



Κληρονομικότητα και σακχαρώδης διαβήτης τύπου 1

Ο σακχαρώδης διαβήτης τύπου 1 (ΣΔ1) είναι το αποτέλεσμα της αυτοάνοσης καταστροφής των β κυττάρων του παγκρέατος που παράγουν ινσουλίνη. Ο ΣΔ1 χαρακτηρίζεται λοιπόν από ινσουλινοπενία και αντιμετωπίζεται με καθημερινή θεραπεία υποκατάστασης με ινσουλίνη, χορηγούμενη με ενέσεις ή με αντλία ινσουλίνης.

Για να εξετάσουμε την κληρονομικότητα μιας νόσου, θα πρέπει να εξετάσουμε τη γενετική συνιστώσα της. Στην αυτοάνοση καταστροφή των β κυττάρων εμπλέκονται κάποια γονίδια, κυρίως αυτά του Μείζονος Συμπλέγματος Ιστοσυμβατότητας (HLA ή MHC), σημαντικό όμως είναι και άλλοι περιβαλλοντικοί (ισί, τοξίνες, διατροφικά συστατικά, μικροβίωμα) ή ανοσολογικοί παράγοντες (κυτταρική ανοσία, χυμική ανοσία



και αυτοαντισώματα όπως GADA, IA2A, IAA, ZnT8). Με άλλα λόγια, η γενετική προδιάθεση είναι το υπόστρωμα, ενώ οι περιβαλλοντικοί παράγοντες είναι οι εκλυτικοί παράγοντες. Οι εκλυτικοί παράγοντες δεν αναιρούν την κληρονομική

προδιάθεση, αλλά χρειάζεται ο συνδυασμός αυτός για την τελική εκδήλωση της νόσου.

Πράγματι, ο ΣΔ1 εκδηλώνεται συνήθως σε άτομα χωρίς σχετικό κληρονομικό ιστορικό. Μόνο 10% (1/10) των ατόμων που διαγιγνώσκονται έχουν κάποιον συγγενή με ΣΔ1. Από την άλλη πλευρά, 6% (1/17) των παιδιών με πατέρα με ΣΔ1 και 4% (1/25) των παιδιών με μητέρα με ΣΔ1 θα εκδηλώσει τη νόσο. Όταν και οι δύο γονείς έχουν ΣΔ1, η πιθανότητα των παιδιών να εκδηλώσουν τη νόσο αυξάνεται και ανέρχεται στο 25% (1/4). Σχετικά με τα αδέλφια ασθενών με ΣΔ1, 5% (1/20) θα εμφανίσουν τη νόσο. Όσο μικρότερη είναι η ηλικία εμφάνισης, τόσο σημαντικότερο ρόλο έχουν διαδραματίσει τα γονίδια, άρα και η κληρονομικότητα είναι κάπως πιο αυξημένη. Τεράστιο ενδιαφέρον σχετικά με την κληρονομικότητα έχουν οι μελέτες μονοζυγωτικών διδύμων, διδύμων δηλαδή με πανομοιότυπο γενετικό υλικό. Στην περίπτωση αυτή, φάνηκε ότι 50% (1/2) των μονοζυγωτικών διδύμων ασθενών με ΣΔ1 θα εμφανίσουν τη νόσο. Άρα το γενετικό υλικό είναι σημαντικός παράγοντας, όχι όμως καθοριστικός. Τα ανωτέρω ποσοστά θα πρέπει να συγκρίνονται βέβαια με το ποσοστό εμφάνισης ΣΔ1 στον γενικό πληθυσμό, που είναι περίπου 0.5% (1/200) με βάση στοιχεία από τις ΗΠΑ.

Συμπερασματικά, λοιπόν, ο ΣΔ1 εκδηλώνεται συνήθως σε άτομα χωρίς σχετικό κληρονομικό ιστορικό. Μικρό ποσοστό των συγγενών ασθενών με ΣΔ1 θα εμφανίσουν τη νόσο, μεγαλύτερο όμως σε σύγκριση με το ποσοστό εμφάνισής της στον γενικό πληθυσμό.

Ο Θάνος Δημόπουλος είναι καθηγητής Θεραπευτικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, πρύτανης του ΕΚΠΑ