rs731236 (TaqI) oraz szereg cech klinicznych. Badanie wykazało 4 razy wyższe ryzyko występowania BPD wśród noworodków z genotypem CC ApaI (rs7975232) ($p=0,038$) oraz 2 razy wyższe ryzyko wystąpienia BPD i NEC u nosicieli allelu C ApaI (rs7975232) ($p=0,028$; $p<0,05$).

W kolejnej pracy (Katarzyna Kosik, et al., *Polymorphisms of fibronectin-1 (rs3796123; rs1968510; rs10202709; rs6725958; and rs35343655) are not associated with bronchopulmonary dysplasia in preterm infants*. Molecular and cellular biochemistry. 2022 Jun;477(6):1645-1652.), przestudiowano rolę polimorfizmu genu fibronektyny-1 w patogenezie dysplazji oskrzelowo-płucnej. Analizowano SNP FN-1: rs3796123; rs1968510; rs10202709; rs6725958; rs35343655. Do badania włączono 108 noworodków urodzonych między 24+0 a 32+0 tygodniem ciąży, przyjętych do Oddziału Intensywnej Terapii Noworodka Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu w latach 2014-2019. Badanie nie potwierdziło statystycznie istotnego związku występowania BPD z analizowanymi SNP FN1. Badanie to jednak wymaga kontynuacji i uzupełnienia analizy w oparciu o większą grupę badawczą.

Celem pracy (Katarzyna Kosik, et al. *Hemangioma-related gene polymorphisms in the pathogenesis of intraventricular hemorrhage in preterm infant*. Child's nervous system, 39(6), 1589–1594.) była ocena roli SNP biorących udział w angiogenezie na występowanie krwawień dokomorowych u noworodków urodzonych przedwcześnie. Do badania włączono 105 noworodków urodzonych między 24+0 a 32+0 tygodniem ciąży, przyjętych do Oddziału Intensywnej Terapii Noworodka Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu w latach 2014-2019. Badanie wykazało, że ryzyko IVH było 2-krotnie niższe u nosicieli allelu G IGF-1R 3174G>A.

Niewątpliwie do długoterminowych inwestycji należą badania mogące zrewolucjonizować nowoczesną medycynę. Ewidentnie zaangażowanie współczesnych badaczy w genetykę może mieć ogromne znaczenie w poprawie skuteczności leczenia przedwcześnie urodzonych noworodków oraz mogą stanowić podstawę do poszukiwania oraz opracowywania terapii personalizowanej.

K. Kosik-Szczupaczyńska