



Katedra i Zakład Genetyki
prof. dr hab. Maria M. Sasiadek

Katedra i Klinika Chirurgii Dziecięcej
dr hab. Dariusz Patkowski, prof. nadzw.

Wrocław, 03.03.2011 r.

UDZIAŁ CZYNNIKÓW GENETYCZNYCH W ETIOPATOGENEZIE ZAROŚNIĘCIA PRZĘŁYKU

Szanowna Rodzice!

Zakład Genetyki oraz Klinika i Katedra Chirurgii Dziecięcej i Urologii Akademii Medycznej we Wrocławiu współpracując z Polskim Rejestrem Wrodzonych Wad Rozwojowych podejmuje badania mające na celu **identyfikację genetycznych czynników biorących udział w etiologii zarośnięcia przęłyku.**

Zarośnięcie przęłyku jest jedną z najczęściej występujących wad wrodzonych przewodu pokarmowego, w której dochodzi do przerwania ciągłości przęłyku z lub bez połączenia z tchawicą. Może występować jako wada izolowana lub mogą jej towarzyszyć wady innych narządów. Dynamiczny rozwój genetyki pozwolił na zidentyfikowanie nowych czynników, które odgrywają znaczącą rolę w powstawaniu zarośnięcia przęłyku. Jednak pomimo tego, przyczyny zarośnięcia przęłyku wciąż są słabo poznane.

Celem projektu jest identyfikacja genetycznych czynników biorących udział w etiologii zarośnięcia przęłyku. Planowane są badania na wielu etapach. Na podstawie wyników badań genetycznych i danych klinicznych podjęta zostanie próba określenia zależności między genotypem a fenotypem chorych, co pozwoli na ustalenie algorytmu postępowania genetyczno-diagnostycznego u dzieci z zarośnięciem przęłyku wraz ze stworzeniem modelu kompleksowej opieki nad pacjentami oraz ustaleniem wzoru porady genetycznej dla rodzin dziecka z tą wadą. Ponadto celem autorów projektu będzie stworzenie rejestru pacjentów z zarośnięciem przęłyku oraz nawiązanie współpracy międzynarodowej z grupami badawczymi pracującymi nad tym samym problemem.

Przeprowadzone badania będą miały znacznie dla zrozumienia i poszerzenia wiedzy dotyczącej mechanizmów molekularnych zarośnięcia przęłyku, profilaktyki tych wad oraz określenia czynników prognostycznych. Jeżeli potwierdzone zostaną postawione hipotezy, zapoczątkowany zostanie nowy kierunek badań nad etiopatogenezą tej wady. Niniejsze badania umożliwią również poszukiwanie kolejnych genów odpowiedzialnych za powstawanie zarośnięcia przęłyku.

Materiałem do badań będzie krew dziecka oraz w niektórych przypadkach krew rodziców. W tym celu prosimy o zgłoszenie się do lekarza pierwszego kontaktu. Do przeprowadzenia projektu potrzebna jest także

dokumentacja medyczna oraz wyrażenie zgody rodziców na wykonanie badań u dziecka. W związku z czym prosimy o wypełnienie załączonego „Formularza Badania” i załączonych zgód.

W przypadku jakichkolwiek pytań związanych z projektem badawczym prosimy o kontakt telefoniczny z **dr n.med. Robertem Śmiglem** smigiel@gen.am.wroc.pl, tel. 071-784 12 56, kom. 502 595 141, lub **prof. nadzw. dr hab. med. Dariuszem Patkowskim** dpat@chdz.am.wroc.pl, tel. 71-770 30 16, kom. 601 703 006.

dr n. med. Robert Śmigiel
Katedra Genetyki AM
e-mail: smigiel@gen.am.wroc.pl
telefon kontaktowy - 0502 595 141

dr hab. Dariusz patkowski
Klinice Chirurgii i Urologii Dziecięcej
e-mail: dpat@chdz.am.wroc.pl