

„Metody biologii molekularnej w określaniu odpowiedzi na chemioterapię na przykładzie raka piersi i jajnika”.

W obecnych czasach jedną z najbardziej straszliwych chorób jest rak. Dotykający ludzi w różnym wieku, niezależnie od płci i rasy, w wielu przypadkach jest trudno wykrywalny w początkowych stadiach, a w późnych – praktycznie nieuleczalny. Przykładem może być chociażby rak jajnika, w 70% procentach przypadków wykrywany w zbyt zaawansowanym stanie, aby dać kobietom szansę na przeżycie więcej niż kilku lat.

Naukowcy i lekarze wciąż starają się odkryć lekarstwo na raka, szczepionkę, która powstrzymała by nowotwór raz na zawsze. Tymczasem na dzień dzisiejszy metody leczenia raka są dosyć rozwinięte i całkiem skuteczne – o ile zastosuje się je poprawnie.

Proces leczenia raka piersi i jajnika, jak i jego wykrywania, jest ściśle związany z obecnością w DNA mutacji genu BRCA1. W Polsce, która jest populacją stosunkowo jednorodną etnicznie, bardzo często występuje zestaw trzech mutacji tego genu, które to o ok. 50-80% zwiększają szansę zachorowania na raka piersi i o ok. 40% ryzyko raka jajnika. Zaobserwowano również, że chemioterapia – jedna z podstawowych metod leczenia zaawansowanych stadium raka, działa inaczej na nosicieli mutacji BRCA1. Standardem jest używanie do chemioterapii środków z grupy taksanów, które jednakże w ogóle nie działają na nosicieli mutacji. Jest to bardzo istotna informacja, ponieważ leczenie taksanami jest nie tylko o wiele droższe od środków bazujących na np. o wiele skuteczniejszej w przypadku obecności zmutowanego genu platynie, ale wiąże się też z istotnymi powikłaniami (układ odpornościowego, nerwowego).

Dlatego właśnie tak bardzo ważna jest diagnostyka opierająca się również o testy genetyczne. Stosunkowo mało jeszcze popularna, ale wysoce skuteczna i tania metoda ustalania mutacji to badania korzystające z technik real-time PCR. Jest to bardzo interesująca technologia, bazująca na klasycznej metodzie PCR, jednak korzystająca z technik komputerowych i bardzo przyspieszająca proces analizy badanej próbki.

Dzięki technice znakowania za pomocą fluorochromów, cząsteczek zdolnych do fluorescencji, można szybko i skutecznie wykrywać oraz mierzyć nawet małe ilości sekwencjonowanych kwasów nukleinowych. Pomija się w ten sposób takie etapy klasycznego PCR-u, jak znakowanie długości odbywające się przykładowo podczas elektroforezy w żelu. Dzięki temu cały proces odbywa się w jednym, zamkniętym naczyniu, co znacznie ogranicza poziom zanieczyszczenia próbki.

Real-time PCR i procesy z nim związane pozwala na przyspieszenie w znacznym stopniu badań nad mutacjami genów i jest jednym z narzędzi lekarzy do bardziej indywidualnego i skuteczniejszego leczenia.