

# गुणसूत्रांच्या चाचण्या आणि मधुमेहाच्या प्रकाराचे निदान

जगभरात मधुमेही रुग्णांची संख्या वाढती आहे; त्याचबरोबर मधुमेहाच्या स्वरूपातील गुंतागुंतही दिवसेंदिवस वाढते आहे. मुळात मधुमेह कोणत्या टाईपचा आहे, हे कळल्याशिवाय योग्य उपचार करणे हानिकारक ठरते. मधुमेहाच्या योग्य निदानासाठी गुणसूत्रांवर आधारित तपासणी चाचण्या कशा उपयुक्त ठरतात, ते समजून घेऊ या.



डॉ. कल्पना जोग,  
डॉ. चैतन्य दातार,  
डॉ. नीलिमा नगरकर,  
सौ. विद्या गोखले,  
डॉ. सी. एस. याज्ञिक

मे... इंग्लंडच्या माजी पंतप्रधान यांना २०१२ मध्ये म्हणजे वयाच्या ५६व्या वर्षी मधुमेहाचे निदान झाले; आणि अर्थातच या वयात होणारा मधुमेह म्हणजे टाईप २ (मोठ्या लोकांचा मधुमेह) असणार असे गृहीत धरून त्यांना त्यावरील गोळ्या तज्ज्ञ डॉक्टरांनी चालू केल्या. मधुमेहाचे नियंत्रण होत नव्हते. याला त्यांची राजकीय जीवनशैली काही प्रमाणात जबाबदार असेल असे सुरुवातीस वाटून अजून काही गोळ्या वाढवण्यात आल्या; पण ग्लुकोज नियंत्रणात येतच नव्हती. मग मात्र त्यांच्या आणखी काही तपासण्या करण्यात आल्या आणि त्यांना टाईप २ मधुमेह नसून टाईप १ म्हणजेच बालमधुमेह असल्याचे निदान झाले. अर्थातच, डॉक्टरांनी त्यांच्या गोळ्या बंद केल्या आणि इन्सुलिन चालू केले. त्याचा परिणाम लगेचच दिसला, इतके दिवस उपचाराला दाद न देणारा मधुमेह नियंत्रणात आला.

दिवसेंदिवस मधुमेहाचे प्रमाण आणि त्यातील गुंतागुंत वाढतच चालली आहे. मधुमेहाचे काही वेगळे प्रकार असू शकतात हेच बरेच वेळा माहित नसते. ढोबळमानाने विशी-तिशीच्या आत मधुमेह आहे का? तर, मग

तो बालमधुमेह (टाईप १) असणार आणि त्यानंतरचा म्हणजे टाईप २ (प्रौढांचा मधुमेह) असणार. या व्यतिरिक्तसुद्धा मधुमेहाचे काही प्रकार आहेत. या सगळ्यांची योग्य वर्गवारी होणे उपचारांच्या दृष्टीने अत्यंत महत्त्वाचे असते.

बालमधुमेहाच्या निदानाचे काही निकष असतात; म्हणजे लहान वय, कमी वजन, इन्सुलिन तयार करणाऱ्या पेशींच्या विरोधात शरीराने तयार केलेल्या अँटीबॉडी, इन्सुलिनचे रक्तातील नगण्य प्रमाण आणि उपचारासाठी किंबहुना जगण्यासाठी इन्सुलिनची असलेली गरज. एकूणच मधुमेहाचे प्रमाण जसे वाढू लागले तसे या निकषांच्या मर्यादा जाणवायला लागल्या. थरेसा मेप्रमाणेच अनेक मोठ्या माणसांचा मधुमेह हा टाईप १ असू शकतो. त्यामुळे वय हा निकष होऊ शकत नाही असे लक्षात आले. समाजात वाढणारी स्थूलता मुलांमध्येसुद्धा दिसू लागली. त्यामुळे बरीच टाईप १ ची मुले सुरुवातीपासूनच वजनाला जास्त असतात. बरेचदा अँटीबॉडी तपासण्या होत नाहीत किंवा काही काळ गेला असल्यास त्या रक्तात आढळतही नाहीत. एका बाजूला टाईप १ चे निदान नक्की करताना अडचणी येत असतात; तर दुसऱ्या बाजूला टाईप २ चे प्रमाण लहान मुलांमध्ये आणि तरुणांमध्ये दिसायला लागले. थोडक्यात सांगायचे झाले तर टाईप १ आणि २ मधील निदानांचे निकष धूसर व्हायला लागले आहेत.

याचे गांभीर्य आपल्या देशात प्रकर्षाने जाणवायला लागले आहे. एक लाखांहून जास्त बालमधुमेही आणि झपाट्याने वाढणारा तरुणांतील मधुमेह यात निश्चितपणे फरक करून योग्य निदान होणे नितांत गरजेचे आहे. आपलाकडे तरुण वय म्हणून टाईप १ आहे असे गृहीत धरले तर उपचारासाठी जीवनशैलीतील बदल आणि काही गोळ्या-औषधे यावर भर न देता इन्सुलिनचे इंजेक्शन दिले जाईल, तर नाण्याची दुसरी बाजू म्हणजे थरेसा मेसारखे टाईप १ प्रौढ मधुमेही. मुख्य म्हणजे सुरुवातीला ज्या निदानांचा शिकवा मारला जातो त्याचा क्वचितच फेरविचार होतो आणि कायमस्वरूपी चुकीचा

उपचार सुरू राहण्याची शक्यता असते.

युरोपमध्ये यासाठी जनुकीय तपासण्यांवर आधारित मधुमेहावर संशोधन सुरू झाले. (GWAS\*) तसे म्हटले तर कुठल्याही आजारामागे जनुकीय कारण असतेच; पण प्रत्येक वेळी ते शोधून काढणे म्हणजे finding needle in a haystack या म्हणीसारखे आहे. मधुमेहाच्या संदर्भातील जनुकांच्या तपासणीसाठी, अनेक टाईप १, टाईप २ आणि निरोगी लोकांच्या GENOME\* ची तपासणी झाली. टाईप १ च्या काही जनुकांच्या रचनेत काही विशिष्ट ठिकाणी निश्चितपणे बदल आढळून आले. हे बदल प्रामुख्याने शरीराची रोगप्रतिकारशक्ती ठरवणाऱ्या जनुकांमध्ये (HL) तसेच बाकी इतर जनुकातसुद्धा दिसले. या बदलांना जनुकीय भाषेत SNP (Single Nucleotide Polymorphism) म्हणतात. या सगळ्यांचे गणितीय मॉडेल करून एक स्कोअर, T1D GRS (Genetic Risk Score) विकसित करण्यात आला. एका विशिष्ट आकड्याच्या वर (50 centile) हा स्कोअर असला तर टाईप १ मधुमेह असण्याची शक्यता बरीच वाढते, स्कोअर कमी असेल (5 centile) तर शक्यता फारच कमी असते. यासाठी immunochip विकसित करण्यात आल्या. परंतु हे सर्व संशोधन युरोपपुरते म्हणजेच काही विशिष्ट वंशाच्या लोकांसाठीच सिद्ध झाले होते.

आपल्याकडेची बालमधुमेहींची संख्या जगाच्या २०% आहे; म्हणजे साधारण एक लाखांहून जास्त बालमधुमेही आहेत. त्यातच आपल्याकडे तरुण वयातच, स्थूल नसतानासुद्धा मधुमेह होण्याचे प्रमाण वाढायला लागले आहे. अशा परिस्थितीत योग्य उपचारासाठी मधुमेहाच्या निदानाचे वर्गीकरण करणे अत्यंत आवश्यक आहे. यासाठी पुण्यातील के.इ.एम. रुग्णालयातील मधुमेह विभागात, युरोपियन T1D GRS तपासणी, भारतीय वंशाच्या लोकांमध्ये, मधुमेहाचे वर्गीकरण करू शकेल का यासाठी संशोधन सुरू झाले.\* हैदराबाद येथील सेंटर फॉर सेल्युलर अँड मॉलेक्युलर बायोलॉजी आणि ब्रिटनमधील युनिव्हर्सिटी ऑफ एक्सेटर यांच्या

संयुक्त विद्यमाने हा प्रकल्प सुरू झाला. यासाठी ९ SNP ची निवड करण्यात आली. टाईप १, टाईप २ आणि निरोगी लोकांच्या जनुकीय तपासण्या करण्यात आल्या. आणि त्याची तुलना युरोपिअन संशोधनाबरोबर\* करण्यात आली. विश्लेषणानंतर काही वार्षिक बदल नक्कीच आढळले; पण युरोपिअनप्रमाणेच हा स्कोअर मधुमेहाचे वर्गीकरण करण्यात यशस्वी ठरला. हे संशोधन म्हणजे T1D GRS ची प्राथमिक चाचणी आहे. आपल्याकडे असलेली टाईप १ ची मोठी संख्या, लहान मुलांपासून तरुणांपर्यंत होणारे टाईप २ मधुमेहाचे निदान आणि मोठ्या लोकांमध्ये सापडणारा टाईप १ मधुमेह, या सगळ्यांचे योग्य वर्गीकरण करण्यासाठी आता आणखी एक तपासणी उपलब्ध होणार आहे. टाईप १ च्या निदानासाठी आजघडीला उपलब्ध असलेल्या चाचण्यांना GRS च्या तपासणीची जोड मिळाल्यास निदान अधिकच स्पष्ट होण्यास मदत होईल. या सगळ्या संशोधनाचे आत्ताचे उद्दिष्ट म्हणजे निदानाचे वर्गीकरण आणि त्या अनुषंगाने उपचार आहे. नजीकच्या भविष्यात यात आणखी SNP सामील करून टाईप

१ मधुमेह होण्याचा धोका लवकरच म्हणजेच जन्मतः समजायला मदत होईल आणि टाईप १ मधुमेहाच्या प्रतिबंधात्मक उपचाराच्या संशोधनाला दिशा मिळेल.

#### संदर्भसूची

- \* GWAS (Genome Wide Association Studies)
- \* GENOME is an organism's complete set of DNA.
- \* <https://www.nature.com/articles/s41598-020-65317-1> (Type genetic risk score is discriminative of diabetes in non-Europeans: evidence from a study in India)
- \* <https://care.diabetesjournals.org/content/39/3/337> (Type 1 Diabetes Genetic Risk Score Can id Discrimination Between Type1 nd Type 2 Diabetes in Young dults)



#### विजय पराडकर

