

# Rádiobiologická analýza BRCA pacientov

úterý 7. listopadu 2023 13:30 (15 minut)

## Ciel

Cielom našej štúdie je analyzovať výskyt chromozómových aberácií u vysokorizikovej populácie pacientov s geneticky potvrdeným potenciálne patogénnym variantom v génoch BRCA. U týchto pacientov je riziko vzniku niektorých onkologických ochorení (napr. karcinóm prsníka) výrazne zvýšené v porovnaní s bežnou populáciou a vyžaduje si špecifický prístup pri ich diagnostike (mamografia, NM, CT) a liečbe (chemoterapia, rádioterapia) s využitím ionizujúceho žiarenia (IŽ).

## Metóda

Je všeobecne známe, že ionizujúce žiarenie spôsobuje poškodenie DNA a môže vyvolať smrť bunky (deterministický účinok IŽ), čo využívame aj pri liečbe takýchto pacientov (rádioterapia). Zároveň však IŽ môže spôsobiť aj vznik genetických mutácií (stochastický účinok IŽ), ktoré môžu iniciovať vznik nádorových ochorení, leukémiu, alebo dedičné ochorenia. Aby sme mohli analyzovať mieru takýchto poškodení vyvolaných IŽ, využívame najmodernejšiu metódu cytogenetickej analýzy poškodenia buniek v periférnej krvi pacienta. Pomocou fluorescenčných metód (FISH) mikroskopického zobrazenia poškodených chromozómov dokážeme nájsť nielen známe poškodenia, ktoré IŽ vyvoláva (dicentrické a prstencové chromozómy), ale aj trvalé zmeny genetickej informácie tzv. translokácie génov, ktoré môžu naštartovať mutagénne procesy v organizme.

## Výsledky

Predbežné analýzy ukazujú zvýšený výskyt translokácií u BRCA pacientov v porovnaní s bežnou populáciou (kontrolná skupina), čo sme aj očakávali, pretože sa práve BRCA gény podieľajú na oprave dvojlákových zlomov v štruktúre DNA. Skúmanie miery týchto genetických poškodení a získané vedecké poznatky môžu napomôcť pri optimalizácii diagnostiky a liečby týchto pacientov.

## Záver

Ukazuje sa, že analýza translokácií v génoch pomocou FISH metódy je optimálnym indikátorom genetických poškodení. Rozšírenie štúdie o analýzu ďalších BRCA pacientov nám umožní získať vedecké poznatky, ktoré môžu napomôcť pri optimalizácii diagnostiky (skrining) a liečby pacientov s vysokým rizikom vzniku onkologických ochorení.

## Prihlásiť do súťaže

Ne

**Hlavní autor:** ŠALÁT, Dušan (Ústav radiačnej ochrany s.r.o.)

**Spoluautoři:** slečna GULAŠOVÁ, Ivana (Ústav radiačnej ochrany s.r.o.); Dr. MARTINKA, Karol (FN Trenčín); Dr. BELLA, Vladimír (OUSA s.r.o. Bratislava)

**Přednášející:** ŠALÁT, Dušan (Ústav radiačnej ochrany s.r.o.)

**Zařazení sekce:** Biologické účinky a zdravotní hlediska

**Tematická klasifikace:** Biologické účinky a zdravotní hlediska