Informacja prasowa

Białystok, 16.11.2023 r.

**Rola badań genetycznych w chorobach nowotworowych**

**Nowotwory mogą mieć wiele przyczyn, ale szczególnie istotną rolę w ich rozwoju odgrywają dziedziczne warianty genetyczne. Szacuje się, że nawet 10% nowotworów spowodowanych jest wrodzonymi predyspozycjami rodzinnymi[[1]](#footnote-1). Badania DNA mogą pomóc w identyfikacji ryzyka zachorowania na nowotwór zanim dojdzie do jego rozwoju lub we wczesnym stadium przed wystąpieniem niepokojących objawów. To znacząco zwiększa szanse na podjęcie efektywnych działań profilaktycznych zmierzających do zminimalizowania ryzyka wystąpienia nowotworu, czy też wczesnego wdrożenia dedykowanej terapii.**

Wykrycie predyspozycji genetycznych do rozwoju choroby nowotworowej nie jest jednoznaczne z jej wystąpieniem w przyszłości. Wynik badania DNA może wskazać, o które obszary zdrowia warto zadbać profilaktycznie, uwzględniając przy tym jednak indywidualne potrzeby danego organizmu. Ważne jest też unikanie czynników ryzyka, prowadzenie zdrowego stylu życia i regularne wykonywanie badań profilaktycznych. Skala zachorowań na choroby nowotworowe wciąż jest bardzo wysoka. W Polsce na każde 100 tys. osób, u 440 wykrywa się nowotwór. Umieralność z powodu tego schorzenia stanowi 25% wszystkich zgonów[[2]](#footnote-2). – *W skali globalnej aż 229 mln osób choruje na nowotwory dziedziczne. W Polsce wskaźnik zachorowalności nie odbiega od średniej dla większości krajów, za to już wskaźnik umieralności, z wielu względów, przewyższa międzynarodową średnią. Choroby nowotworowe w naszym kraju stanowią obecnie drugą najczęstszą przyczynę zgonów* – komentuje dr hab. Mirosław Kwaśniewski, biotechnolog i genetyk molekularny, współzałożyciel IMAGENE.ME.

**Rola profilaktyki i diagnostyki**

O podwyższonym ryzyku zachorowania na nowotwór uwarunkowany genetycznie można dowiedzieć się po wykonaniu kompleksowego badania WES (ang. Whole Exome Sequencing – badanie całego eksomu) analizującego wszystkie geny kodujące białka związane z szerokim spektrum chorób i zespołów nowotworowych. Występujące w nim chorobotwórcze lub prawdopodobnie chorobotwórcze warianty genetyczne zostały wytypowane na podstawie ustaleń międzynarodowych grup ekspertów z dziedziny genetyki i onkologii.

Badanie diagnostyczne tego typu szczególnie zalecane jest osobom, które zachorowały na nowotwór oraz tym, w których rodzinie występuje historia zachorowań na nowotwory. Wynik pozwala zidentyfikować genetyczne podłoże choroby nowotworowej. Stanowi to wówczas cenną informację dla najbliższych krewnych, którzy będą mogli po skonsultowaniu się z lekarzem genetykiem klinicznym, wykonać celowane badanie genetyczne i w zależności od wyniku, podjąć indywidualne decyzje dotyczące profilaktyki i opieki zdrowotnej. Jak tłumaczy dr Karolina Chwiałkowska, biotechnolog i genetyk molekularny w IMAGENE.ME – *Diagnostyczne badanie genetyczne daje możliwość oceny ryzyka genetycznego. Właśnie dlatego jest szczególnie zalecane w przypadku, gdy w bliskiej rodzinie wystąpiła choroba onkologiczna. Należy jednak pamiętać, że obecność wariantu patogennego nie jest jednoznaczna z rozwojem schorzenia, a określa jedynie predyspozycje do jego wystąpienia, dlatego takiego badania nie należy się bać. Osoby zdrowe, po wykonaniu badania, otrzymują możliwość zaplanowania działań prozdrowotnych, dzięki czemu mogą realnie zmniejszyć szanse wystąpienia nowotworów. Z kolei u osób chorych, znajomość czynnika genetycznego i mechanizmu rozwoju nowotworu może pomóc w doborze skuteczniejszej terapii, potencjalnie zwiększając szanse na wyleczenie*.

– *Warto pamiętać, że każdy pacjent, u którego badanie jest wykonywane w celu identyfikacji zespołu dziedzicznego zwiększonego ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową, musi otrzymać poradę genetyczną, zarówno przed badaniem, jak i przy odbiorze wyniku,* podkreśla prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska-Walasek, genetyk kliniczny w IMAGENE.ME.

Predyspozycje do wystąpienia chorób nowotworowych może też wskazać badanie genetyczne WES przeprowadzone w celach profilaktycznych. Jego wynik pozwoli poznać wrodzone predyspozycje i podjąć realne działania prewencyjne. Ma to tym większe znaczenie, że onkologiczne choroby dziedziczne cechują się występowaniem w dużo młodszym wieku, nawet przed 35. rokiem życia.

**Przykłady dziedzicznych chorób nowotworowych i ich profilaktyka**

Jednym z nowotworów uwarunkowanych genetycznie jest rak piersi, który stanowi około 23% wszystkich zachorowań onkologicznych u kobiet[[3]](#footnote-3). W grupie podwyższonego ryzyka znajdują się przede wszystkim kobiety, u których w rodzinie występowały przypadki zachorowań na nowotwór złośliwy piersi i (lub) jajnika. W przypadku wykrycia patogennych wariantów w genach *BRCA1* i *BRCA2*, najskuteczniejszym, choć bardzo inwazyjnym zabiegiem zapobiegającym rozwojowi raka, jest mastektomia oraz usunięcie przydatków (jajników z jajowodami). Należy pamiętać, że wykrycie raka jajnika we wczesnym stadium na podstawie badań przesiewowych możliwe jest zaledwie w ok. 20-30% przypadków[[4]](#footnote-4). Osoba posiadająca patogenny wariant, a nie decydująca się na zabieg chirurgiczny, powinna szczególnie zadbać o wykonywanie regularnych badań kontrolnych.

Innym przykładem choroby nowotworowej wynikającej z wrodzonych predyspozycji rodzinnych jest rak rdzeniasty tarczycy. Nowotwór ten najczęściej ujawnia się w późnym wieku i ma wysoki wskaźnik zachorowalności. – *Rozwój raka tarczycy związany jest z obecnością patogennych wariantów w genie RET. Aż u 90% nosicieli takich wariantów dochodzi do rozwoju choroby. Członkowie rodziny również mogą być nosicielami zmiany.* *Wykonanie przez nich badań diagnostycznych jest szczególnie ważne ze względu na konieczność podjęcia inwazyjnych działań profilaktycznych. Środkiem zapobiegawczym jest wycięcie gruczołu tarczycy* – dodaje prof. Małgorzata Krajewska-Walasek.

Dziedziczne formy raka mogą dotyczyć również nowotworów układu pokarmowego, w tym jelita grubego. Choroba ta może rozwijać się latami, nie dając istotnych, z punktu widzenia pacjenta, sygnałów chorobowych. Sprawia to, że nawet u 25% osób diagnoza stawiana jest dopiero w zaawansowanym stadium choroby. Profilaktyka tego nowotworu polega przede wszystkim na regularnych badaniach (m.in. kolonoskopii, ocenie obecności krwi i śluzu w stolcu), zmianie stylu życia (odpowiednia dieta, aktywność fizyczna, unikanie używek), a leczenie na częściowym lub radykalnym usunięciu jelita.

Badania genetyczne odgrywają kluczową rolę w profilaktyce i diagnostyce chorób nowotworowych. Nie tylko umożliwiają analizę genetycznych predyspozycji organizmu do rozwoju nowotworów, ale także stanowią cenną informację dla całej rodziny osoby badanej. W wielu przypadkach podjęcie działań profilaktycznych ukierunkowanych na konkretne schorzenie nie jest możliwe bez przeprowadzenia badania genetycznego. Identyfikacja osób z dziedzicznie uwarunkowanym ryzykiem zachorowania na chorobę nowotworową, stanowi pierwszy etap podejścia do medycyny spersonalizowanej w onkologii, ukierunkowanej na optymalizację i indywidualizację leczenia w przypadku rozwoju nowotworu.

IMAGENE.ME to działająca od 2018 roku polska firma biotechnologiczna, zajmująca się zaawansowanymi badaniami genetycznymi: diagnostycznymi, profilaktycznymi i przesiewowymi. Firma oferuje również rozwiązania technologiczne w zakresie genomiki personalnej. Tworzy ją zespół profesjonalistów z dziedziny biotechnologii, bioinformatyki, medycyny, genetyki i obszaru IT. Firma stworzyła aplikację mobilną, która zapewnia każdemu klientowi dostęp do wyników zrealizowanego badania genetycznego, konsultacji medycznych ze specjalistami oraz dodatkowych usług medycznych.

Kontakt do mediów:

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 996 376

E-mail: aleksandra.sykulska@goodonepr.pl

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: ewelina.jaskula@goodonepr.pl

1. <https://www.nature.com/collections/acjcdgabcb> [↑](#footnote-ref-1)
2. <https://onkologia.org.pl/pl/epidemiologia/nowotwory-zlosliwe-w-polsce> [↑](#footnote-ref-2)
3. <https://onkologia.org.pl/pl/nowotwor-piersi-u-kobiet-czym-jest> [↑](#footnote-ref-3)
4. <https://journals.viamedica.pl/onkologia_w_praktyce_klin_edu/article/download/44770/30926> [↑](#footnote-ref-4)