يعتبر مرض السكري من النوع الأول "T1D" من أكثر الإختلالات الأيضية شيوعا بين الأطفال والبالغين وهو ض ذاتي المناعة له تأثيرات ومضاعفات سلبية وخطيرة متعددة علي أجهزة الجسم المختلفة سواء على لمدى القصير والطويل الأجل. وقد زاد عدد الأطفال المصابون بهذا المرض والمعتمدون علي الانسولين، وارتبط لك أيضا بزيادة نسبة المضاعفات وخصوصا المضاعفات علي الجهاز البولي وظهور اعتلال الكلية السكري.

بحصر بعض العوامل الجينية التي قد تتسبب في الاصابة بالمرض والتي قد يصل عددها الي أكثر من ستون عاملا وراثيا، ركزنا في هذا البحث علي دراسة تعدد الأشكال الجينية والتي ثبت وجودها في جين PTPN22 حيث يحتل هذا الجين مرتبة عالية في ارتباطه ارتباطا مباشرا بالأصابة بالمرض ومن هنا جائت أهمية راسة العلاقة بين الطفرات التي قد تصيب هذا الجين ومعدل الاصابة بالمرض لدي المصريين حيث أنه لا توجد يانات أو احصاءات دقيقة وكافية حول هذا الموضوع في مصر. وحيث أنه قد ثبت أنه يمكن حدوث طفرة في هذا الجين تعرف تحت اسم rs2476601 والتي قد تؤدي الي الاصابة بمرض السكري من النوع الأول، فقد كان هدفا لنا أن نستكشف مدي انتشار هذة الطفرة في الأطفال المصريين ونحاول ايجاد مدي الارتباط بين معدل نتشارها ومعدل الاصابة بالمرض. وعلاوة علي ذلك فقد استهدفنا استكشاف العلاقة بين وجود هذة الطفرة وتاثيرها علي مضاعفات المرض علي الكلي وسرعة ظهور اعتلال الكلية السكري لدي المرضي المصريين.

وعلي هذا فقد عكف القائمون علي هذا البحث علي تصميم هذة الدراسة حيث شملت ١٥٠ شخصا (٨٥ صابا بالمرض و ٦٥ أشخاصا أصحاء- متقاربين في السن والوزن والنوع). وبعد اجراء جميع التحاليل والفحوصات زمة، قمنا باستخلاص الحمض النووي DNA من الدم واجراء تحليل متخصص علي عينات الحمض النووي لخاصة بهؤلاء الأشخاص بهدف تفقد أو تتبع مدي وجود الطفرة الجينية محل البحث. وقد استخدمنا في اجراء هذا التحليل طريقة حديثة تعتمد علي استخدام تكنولوجيا "تاكمان" المتخصصة في اكتشاف الطفرات بتقنية لـ Reai-time PCR.

وقد أظهرت لنا النتائج وجود علاقة ارتباط قوية بين وجود الطفرة الجينية محل البحث وبين معدل الاصابة مرض السكري في الشريحة المستخدمة من المرضي المصريين. واضافة الي ذلك، فقد تبين لنا من النتائج ن الاناث أكثر عرضة للاصابة بالمرض بكثير من الرجال اذا ما حدثت هذة الطفرة لديهم. غير أن الدراسة - ولحسن الحظ - قد فشلت في إيجاد علاقة بين وجود الطفرة الجينية وظهور اعتلال الكلية السكري كأحد أهم مضاعفات المرض وأسرعها حدوثا.

وعلي ذلك فقد استنتجنا أن الأشخاص المصريين حاملي هذة الطفرة قد يكونوا أكثر عرضة للاصابة بالمرض خاصة اذا ما كان هذا الشخص من الاناث. وبناءا علي ما تم استنتاجه، ننصح باجراء مسح شامل علي شريحة كبيرة من المرضي المصريين لتحري المعدل الدقيق للاصابة ومن ثم يمكن البدء في محاولة العلاج الجيني لمرض قبل حدوثه.