

Zespół Gillesa de la Tourette'a (GTS) jest ciężkim schorzeniem neuropsychiatrycznym dzieci i dorosłych, którego głównymi objawami są tiki i zaburzenia psychiczne. Powody wystąpienia choroby nie są znane. Coraz więcej badań wskazuje jednak, że choroba w dużym stopniu powodowana jest zmianami w materiale genetycznym. Celem naszych badań jest wyjaśnienie czy zmiany w genomie mogą być istotną przyczyną GTS w grupie polskich pacjentów. W badaniach planujemy wykorzystać nie stosowaną dotychczas w badaniu podłoża GTS metodę analizy całego materiału genetycznego (DNA) pacjentów, dzięki czemu można będzie w jednym badaniu wykryć zmiany struktury DNA i określić stosując zaawansowane metody informatyczne, czy i które ze zidentyfikowanych zmian DNA (mutacji) są możliwą przyczyną choroby.

Nasz projekt jest pierwszą w Polsce próbą poznania genetycznego podłoża GTS. Unikalność badania polega na wykorzystaniu nowoczesnej metody wykrywania zmian genetycznych oraz zastosowaniu zaawansowanych metod informatycznych do określenia które ze zidentyfikowanych zmian DNA są prawdopodobną przyczyną choroby. W jednym badaniu analizowane będą wszystkie zmiany sekwencji DNA pacjentów.

Spodziewamy się, że realizacja projektu doprowadzi do zidentyfikowania nowych genów, których mutacje mogą powodować GTS, a także inne schorzenia psychiatryczne towarzyszące GTS. Wyniki projektu mogą mieć duże znaczenie zarówno dla dalszych badań ściśle naukowych, wyjaśniających przyczyny tej ciężkiej choroby, jak też dla rozpoznawania GTS w jak najwcześniejszym okresie życia pacjenta. Projekt może się zatem przyczynić do poprawy opieki zdrowotnej pacjentów z GTS i opracowania nowych form leczenia choroby.