Warszawa, dn. 27.03.2019 r.

**Cukrzyca monogenowa t. Naukowcy z Uniwersytetu Medycznego w Łodzi odkryli pierwsze takie przypadki w Polsce**

**Co 11 Polak choruje na cukrzycę, a liczba zachorowań na całym świecie gwałtownie rośnie, również wśród dzieci i młodzieży. Istnieją takie odmiany choroby, o których naukowcy i lekarze wciąż niewiele wiedzą. Jedną z nich jest cukrzyca monogenowa. Badania w tym zakresie prowadzi zespół z Zakładu Biostatystyki i Medycyny Translacyjnej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi. Uczestniczka programu, lek. Beata Małachowska, próbuje wyjaśnić, dlaczego i w jaki sposób mutacja w genie doprowadza do zaburzeń.**

**Cukrzyca – niezakaźna epidemia**

Cukrzyca to przewlekła i nieuleczalna choroba, jedna z najczęściej występujących, należąca do grupy chorób cywilizacyjnych. Liczba zachorowań na cukrzycę gwałtownie wzrasta i to we wszystkich kategoriach wiekowych, również wśród dzieci. Według danych, w 2017 roku odnotowano 425 milionów dorosłych chorych na cukrzycę[[1]](#footnote-1). Światowa Organizacja Zdrowia zapowiada, że do 2030 roku cukrzyca będzie siódmą najczęstszą przyczyną zgonów na świecie[[2]](#footnote-2). W Polsce liczba osób, które obecnie muszą zmagać się z tą chorobą, wynosi około 3,5 miliona, z czego 1/3 o tym nie wie[[3]](#footnote-3).

Powikłania choroby - m.in. utrata wzroku, zawał serca, udar mózgu, niewydolność nerek czy też amputacja kończyn - są niezwykle dotkliwe i prowadzą zarówno do pogorszenia jakości jak i do skrócenia długości życia. Powikłania niejednokrotnie prowadzą do niezdolności do pracy, a także do wyłączenia z życia społecznego. Wyróżnia się różne odmiany cukrzycy. Poza najbardziej znanymi typami 1 i 2, pozostałe przypadki (5%) to m. in. cukrzyce monogenowe zwane inaczej MODY (ang. maturity onset diabetes of the young).

**Odmiana cukrzycy nieznana do tej pory w Polsce**

Cukrzyca o podłożu monogenowym to niezwykle rzadka, genetyczna postać cukrzycy spowodowana zmianą w obrębie pojedynczego genu. Jedną z jej odmiana jest *HNF1B­-*MODY (MODY spowodowana mutacją w genie HNF1B), która wywołuje w organizmie zaburzenie m.in. w pracy nerek i wątroby. Badania w tym zakresie prowadzi zespół prof. Wojciecha Młynarskiego, który wykonał pierwsze
w Polsce ogólnokrajowe badania genetyczne dzieci z podejrzeniem klinicznym występowania cukrzycy o podłożu monogenowym. W prace zespołu zaangażowała się lek. Beata Małachowska, która do dzisiaj bada ten obszar w ramach swojego doktoratu i dwóch grantów. Za swoje działania została wyróżniona przez Jury programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki.

Dzięki projektowi udało się zdiagnozować zespół *HNF1B*-MODY u kilku rodzin, identyfikując tym samym pierwszą taką grupę chorych w Polsce. Zaobserwowane unikalne zmiany w profilu metabolicznym pacjentów skłoniły naukowców do dalszych badań. Współcześnie nieznane są odpowiedzi na pytania, dlaczego i w jaki sposób mutacja w genie *HNF1B* doprowadza do powstawania zaburzeń obserwowanych w tym zespole, niemożliwe jest więc opracowanie spersonalizowanej farmakoterapii. Badania nad chorobą utrudnia sporadyczność jej występowania, a także relatywnie częste pojawianie się spontanicznych mutacji. Oznacza to, iż objawy choroby nie występują rodzinnie i nie podejrzewa się podłoża genetycznego pojawiających się zaburzeń.

*Obecnie pracuję nad wytłumaczeniem, dlaczego mutacja w genie HNF1B prowadzi do powstania obserwowanych zmian metabolicznych, oraz czy zwiększone stężenie określonych metabolitów może przyczyniać się do powstawania objawów choroby. Jeśli hipotezy te się potwierdzą, to istnieje szansa na opracowanie pierwszej strategii terapeutycznej celowanej dla pacjentów z tym niezwykle rzadkim zespołem* *genetycznym* – mówi lek. Beata Małachowska, stypendystka 18. edycji programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki.

**Badania docenione przez Jury programu Dla Kobiet i Nauki**

Projekt lek. Beaty Małachowskiej został wyróżniony przez Jury programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet
i Nauki pod przewodnictwem prof. Ewy Łojkowskiej – w listopadzie 2018 roku badaczka otrzymała stypendium w kategorii doktoranckiej w wysokości 30 000 zł.

*Zmiany, które dzieją się teraz w polskiej nauce i generalnie na świecie są bardzo dobre. Coraz więcej kobiet zajmuje coraz wyższe stanowiska, są dyrektorami instytutów, rektorami, prorektorami, prodziekanami. Wnosimy coś innego do nauki, pracujemy w inny sposób, może trochę bardziej emocjonalnie, ale mamy do tego wielką pasję. Stypendium Dla Kobiet i Nauki jest dla mnie nie tylko wsparciem finansowym, ale również wskazaniem, że to co robię, jest ważne i potrzebne* – mówi lek. Beata Małachowska.

\*\*\*

*Lek. Beata Małachowska, tegoroczna stypendystka programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki, zaangażowała się w pracę naukową w Katedrze Anestezjologii i Intensywnej Terapii po II roku studiów na Wydziale Lekarskim Uniwersytetu Medycznego w Łodzi. Jednak w kolejnym roku nawiązała kontakt z dr Wojciechem Fendlerem i pod jego opieką rozpoczęła współpracę jako studentka w projekcie Fundacji na Rzecz Nauki Polskiej. Odbyła liczne staże naukowe m.in. w Japonii, Holandii, Tajlandii czy Meksyku. Za swoje osiągnięcia naukowe otrzymała m.in. Stypendium Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego, Stypendium Marszałka Województwa Łódzkiego, prestiżowego Studenckiego Nobla w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu, Stypendium Miasta Łodzi dla doktorantów I roku i Stypendium Naukowe Fundacji Polpharmy. W 2014 roku została słuchaczką Studium Medycyny Molekularnej na Warszawskim Uniwersytecie Medycznym, a od 2015 roku jest doktorantką
w Zakładzie Biostatystyki i Medycyny Translacyjnej na Uniwersytecie Medycznym w Łodzi.*

***O programie L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki***

*Celem programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki prowadzonego od 2001 roku jest promowanie osiągnięć naukowych utalentowanych badaczek, zachęcanie ich do kontynuacji prac, zmierzających do rozwoju nauki oraz udzielenie wsparcia finansowego. Partnerami programu są Polski Komitet do spraw UNESCO, Ministerstwo Nauki i Szkolnictwa Wyższego oraz Polska Akademia Nauk. Do 2018 roku w Polsce wyróżniono 93 kobiety-naukowców. Wyboru dokonuje każdego roku Jury pod przewodnictwem prof. Ewy Łojkowskiej. Roczne stypendia przyznawane 6 kobietom nauki wynoszą: 20 000 zł dla stypendystki na poziomie studiów magisterskich, 30 000 zł w przypadku stypendiów doktoranckich i 35 000 zł w przypadku stypendiów habilitacyjnych.*

**Więcej o programie:**

*Strona programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki:* [*www.lorealdlakobietinauki.pl*](http://www.lorealdlakobietinauki.pl)

*Facebook:* [*https://www.facebook.com/LOrealPoland*](https://www.facebook.com/LOrealPoland)

*You Tube:* [*https://www.youtube.com/channel/UCflz0yIopDv2VtSwsqmr\_HQ/featured*](https://www.youtube.com/channel/UCflz0yIopDv2VtSwsqmr_HQ/featured)

*Film o badaniach lek. Beaty Małachowskiej:* [*https://www.youtube.com/watch?v=YSxUuUfpOrw*](https://www.youtube.com/watch?v=YSxUuUfpOrw)

**Kontakt dla mediów:**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| L’Oréal PolskaBarbara Stępień Dyrektor Komunikacji KorporacyjnejL’Oréal Polska i Kraje Bałtyckietel. 509 526 026barbara.stepien@loreal.com | L’Oréal Polska Katarzyna PękalaKierownik Programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Naukitel. 508 034 984katarzyna.pekala@loreal.com | On Board PRWeronika Kopernoktel. 662 061 029wkopernok@onboard.pl |

1. http://diabetyk.org.pl/wp-content/uploads/2017/12/Społeczny-obraz-cukrzycy\_raport.pdf [↑](#footnote-ref-1)
2. https://ncez.pl/choroba-a-dieta/cukrzyca-i-insulinoopornosc/cukrzyca-----w-liczbach--czy-powinnismy-sie-bac- [↑](#footnote-ref-2)
3. https://cukrzycapolska.pl/cukrzyca/statystyki/ [↑](#footnote-ref-3)