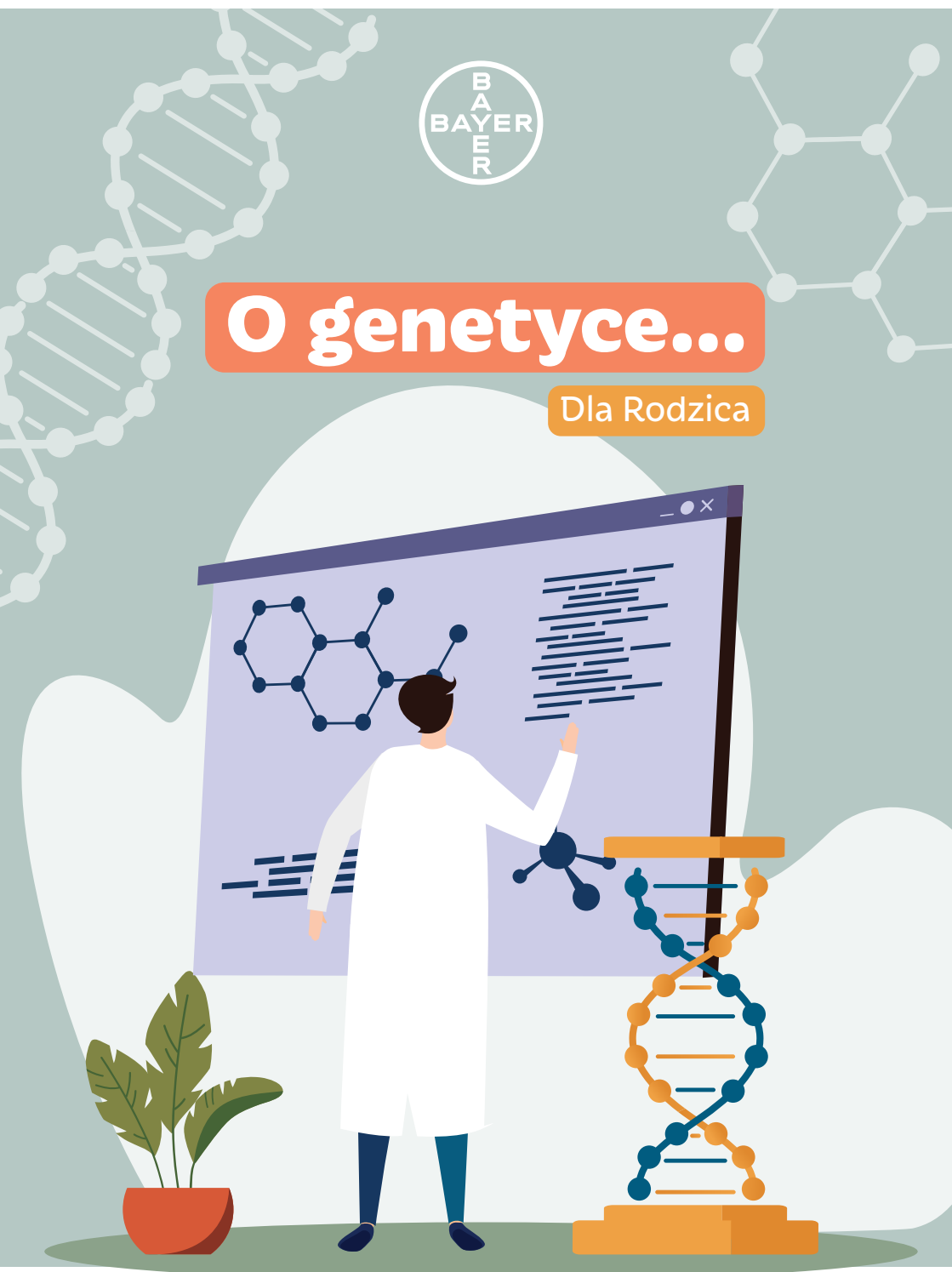




# O genetyce...

Dla Rodzica



## Drogi Rodzicu!

W związku z dynamicznym rozwojem medycyny, a szczególnie jej części, jaką jest genetyka, mamy coraz większą wiedzę o funkcjonowaniu nowotworów. Dzięki temu możemy odkrywać genetyczne podłoże rozwoju chorób nowotworowych i stosować nowoczesne rozwiązania w ich leczeniu. Broszura, którą trzymasz w ręku ma na celu wyjaśnienie terminów, z którymi możesz się zetknąć w trakcie leczenia Twojego dziecka. Mam nadzieję, że będzie dla Ciebie pomocna.



### **Prof. dr hab. Bernarda Kazanowska**

Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej  
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu  
Ponadregionalne Centrum Onkologii Dziecięcej "Przyłodek Nadziei"



## Zacznijmy od początku...

### Badanie genetyczne

– co to takiego i jaką wiedzę nam przynosi?

Badanie genetyczne jest analizą materiału genetycznego (DNA) znajdującego się wewnątrz naszych komórek. W onkologii pozwala ono na poszukiwanie w komórkach zaburzeń, które mogą prowadzić do rozwoju nowotworów. Możemy powiedzieć, że w ten sposób próbujemy poznać „język genetyczny” nowotworu, który w swoim słowniku zamiast wyrazów posiada ich unikatowe odpowiedniki - czyli geny. Dzięki wykorzystaniu najnowszych metod diagnostycznych potrafimy badać, z jakich „liter” składają się właściwe geny i w jaki sposób wpływają one na działanie komórki nowotworowej.

Jak wykorzystujemy zatem wiedzę

o „języku genetycznym” nowotworu?

Dzięki badaniu i poznawaniu kolejnych „słów” tego specyficznego języka, lekarze w bardziej dokładny sposób mogą określić typ nowotworu. Jest to szczególnie ważne gdy mamy do czynienia z chorobami rzadko występującymi lub gdy pojawiają się wątpliwości co do pierwotnej diagnozy. Znając „język genetyczny” konkretnego pacjenta, możemy przygotować indywidualnie dobrane leki, które pasują do danego pacjenta i jego nowotworu jak „klucz do zamka”. Mówimy wtedy o leczeniu, które oferuje nam tzw. medycyna personalizowana.



## Czym jest dokładnie medycyna personalizowana?

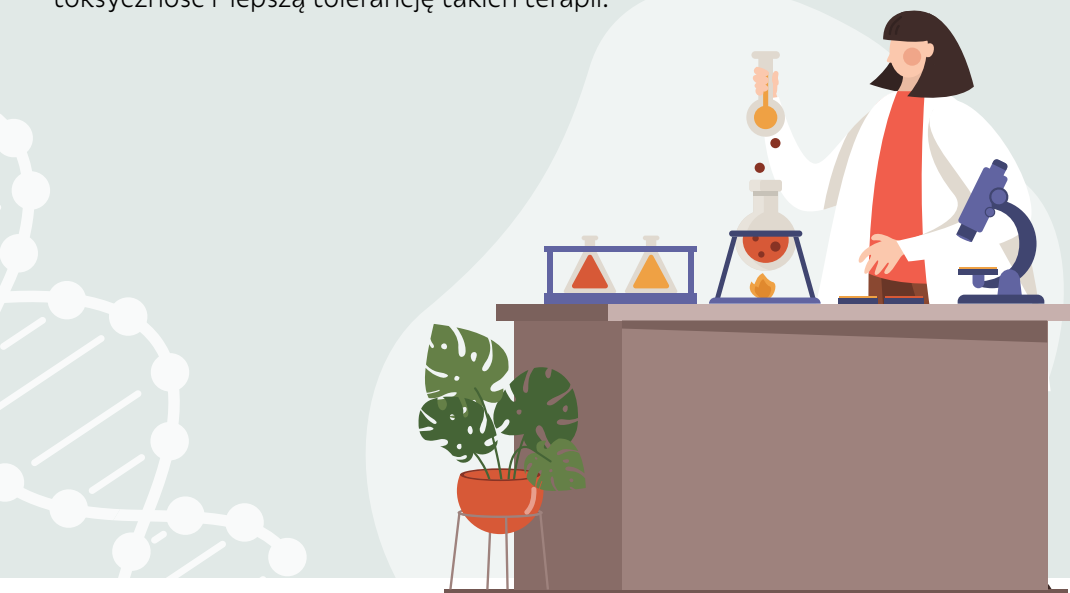
**Medycyna personalizowana zakłada indywidualne podejście do pacjenta.**

Z szerokiego wachlarza obecnie dostępnych leków wybieramy te, które powinny być najbardziej optymalne dla konkretnego dziecka. Można powiedzieć, że stosujemy tutaj leki „szyte na miarę” i dopasowane do choroby określonego człowieka.

Kiedy badamy geny nowotworu, znajdujemy jego słabe punkty i charakterystyczne znaki rozpoznawcze, które mogą być punktami uchwytu dla nowoczesnych leków. Te znaki rozpoznawcze są określane w genetyce jako cele molekularne, a leki „szyte na miarę” to terapie celowane.

## Czym charakteryzuje się terapia celowana?

**Terapia ta działa selektywnie i uderza konkretnie w komórki nowotworowe posiadające charakterystyczne cele molekularne.** Oznacza to, że takie leki nie wyrządzają krzywdy zdrowym tkankom małego pacjenta, które w swoich komórkach nie posiadają tych celów. Ostatecznie przekłada się to na mniejszą toksyczność i lepszą tolerancję takich terapii.



Czy obecna wiedza medyczna pozwala nam

wykryć **cel molekularny** w każdym typie

nowotworu dziecięcego?

**I czy każdy mały pacjent może otrzymać taką terapię?**

Ludzkie komórki posiadają około 20-25 tys. przeróżnych genów, których mutacje, czyli spontaniczne i niekontrolowane zmiany, mogą prowadzić do chorób nowotworowych. Choć dostępne narzędzia diagnostyczne teoretycznie pozwalają zbadać każdy z genów w każdym typie nowotworu, istnieje jednak nieskończona ilość możliwości w jaki sposób nasze geny mogą mutować. Pomimo tych trudności medycyna personalizowana jest nieustannie rozwijana, a w ostatnich latach dostarczyła wiele odkryć nowych celów molekularnych, które pozwoliły na rewolucję i poprawę wyników leczenia w wielu chorobach nowotworowych.

Należy jednak zaznaczyć, że ze względu na ogromną ilość genów w naszych komórkach, aktualna wiedza kliniczna dostarcza informacji o znaczeniu konkretnych mutacji w ograniczonej liczbie nowotworów wieku dziecięcego. Dlatego też nie u każdego małego pacjenta jest konieczne przeprowadzanie badań genetycznych i nie u każdego jest możliwość skorzystania z terapii celowanych. Oczywiście pod naszą baczną obserwacją pozostają pacjenci z bardzo rzadkimi chorobami (jak wspomnieliśmy wcześniej), ci których diagnoza budzi wątpliwości oraz ci, którzy nie odpowiadają na dostępne, najlepsze standardowe terapie.

## Skąd biorą się zaburzenia w materiale genetycznym, które prowadzą do rozwoju nowotworu?

### Jakie typy tych zaburzeń możemy wykryć?

Nasze komórki są nieustannie bombardowane przeróżnymi czynnikami, które mogą zniekształcać ich „język genetyczny”. Większość z tych zmian, czyli tzw. mutacji, jest niezwykle sprawnie naprawiana, dzięki czemu nasz materiał genetyczny pozostaje nienaruszony a komórki zdrowe. Jednak w niektórych sytuacjach nie udaje się naprawić tych uszkodzeń, a powstałe w ten sposób zmutowane geny zmieniają funkcjonowanie komórki. W efekcie stają się one nieśmiertelne i zaczynają mnożyć się w niekontrolowany sposób. W ten sposób pojawia się nowotwór.

Wyróżniamy dwa typy nieprawidłowości genetycznych – somatyczne i germinalne.

**Zmiany somatyczne**, czyli nabyte, to zmiany niedziedziczne, powstające spontanicznie w czasie życia. Pojawiają się na skutek różnych czynników środowiskowych i obecne są jedynie w komórkach tkanki nowotworowej. Genetyczne zaburzenia nabyte są powodem 80-90% wszystkich nowotworów. Krótko mówiąc są niezależne od genów przekazywanych dziecku przez rodzica.



Jeśli chodzi o **zmiany germinalne** czyli zmiany dziedziczne, to możemy je przedstawić jako genetyczne predyspozycje do rozwoju choroby. Zmiany te mogą być przekazywane w rodzinie z pokolenia na pokolenie. Identyfikacja takich dziedzicznych zmian pozwala na profilaktykę i wczesne wykrycie choroby nowotworowej.

## A co potrzebne jest do wykonania badania genetycznego?

**Materiał genetyczny.** Mamy różne typy materiału genetycznego. Najczęściej jest to fragment tkanki nowotworowej pobranej w czasie operacji lub biopsji, krew albo szpik kostny. Taka pobrana część tkanki nowotworowej jest zatapiana w parafinie i określana jako „bloczek parafinowy”, który może posłużyć do badań nawet po bardzo długim czasie od pozyskania próbki. Jeśli do badania posłuży krew, to mówimy wtedy o „materiale świeżym”, a badanie genetyczne odbywa się bezpośrednio po jej pobraniu.

## Przydatne linki i publikacje:

- **Baza wiedzy o nowotworach u dzieci**  
[www.onkorodzice.pl](http://www.onkorodzice.pl)
- **Mały pacjent – poradnik dla rodziców i personelu**  
<https://akademia.nfz.gov.pl/zestaw-o-prawach-dziecka-jako-pacjenta-2/>
- **„Ani wypadają włosy”. Poradnik dla dzieci, które tracą włosy w wyniku leczenia onkologicznego**  
<https://naratunek.org/wp-content/uploads/2021/09/Ani-wypadaja-wlosy-ksiazka-do-pobrania.pdf>
- **ŻywiOnko. Kulinaryny przewodnik dla dzieci i młodzieży w trakcie leczenia onkologicznego**  
<https://naratunek.org/wp-content/uploads/2019/09/ZywiOnko-e-book.pdf>
- **“O, choroba”, książka-komiks o chorobie nowotworowej dziecka**  
[www.onkorodzice.pl/29-wrzesnia-premiera-ksiazki-o-choroba](http://www.onkorodzice.pl/29-wrzesnia-premiera-ksiazki-o-choroba)

