

Szkodliwa rekombinacja nieszkodliwych genów

12 czerwca 2014

Naukowcy z Mayo Clinic odkryli nowy rodzaj nowotworu. Wywołuje go połączenia się zwykle nieszkodliwych genów PAX3 i MAML3. Gdy dojdzie do ich rekombinacji, powstaje gen-chimera, który prowadzi do pojawienia się dwufenotypowego mięsaka nosa i zatok przynosowych. Amerykańskim uczonym udało się dokładnie określić budowę molekularną tego rzadkiego nowotworu. Niewykluczone, że do walki z nim uda się wykorzystać już istniejące leki.

W 2004 roku patolodzy z Mayo Clinic, Andre Oliveira i Jean Lewis, zauważyli, że guz, który badają, jest nietypowy. W ciągu kolejnych 5 lat trafili na kilkanaście kolejnych podobnych guzów i zaczęli tworzyć bazę danych na ich temat. W 2012 roku poinformowali świat medyczny o odkryciu nowego rodzaju guza. Teraz dowiadujemy się, że opisali jego strukturę genetyczną i molekularną.

Dotychczas zebrane dane wskazują, że 75% tego typu guzów występuje u kobiet oraz, że mamy do czynienia z rzadkim nowotworem. Tak naprawdę nie wiadomo jednak, jak często występuje, gdyż zwykle jest źle rozpoznawany. Mayo Clinic udało się go zidentyfikować, ponieważ jest to jeden z z czołowych światowych ośrodków diagnozowania i leczenia mięsaków.

„To niezwykle, że choroba zostaje rozpoznana, zaobserwowana u licznych pacjentów, a następnie genetycznie scharakteryzowana w tym samym ośrodku. Zwykle tego typu wydarzenia mają miejsce w różnych instytucjach, prace trwają bardzo długo i biorą w nich udział uczeni z różnych ośrodków. Jednak tym razem wszystko wydarzyło się w jednym miejscu, gdyż Mayo dysponuje odpowiednią siecią ekspertów, danych o pacjentach, danych

elektronicznych i zbiorami próbek” – mówi doktor Oliveira, którego jedną ze specjalizacji jest genetyka molekularna mięsaków. „To tylko czubek góry lodowej. Kto wie, jakie jeszcze odkrycia czekają wśród naszych próbek” – dodaje.

Mimo, że po raz pierwszy nowy nowotwór zidentyfikowano w 2009 roku to przegląd próbek przechowywanych w Mayo Clinic wykazał, że pierwszy pacjent z dwufenotypowym mięsakiem nosa i zatok przynosowych zgłosił się już w 1956 roku. Najpierw w komputerowej bazie danych Mayo natrafiono na wpis lekarza, który informował o nietypowym obrazie mikroskopowym próbki. Następnie odnaleziono samą próbkę. Doktor Oliveira zbadał ją i wykazał, że mamy do czynienia z taką samą genetyczną chimerą, jaką zidentyfikowano niedawno.

Odkrycie jest ważne nie tylko dla osób, u których występuje nowy typ nowotworu. „Chimera PAX3-MAML3 jest podobna do unikatowej proteiny, która występuje w mięsaku prążkowanokomórkowym, jednym z najczęstszych nowotworów atakujących dzieci. Nasze odkrycie pomoże nam lepiej zrozumieć tę dziecięcą chorobę, na którą obecnie nie ma lekarstwa” – powiedziała doktor Jennifer Westendorf, biolog molekularna z Mayo.

Autor: Mariusz Błoński

Na podstawie: MedicalXpress

Źródło: [Kopalnia Wiedzy](#)