

CEL: SZYBKO I SKUTECZNIE WYKRYWAĆ CHOROBY DZIEDZICZNE

Czy nie byłoby wspaniale, gdybyśmy mogli przebadać całe społeczeństwo pod kątem chorób dziedzicznych, takich jak nowotwory czy hipercholesterolemia, i dzięki temu zapobiec przedwczesnej śmierci wielu pacjentów? Prof. dr hab. med. Krystian Jażdżewski z Centrum Nowych Technologii Uniwersytetu Warszawskiego oraz Zakładu Medycyny Genomowej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego wierzy, że taki postęp jest możliwy i całkiem bliski.

Liczne choroby mają swój początek w tym, że rodzimy się z chorobotwórczą zmianą w genie, która na pewnym etapie życia prowadzi do rozwinięcia się schorzenia. Co czwarty pacjent z rakiem zachorował, ponieważ odziedziczył uszkodzony gen. Gdyby odpowiednio wcześniej dowiedział się, że jest nosicielem wadliwego genu, mógłby podjąć kroki pozwalające na wczesną diagnozę nowotworu i jego skuteczne wyleczenie. Niestety, koszty badań genetycznych są wciąż wysokie, co uniemożliwia stosowanie ich na szeroką skalę.



„Celem naszego projektu jest opracowanie nowatorskiej metody pozwalającej na redukcję kosztów badań genetycznych, co w konsekwencji umożliwi prowadzenie przesiewowych badań populacyjnych w kierunku licznych chorób, w tym nowotworów dziedzicznych” – stwierdza prof. Krystian Jażdżewski.

W projekcie przewidziano opracowanie algorytmu umożliwiającego identyfikację pacjentów obciążonych zespołem Lyncha, związanym z dziedzicznymi nowotworami jelita grubego, endometrium i jajnika. W tym typie nowotworów odpowiednia prewencja, polegająca na wykonywaniu częstych i właściwie ukierunkowanych badań diagnostycznych, pozwala na

znalezienie zmian nowotworowym w bardzo wczesnym stadium, istotnie zmniejszając śmiertelność pacjentów (nawet o ponad 90%). Badania diagnostyczne należy jednak rozpocząć już około 25 roku życia. Jest to zatem możliwe jedynie w przypadku, gdy pacjent ma świadomość genetycznego obciążenia chorobą.

„W ostatnim etapie projektu wykorzystamy opracowany algorytm do przeprowadzenia badań diagnostycznych w grupie 600 pacjentów z rakiem jelita grubego. Identyfikacja osób obciążonych zespołem Lyncha umożliwi najlepsze dostosowanie do nich metod terapeutycznych. Będzie też cenną informacją dla członków rodzin tych pacjentów, którzy także mogą być obciążeni chorobą” – wyjaśnia prof. Jażdżewski.

Opracowana metoda w przyszłości będzie mogła zostać wykorzystana w badaniach przesiewowych ukierunkowanych na identyfikację pacjentów z każdą chorobą genetyczną, nie tylko z zespołem Lyncha. Dzięki niej, być może, możliwe stanie się wprowadzenie w Polsce genetycznych badań przesiewowych w kierunku licznych chorób dziedzicznych, a w dalszej perspektywie – wprowadzenie prawdziwej medycyny personalizowanej, w której procedury diagnostyczne i terapeutyczne są skrojone pod potrzeby danego pacjenta.

Prof. Krystian Jażdżewski jest lekarzem, genetykiem i endokrynologiem. Prowadzi badania dotyczące dziedziczenia chorób i zastosowania technologii sekwencjonowania nowej generacji w medycynie. Kieruje Laboratorium Genetyki Nowotworów Człowieka w Centrum Nowych Technologii UW i Zakładem Medycyny Genomowej WUM. Jest laureatem konkursu TEAM 1/2016 Fundacji na rzecz Nauki Polskiej.

Na zdjęciu: Prof. dr hab. med. Krystian Jażdżewski, fot. OneHD