

Σύμφωνα με νέα μελέτη

Γενετικές μεταλλάξεις πίσω από την όψιμη εκδήλωση του διαβήτη τύπου 1

Δημοσίευση: 13 Σεπ 2017, 08:41



Συγκεκριμένες γενετικές μεταλλάξεις εξηγούν γιατί οι άνθρωποι εκδηλώνουν διαβήτη τύπου 1 σε διαφορετικά ηλικιακά στάδια, σύμφωνα με νέα μελέτη που θα παρουσιαστεί στο ετήσιο συνέδριο της Ευρωπαϊκής Εταιρείας για τη Μελέτη του Διαβήτη (EASD) στη Λισσαβόνα.

Η μελέτη είναι η πρώτη που αναδεικνύει ότι υπάρχει συγκεκριμένη γενετική προδιάθεση για την όψιμη εκδήλωση του διαβήτη τύπου 1.

Ο διαβήτης τύπου 1 είναι αυτοάνοσος και αντιμετωπίζεται με δια βίου χορήγηση ινσουλίνης αφού το ίδιο το σώμα εξοντώνει τα β-κύτταρα του παγκρέατος που παράγουν τη συγκεκριμένη ορμόνη. Ονομάζεται και νεανικός διαβήτης, γιατί αφορά παιδιά και νεαρούς ενήλικες αλλά μπορεί να εμφανιστεί και μετά την ηλικία των 30 ετών (όψιμη εκδήλωση).

Συγκεκριμένες ομάδες γονιδίων που σχετίζονται με τη ρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος, είναι γνωστό ότι συνδέονται και με τον κίνδυνο εκδήλωσης διαβήτη τύπου 1. Οι πλέον καθοριστικοί είναι τα αλληλόμορφα DR3 και DR4 της ομάδας των γονιδίων HLA. Ο ισχυρότερος κίνδυνος υπήρχε όταν αυτά τα αλληλόμορφα υπήρχαν σε ζεύγη ομοζυγα (DR3/DR3 ή DR4/DR4) ή ετερόζυγα (DR3/DR4).

Ο Δρ Νικ Τομας σε συνεργασία με τον καθηγητή Άντριου Χαττερσελ και άλλους ειδικούς στο Πανεπιστήμιο του Έξετερ, μελέτησαν αν ο αυξημένος κίνδυνος διαβήτη τύπου 1 που παρατηρείται στα παιδιά και τους νεαρούς ενήλικες με γονότυπους DR3 και DR4, εξακολουθεί και στην ενήλικη ζωή.

Ανέλυσαν λοιπόν την εκδήλωση του διαβήτη σε 120.000 άτομα από τη βάση UK Biobank, εστιάζοντας σε άτομα από την ημέρα γέννησης μέχρι και την ηλικία των 60 ετών που άνηκαν στις ομάδες HLA με τον υψηλότερο κίνδυνο.

Παρατήρησαν ότι οι γονότυποι υψηλού κινδύνου αναλογούσαν στο 6,4% του πληθυσμού της Μ. Βρετανίας, και συντελούσαν στο 61% όλων των περιπτώσεων διαβήτη τύπου 1. μεταξύ των ομάδων αυτών υψηλού κινδύνου υπήρχαν αξιοσημείωτες διαφορές, τόσο στην πιθανότητα εκδήλωσης της νόσου, όσο και της μέσης ηλικίας διάγνωσης.

Στις ομάδες groups DR3/DR3, DR3/DR4 και DR4/DR4 οι διαφορές ως προς την πιθανότητα εκδήλωσης διαβήτη τύπου 1 κατά τη διάρκεια της ζωής ήταν: 1,2%, 4,2%, and 3,5%, αντίστοιχα. Επίσης, η μέση ηλικία διάγνωσης ήταν αντίστοιχα 17, 28, και 38 έτη, με το 71% των περιπτώσεων που σχετίζονταν με τον γονότυπο DR4/DR4 να διαγιγνώσκονται σε ηλικία κατά μέσο όρο 30 ετών. Για τον DR3/DR3/ στο 26% η διάγνωση γινόταν μετά τα 30, ενώ για τον DR3/DR4 το ποσοστό ήταν 40%.

«Κι ενώ και οι τρεις κύριοι γονότυποι αυξάνουν σημαντικά τον κίνδυνο διαβήτη τύπου 1, η πληθυσμιακή ανάλυση έδειξε για πρώτη φορά ότι ειδικά ο DR4/DR4 προδιαθέτει στην εκδήλωση διαβήτη τύπου 1 μετά τα 30 και οι φορείς του έχουν τον μεγαλύτερο κίνδυνο όψιμης νόσησης», υπογραμμίζεται στα συμπεράσματα της μελέτης.

Μαίρη Μπιμπή

health.in.gr