

Choroby autoimmunologiczne dotyczą od 5 do 8% populacji. W dużej ilości przypadków chorzy wykazują istnienie autooprzeciwciał czyli przeciwciał rozpoznających fragmenty białek własnego organizmu. Co ciekawe, autooprzeciwciała występują także u zdrowych ludzi, którzy w swoich rodzinach nie mieli przypadków chorób autoimmunologicznych. Nie jest jasne, dlaczego ww. choroby rozwijają się jedynie u określonych nosicieli autooprzeciwciał i najprawdopodobniej istnieje niezidentyfikowany dotąd czynnik odpowiedzialny za rozwój patologii. Przypuszczamy, iż manifestacja chorób autoimmunologicznych może zależeć od defektów genetycznych w składnikach układu dopełniacza – kaskady enzymatycznej obecnej w surowicy krwi i prowadzącej do unicestwienia komórek patogenów. Jedną ze ścieżek aktywacji dopełniacza – tzw. ścieżka klasyczna jest inicjowana poprzez związanie się przeciwciał do powierzchni komórki docelowej. Nasz organizm jest w stanie bronić się przed przypadkową inicjacją ścieżki klasycznej na własnych komórkach dzięki istnieniu inhibitorów dopełniacza zarówno na powierzchni komórek oraz w krążących w surowicy krwi. Być może jest to wytłumaczeniem dlaczego niektórzy ludzie posiadający autooprzeciwciała nie rozwijają choroby. Mutacje w składnikach ścieżki klasycznej dopełniacza powodujące ich niewrażliwość na inhibitory mogą uniemożliwiać ten naturalny mechanizm zabezpieczający i prowadzić do pojawiania się objawów chorób autoimmunologicznych. Uprzednio nasz zespół badawczy zidentyfikował nieznane dotąd mutacje w białkach ścieżki klasycznej dopełniacza u pacjentów cierpiących na rzadkie choroby nerek. Obecnie planujemy zweryfikować, czy podobne mutacje występują u pacjentów cierpiących nie inne, znacznie częstsze choroby o podłożu autoimmunologicznym. Ewentualne potwierdzenie tej hipotezy może prowadzić do rozwoju nowych metod terapeutycznych, np. czynników skierowanych przeciwko zmutowanym białkom zamiast stosowanych obecnie kosztownych leków obniżających ogólną aktywność układu odpornościowego.