

## UDRUŽENOST GENSKIH POLIMORFIZAMA SA POJAVOM DIABETES MELITUSA TIP 1

*Maja Jović<sup>1</sup>, Vesna Cvetković<sup>3</sup>, Milena Despotović<sup>2</sup>, Tatjana Jevtović-Stoimenov<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, Naučnoistraživački centar za biomedicinu, Niš, Srbija

<sup>2</sup>Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, Katedra za biohemiju, Niš, Srbija

<sup>3</sup>Klinika za dečje interne bolesti, Klinički centar Niš, Srbija

*Kontakt:* Maja Jović

Bul. dr Zorana Đinđića 81, 18000 Niš, Srbija

E-mail: drmajaj@gmail.com

Jedan od najčešćih endokrinih poremećaja kod dece i adolescenata, Diabetes mellitus (DM), predstavlja hroničnu, poligensku i kompleksnu bolest. Na osnovu etiologije, DM se može podeliti na dve osnovne grupe: Diabetes mellitus tip 1 (DMT1) i Diabetes mellitus tip 2 (DMT2). DMT1 predstavlja oboljenje posredovano imunološkim mehanizmima, u čijoj osnovi je autoimunska destrukcija insulocita od strane imunoreaktivnih T-ćelija i antitela, što dovodi do insulinske rezistencije i sindroma hiperglikemije.

Nekoliko različitih molekularnih mehanizama doprinose uništavanju β-ćelija Langerha-nsovih ostrvaca, kao što su: produkcija autoantitela usmerenih protiv antigena na insulocitima, liza Langerhansovih ostrvaca posredovana citotoksičnim CD8+ T limfocitima, lokalna produkcija citokina (TNF i IL-1) od strane makrofaga, koji oštećuju insulocite, i reakcije kasne preosetljivosti posredovane CD4+ Th1 limfocitima.

Najvažniji geni, koji pokazuju visok stepen povezanosti sa DMT1 nalaze se u regionu koji kodira MHC (major histocompatibility complex) molekule I i II klase. Međutim, postoje veoma čvrsti dokazi o povezanosti i drugih gena (van MHC genskog područja) sa ispo-ljavanjem DMT1. To su: gen za insulin (INS), gen za protein 4 vezan na citotoksični T limfocit (CTLA4), gen za protein tirozin fosfatazu — 22 (PTPN22), gen za protein tirozin fosfatazu — 2 (PTPN2), gen za protein lecitin tipa C (CLEC16A, KIAA0350), gen za receptor α interleukina 2 (IL2RA/CD25), genska regija za interferon indukovanu helikazu (IFIH1), KCNJ11, CD226, gen za receptor vitamina D (VDR), geni za faktor tumorske nekroze (TNF) i limfotoksin-α (LTA). Pored ovih gena, istraživači i dalje tragaju za drugim genima koji su povezani sa pojavom i ekspresijom DMT1.

*Acta Medica Medianae 2020;59(1):125-132.*

**Ključne reči:** *Diabetes mellitus tip 1, autoimunska endokrinopatija, polimorfizmi non-HLA gena*