

Badania genetyczne w astmie – aktualny stan wiedzy

Asthma genetics – state-of-art

dr n. med. Aleksandra Szczepankiewicz

z Pracowni Badań Komórkowych i Molekularnych Kliniki Pneumonologii, Alergologii Dziecięcej
i Immunologii Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
Kierownik Kliniki: prof. dr hab. n. med. Anna Bręborowicz

Streszczenie

Astma jest złożonym fenotypem klinicznym uwarunkowanym zarówno czynnikami genetycznymi jak i środowiskowymi. Jednakże dokładny model dziedziczenia oraz oddziaływania genetyczno-środowiskowe nie są dokładnie wyjaśnione. W ostatnich latach zaobserwowano znaczący postęp w identyfikacji genów kandydujących związanych z astmą, głównie dzięki postępującej technologii umożliwiającej analizę dużej liczby genów i ich wariantów jednocześnie (badania całego genomu – GWAS). Badania nad wpływem wariantów genów na predyspozycję do zachorowania wskazały na istotną rolę okresu rozwojowego, zwłaszcza środowiska wewnątrzmacicznego oraz okresu wczesnego dzieciństwa na ryzyko rozwoju astmy. W przyszłości odkrycia genetyczne mogą posłużyć w lepszym określaniu fenotypu klinicznego, przewidywania odpowiedzi na leczenie oraz identyfikacji szlaków molekularnych będących celem ukierunkowanej terapii.

Słowa kluczowe: dziedziczenie, genetyka, badania w skali genomu, gen kandydujący, farmakogenetyka

Summary

Asthma is heterogeneous clinical phenotype resulting from interactions between genetic and environmental factors. However, the exact patterns of inheritance as well as the particular gene-environment associations that trigger symptoms have not been fully understood. In the recent years we have observed large progress in identifying asthma susceptibility genes, mainly caused by advanced technology that enables simultaneous analysis of multiple genes and their variants (genome-wide association studies, GWAS). Studies analyzing effects of genetic polymorphism on disease susceptibility have highlighted the importance of developmental period, particularly intrauterine factors and early life exposures on asthma predisposition.

In the future, genetic discoveries can be applied to better phenotyping, prediction of treatment response and identifying molecular pathways to develop more targeted therapy.

Key words: heritability, genetics, genome-wide association studies, candidate gene, pharmacogenetics