

Poradnik kampanii społecznej „Rak. To się leczy!” :

Badania genetyczne, a testy multigenowe, czyli

Czym różnią się badania genetyczne w profilaktyce i leczeniu raka?

Badania genetyczne mające na celu wykrycie mutacji genowych, które prowadzą do powstania nowotworów, sukcesywnie zyskują w Polsce zwolenników. Po pierwsze, są dobrym sposobem na wykrycie osób z grupy podwyższonego ryzyka wystąpienia chorób nowotworowych uwarunkowanych dziedzicznie, po drugie – stanowią punkt wyjścia dla nowoczesnych terapii spersonalizowanych.

Całość ludzkiego genomu poznaliśmy w roku 2003. Obecnie, dzięki badaniom genetycznym nowotworów, znamy około czterystu genów nowotworowych (onkogenów i genów supresorowych) najczęściej występujących nowotworów tkanki nabłonkowej, takich jak rak płuc, okrężnicy czy piersi.

Profilaktyka

Gdy jesteśmy zdrowi, badania genetyczne pełnią funkcję profilaktyczną. Np. jeśli historia naszej rodziny wiąże się z występowaniem nowotworów, lepiej wiedzieć, czy mamy podwyższone ryzyko zachorowania na raka z powodów genetycznych, i zastosować odpowiednie środki zapobiegawcze – w tym badania przesiewowe. To casus Angeliny Jolie, która na podstawie wyników mówiących o bardzo wysokim prawdopodobieństwie zachorowania na raka, podjęła decyzję o usunięciu piersi. Materiał genetyczny do badań pobierany jest z krwi pacjenta. Biorąc jednak pod uwagę złożoność procesu tworzenia się zmian nowotworowych, nadal w dużej mierze właściwie przeprowadzony wywiad i badanie kliniczne jest podstawą do kwalifikacji chorych do grupy podwyższonego ryzyka - nawet w przypadku niestwierdzenia mutacji w badaniach molekularnych. Czyli brak zmian

PARTNER STRATEGICZNY



PATRONAT MERYTORYCZNY

PARTNERZY



PATRONI MEDIALNI



ORGANIZATORZY WYRÓWAWCY



patogennych w wykonanych badaniach genetycznych nie wyklucza chorego z grupy ryzyka, jeżeli wywiad rodzinny jest obciążający.

Leczenie

W przypadku osób chorych na raka badania genetyczne mają zazwyczaj związek z nowoczesnymi metodami leczenia. Chodzi o tzw. terapie spersonalizowane. Jednak te badania najczęściej prowadzone są w kierunku tylko niektórych genów czy sekwencji genowych. Najprościej można powiedzieć, że to badania zmierzające do *dopasowania pacjenta do określonego, dostępnego leczenia*. Do najlepiej znanych badań tego typu zaliczamy testy w kierunku oceny mutacji w obrębie genów *RAS* (dla nowotworów jelita grubego), *EGFR* (dla raka płuc), a także receptora HER-2 lub *HER2* (dla raka piersi i raka żołądka).

W świecie nauk medycznych coraz więcej miejsca poświęca się jednak nowemu podejściu do pacjenta, czyli badaniom zmierzającym do *dopasowania leku do profilu genetycznego nowotworu u konkretnego pacjenta*. W tym przypadku niezbędne są **badania obejmujące wiele genów**, gdzie w pierwszej kolejności stwierdza się obecność mutacji genowych. Materiał do badań pochodzi z biopsji guza.

Badania – i co dalej?

Wiedza na temat obecności dodatkowych mutacji patogennych, mających udział w procesie tworzenia nowotworów, lub ich braku już dzisiaj jest podstawą do kwalifikacji chorego do standardowych metod terapii celowanych. Może również skutkować włączeniem chorego do badania klinicznego z udziałem leków ukierunkowanych molekularnie, a w przyszłości być podstawą do wdrożenia nowszych metod leczenia celowanego, które aktualnie są w fazie badań klinicznych.

W większości ośrodków europejskich, w ramach rutynowych badań mutacji genowych, bada się od jednego do dwóch genów. W Polsce badania mutacji genowych prowadzi niemiecko-węgierska firma KPS Diagnostics, działająca za pośrednictwem serwisu www.Oncompass.pl, która analizuje **od 6 do 58 możliwych mutacji genów** (ich twórcy 10 lat temu odkryli mutację

PARTNER STRATEGICZNY



PARTNER TECHNOLOGICZNY



PARTNERZY



PATRONI MEDIALNI



ORGANIZATORZY WYDANOWCY



genu EGFR, która występuje u ok 10% osób chorych na raka płuc). Na podstawie wyników badania pacjent oraz prowadzący go lekarz otrzymują raport opisujący występujące mutacje, a dodatkowo - wykaz terapii spersonalizowanych, które mogą być efektywne dla pacjenta posiadającego właśnie taką mutację (ostateczną decyzję o zasadności leczenia podejmuje lekarz interpretujący badanie genetyczne). Dzięki współpracy z ośrodkami badawczymi na całym świecie Oncompass wyszukuje również dostępne w danym momencie badania kliniczne, prowadzone pod kątem takich mutacji i pomaga pacjentom w kontakcie z danym ośrodkiem klinicznym. Więcej informacji można znaleźć w serwisie www.oncompass.pl

Badania pokazują, że **70% pacjentów uczestniczących w dopasowanych badaniach klinicznych odnosi korzyści**. Badania mutacji genowych nie są jednak jeszcze standardem w diagnostyce, zarówno w Polsce, jak i w Europie, dlatego koszty ich przeprowadzenia ponosi pacjent. Za to w przypadku zakwalifikowania się do badań klinicznych, pacjent ponosi wyłącznie wydatki związane z logistyką.

Oncompass to nowy Partner kampanii społecznej „Rak. To się leczy!”, którą wspiera w obszarze edukacji na temat nowego podejścia do leczenia onkologicznego w zakresie terapii spersonalizowanej – celowanej molekularnie i opartej na wynikach badań mutacji genowych. Kampanię wspierają również: ING Życie, Nestle Health Science, Pharmaceris i Oknoplast. Oficjalna strona: www.rak.tosieleczy.pl

Firma KPS Diagnostics Co. jest międzynarodową firmą świadczącą usługi informacji i diagnostyki molekularnej, która pomaga chorym na raka w odnalezieniu najlepszych dla nich terapii celowanych. Posiada 10 letnie doświadczenie w farmakodiagnostyce molekularnej oraz najnowocześniejsze, odznaczone certyfikatem ISO laboratorium diagnostyczne patologii molekularnej, uznane przez zewnętrzne programy jakości Europejskiego Stowarzyszenia Patologów. Siedziba firmy znajduje się w Heidelbergu (Niemcy) oraz w Budapeszcie (Węgry), a sieć dystrybutorów obejmuje także Szwajcarię, Rumunię, Hiszpanię, Wielką Brytanię, Polskę, a wkrótce również Czechy.

Więcej informacji na: <http://kpsdx.com/>

PARTNER STRATEGICZNY



PARTNER TECHNOLOGICZNY



PARTNERZY



PATRONI MEDIALNI



ORGANIZATORZY WYDANAWCY



Kontakt dla mediów:

Alicja Zakrzewska, rzecznik prasowy kampanii Rak. To się leczy!

Mob. 605 73 46 38, e-mail: alicja@famapr.pl

PARTNER STRATEGICZNY



**PARTNER
TECHNOLOGICZNY**



PARTNERZY



PATRONI MEDIALNI



ORGANIZATORZY WYDARZENIA