

Odkryto nowy gen silnie związany z ryzykiem raka piersi

3 kwietnia 2023

Nowy gen o nazwie ATRIP, którego mutacje powodują wysokie ryzyko raka piersi, odkryli polscy badacze we współpracy z kolegami z Kanady – poinformował PAP dr Cezary Cybulski genetyk z Zakładu Genetyki i Patomorfologii Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie. Drugim kierownikiem zespołu był dr Mohammad Akbari z Uniwersytetu w Toronto.

Wyniki badań polskich i kanadyjskich naukowców zostały opublikowane w prestiżowym magazynie „American Journal of Human Genetics”. Zdaniem autorów pracy mogą one mieć przełożenie na lepsze diagnozowanie i leczenie kobiet z rakiem piersi.

Jak wyjaśnił dr Cezary Cybulski z Zakładu Genetyki i Patomorfologii Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, asocjację pomiędzy mutacją ATRIP a występowaniem raka piersi wykryto w badaniu 16 tys. kobiet z rakiem piersi oraz 9 tys. zdrowych kobiet z populacji polskiej. „Przeprowadziliśmy sekwencjonowanie całego genomu i zidentyfikowaliśmy jedną powtarzalną mutację w genie ATRIP w homogennej genetycznie populacji polskiej” – powiedział dr Cybulski w rozmowie z PAP. Mutacja jest odpowiedzialna za skrócenie białka zapisanego w genie ATRIP.

Liczbę nosicielek tej mutacji genu ATRIP w Polsce oszacowano na ok. 25 tys. Badacze wyliczyli, że u nosicielek „polskiej” mutacji ryzyko zachorowania na raka piersi najprawdopodobniej zwiększone jest ponad 2-krotnie i wynosi ponad 20 proc. „Jeśli u nosicielek tej mutacji wśród krewnych stwierdzono zachorowanie na ten nowotwór, ryzyko wynosi ponad 30 proc.” –

wyjaśnił dr Cybulski.

Ponadto analiza danych z brytyjskiego biobanku (450 tys. osób) pozwoliła naukowcom wyciągnąć wnioski, że patogenne mutacje genu ATRIP zwiększają ponad trzykrotnie ryzyko raka piersi w Wielkiej Brytanii (w populacji brytyjskiej odkryto więcej mutacji – PAP). Występowanie mutacji ATRIP w Wielkiej Brytanii sugeruje, że najprawdopodobniej są one przyczyną raka piersi także w wielu innych grupach etnicznych na świecie.

Jak ocenił w rozmowie z PAP dr Cybulski, jeszcze w tym roku polskie pacjentki będą mogły podczas badań diagnostycznych sprawdzić, czy są nosicielkami zmutowanego genu ATRIP. „W przypadku wyniku dodatniego będziemy zalecać pacjentkom wcześniejsze badania profilaktyczne – USG piersi od 25. roku życia i mammografię już od 35. roku życia” – zaznaczył dr Cybulski.

Dodał, że ponieważ raki u kobiet z mutacją ATRIP posiadają upośledzoną naprawę DNA przez homologiczną rekombinację (tak samo jak raki z mutacjami w genach BRCA) najprawdopodobniej będą dobrze odpowiadać na leczenie chemioterapią (np. cisplatyna), jak również na leczenie, inhibitorami PARP.

Zdaniem dr. Cybulskiego najnowsze odkrycie umożliwi zastosowanie prostego i taniego testu na wykrywanie mutacji w genie ATRIP. Test ten może być dodany do testu wykrywającego około 10 proc. przypadków raka piersi u Polek, poprzez badanie panelu kilkunastu powtarzalnych mutacji genów BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, NBN, RECQL w Polsce. Czułość takiego testu w wykrywaniu mutacji powyższych genów z Polsce wynosi ponad 80 proc.

Jak wyjaśnił specjalista, opracowanie testów opartych o tzw. mutacje założycielskie jest możliwe w populacjach homogennych genetycznie, takich jak populacja polska.

W jego ocenie, testy na mutacje założycielskie stwarzają możliwość taniej, szybkiej, bardzo czułej diagnostyki

wysokiego ryzyka raków w Polsce i powinny być wykonywane w pierwszej linii diagnozowania dziedzicznej predyspozycji do raka piersi, przed zastosowaniem skomplikowanych i drogich testów opartych o sekwencjonowanie nowej generacji.

Jak przypominał w rozmowie z PAP dr Cybulski, mutacje w genach kontrolujących naprawę DNA są związane z wielonarządową predyspozycją do nowotworów. Dzieje się tak między innymi w przypadku mutacji w genach BRCA (BRCA1 i BRCA2), które powiązano nie tylko z ryzykiem raka piersi, ale też raka jajnika, otrzewnej, raka prostaty czy raka trzustki. Dlatego naukowcy prowadzą obecnie badania nad związkami między mutacjami w genie ATRIP a innymi nowotworami złośliwymi, w tym rakiem jajnika. „Czekamy też na wyniki badań prowadzonych wśród mężczyzn” – zaznaczył dr Cybulski.

Nowy gen odkryto w ramach projektu Narodowego Centrum Nauki zrealizowanego w Zakładzie Genetyki i Patomorfologii Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie, którym kieruje prof. Jan Lubiński, we współpracy z Women's College Research Institute Uniwersytetu w Toronto.

Autorstwo: Joanna Morga (PAP)

Źródło: NaukawPolsce.pl