

Kod naszego życia

W wątych i kruchych niciach DNA zapisane jest nasze życie. Wygląd, zdolności, ale także predyspozycje do zachorowania na różne choroby. Każdy z nas ma unikalny kod genetyczny, choć część DNA jest identyczna dla wszystkich ludzi. Kod genetyczny DNA dziecka zawiera 46 chromosomów — 23 przekazywane od ojca poprzez plemnik, a pozostałe od matki poprzez komórkę jajową. To, dlatego mówi się o dziedziczeniu zdolności, wyglądu, ale także i chorób obecnych w rodzinach ojca czy matki. Część chorób uwarunkowana jest genetycznie. Choć posiadanie genu odpowiedzialnego za daną chorobę wcale nie oznacza, że koniecznie musimy na nią zachorować, osoby obdarzone nimi powinny wnikliwie kontrolować stan zdrowia. Prawdopodobieństwo zachorowania jest bowiem u nich wyższe niż u osób nie posiadających tych specyficznych genów. Ta zasada dała naukowcom impuls do poszukiwania genów odpowiedzialnych za groźne choroby.

Dlaczego geny mutują? W organizmie człowieka nieprzerwanie przebiega proces podziału komórek. Jest on podstawą regeneracji naszych tkanek, gojenia się ran oraz złamań, jak również „produkcji” plemników i komórek jajowych. Podczas wszystkich tych procesów następuje każdorazowo podwojenie nici DNA, tzw. replikacja. Ten proces powielania naszego materiału genetycznego jest bardzo precyzyjny. Jego podstawą jest komplementarność zasad, z których zbudowana jest nić DNA. Niestety, czasami podczas podziałów (pod wpływem różnych czynników) dochodzi do błędów i odcinek DNA pozostaje zmieniony. Taka trwała zmiana, która jest powielana podczas kolejnych podziałów, nazywana jest mutacją. Zmutowane geny powodują wiele chorób. Część z nich została już poznana. Jedną z chorób spowodowanych mutacją genów jest mukowiscydoza — uważana za najczęściej występującą chorobę genetyczną u ludzi. Przyczyną choroby jest mutacja genu odpowiedzialnego za syntezę błonowego kanału chlorkowego CFTR. Gen choroby umiejscowiony jest i dziedzicznie przenoszony w długim ramieniu chromosomu siódmego. Mukowiscydoza nie jest w tej chwili chorobą wyleczalną. Jednak jej wczesne wykrycie i leczenie objawowe pozwala skutecznie spowolnić jej rozwój oraz znacząco wydłużyć życie pacjenta. Inną chorobą uwarunkowaną genetycznie jest dystrofia mięśniowa. Cechuje się ona stopniowym, postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni, najczęściej symetrycznym, obustronnym.

Największe nadzieje z wykryciem mutacji genowych wiąże się jednak z wczesną diagnostyką chorób nowotworowych. Choć na raka nie wynaleziono skutecznego leku, to wczesne jego wykrycie umożliwia wyleczenie. Dlatego tak wielkie znaczenie mają badania wykrywające mutacje genowe BRCA 1 i BRCA 2, które predysponują do zachorowań na raka sutka i jajników.

Inne badanie — test DNA-HPV jest najdokładniejszą metodą wykluczenia występowania raka macicy u kobiety. Badanie wykrywa onkogenego wirusa brodawczaka ludzkiego HPV, który jest uważany za najważniejszy czynnik chorobotwórczy odpowiedzialny za rozwój raka macicy. W blisko 100 proc. przypadków raka szyjki macicy i w zmianach przednowotworowych testy przeprowadzone na obecność onkogennych szczepów wirusa HPV dały wynik pozytywny. Rozwój raka jest stymulowany przez długotrwałe zakażenie HPV. Badania pokazują, że kobiety zainfekowane HPV przez okres 12-18 miesięcy mają 300 razy większe prawdopodobieństwo zachorowania na raka wysokiego stopnia niż kobiety nie posiadające HPV.

Nowym badaniem diagnostycznym ryzyka nowotworowego jest badanie HTGR. Obejmuje ono mutacje genów kodujących białka naprawcze, odpowiedzialne za nadwrażliwość na estrogeny, określając tym samym ryzyko zapadnięcia na nowotwory wskutek działania hormonów płciowych. Na niekorzystny efekt mutacji wpływa zażywanie hormonów przez kobiety przed 35 rokiem życia (antykoncepcja hormonalna), zwiększając ryzyko zapadnięcia na nowotwory do ok. 90 procent. Mutacje tych genów mogą być przyczyną skłonności do tworzenia się wielu nowotworów, takich jak np. rak trzustki, rak piersi, rak okrężnicy, czerniaki, rak jajnika, rak prostaty, rak jelita grubego. Badanie wskazane jest dla kobiet decydujących się na przyjmowanie hormonów płciowych.

GDZIE MOŻNA WYKONAĆ BADANIA?

Badania genetyczne nie są powszechne. Tylko niektóre z nich można wykonać w placówkach publicznej służby zdrowia. Większość badań genetycznych można jednak zrobić w prywatnych placówkach. NZOZ „Hipokrates” w Gorzowie Wlkp. ul. Łużycka 7 wykonuje spory wachlarz badań genetycznych: badania BRCA 1, HTGR, wirusa HPV, dziedzicznej skłonności do chorób miażdżycowych, Alzheimer, Parkinsona, dystrofii mięśniowej.

Jarosław Jacek Maj
lekarz ginekolog-położnik
www.jaroslawmaj.ginweb.pl