HDBuzz

Wiadomości naukowe o chorobie Huntingtona. Prostym językiem. Napisane przez naukowców. Dla globalnej społeczności HD.

# Jaki jest związek między chorobą Huntingtona i rakiem?

Z badania przeprowadzonego w Szwecji wynika, że pacjenci HD są mniej narażeni na raka – co to oznacza?

Napisany przez Dr Jeff Carroll maj 19, 2012
Zredagowany przez Dr Ed Wild; Przetłumaczony przez Arkadiusz Szatkowski
Po raz pierwszy opublikowany kwiecień 25, 2012

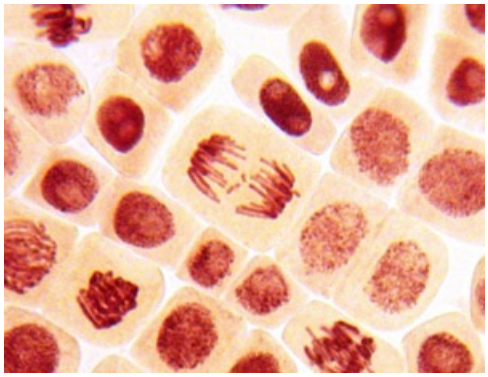
---

*Generalnie, rak jest jednym z najgroźniejszych zabójców. Biorąc pod uwagę bardziej oczywiste i obecne zagrożenie związane z HD, można wybaczyć rodzinom, że nie myślą zbytnio o nowotworach. Okazuje się, że może istnieć związek między mutacją powodującą HD a ryzykiem zachorowania na raka.*

## Historia HD i raka

W 1999 roku dr Jørgen Olsen i współpracownicy opublikowali artykuł sugerujący, że u nosicieli mutacji HD zachorowalność na nowotwory złośliwe była niższa niż u ich zagrożonych krewnych. Co istotnie, ryzyko raka u chorych HD było znacząco niższe, o około 40%.

Jeśli to prawda, to jest to dramatyczny rezultat - pracujący nad lekiem na raka byliby dumni z 40-procentowej redukcji guzów. Jeszcze bardziej uderzające - osoby z mutacją HD nie tylko mają mniej nowotworów jednego konkretnego rodzaju, mają mniej całego, szerokiego wachlarza typów nowotworów.



Z rakiem mamy do czynienia wówczas, gdy komórki dzielą się w sposób niekontrolowany. Coraz częściej zdajemy sobie sprawę, że często jest to spowodowane różnicami w naszym DNA. Teraz wygląda na to, że genetyczna anomalia powodująca HD może mieć związek z rozwojem raka.

To odkrycie było mocno dyskutowane wśród badaczy HD, do czasu niedawnego powtórzenia testu w innym badaniu. Z **replikacją** (powtarzaniem) mamy do czynienia wtedy, gdy twierdzenie jednego badacza jest ponownie weryfikowane przez niezależną grupę. To krytyczna strona nauki. Naukowcy to z natury sceptyczna grupa, łatwiej ich przekonać, gdy więcej niż jedna grupa obserwuje to samo.

## Znaczenie baz danych

Nowe badanie, prowadzone przez Jana Sundquist`a i kolegów z Lund w Szwecji, zostało właśnie przedstawione w czasopiśmie Lancet Oncology. W badaniu wykorzystano trzy duże rejestry szwedzkich pacjentów - ‘Swedish Hospital Discharge Register’, ‘Outpatient Registry’ oraz ‘Swedish Cancer Registry’.

Te duże bazy danych gromadzą informacje o prawie wszystkich pacjentach szwedzkich szpitali. Badacze zgromadzili informacje od 1969 r. począwszy - prawie 4 dekady danych o pacjentach.

## Nie tylko HD

Naukowcy byli ciekawi nie tylko HD ale wszystkich chorób wywołanych podobnymi mutacjami. HD jest wynikiem bardzo specyficznego genetycznego zająknięcia - sekwencja genetyczna CAG powtarza się kilka razy w genie, który nazywamy huntingtyna.

HD jest zawsze spowodowane jąkaniem w genie huntingtyny, inne choroby są spowodowane podobnymi mutacjami - długotrwałym powtarzaniem sekwencji genetycznej C-A-G - w innych genach. Co najmniej 14 różnych chorób to choroby spowodowane mutacjami C-A-G w różnych genach.

W niedawnym badaniu raka, naukowcy przyjrzeli się osobom z chorobą Huntingtona oraz dwoma innymi chorobami ‘powtórzeń CAG’ - rdzeniowo-opuszkowym zanikiem mięśni (SBMA, spinobulbar muscular atrophy) i ataksją rdzeniowo-móżdżkową (SCA, spinocerebellar ataxia), obie powodują problemy neurologiczne. Wszystkie trzy choroby powoduje genetyczne jąkanie, które zwiększa rozmiary CAG w różnych genach.

## Ustalenia

Analizując dane z wielu lat naukowcy znaleźli 1510 przypadków HD, 471 przypadków SBMA i 3425 przypadków SCA. Ponad 5000 grupa badanych - w przypadku chorób dość rzadkich - jest czymś nadzwyczajnym.

Analiza krzyżowa bazy danych rakowych ujawniła zaskakujący fakt - wszyscy badani nosiciele mutacji rzadziej zapadali na nowotwory.

Kiedy lekarze i naukowcy mówią o ryzyku odziedziczenia choroby, często używają terminu **iloraz szans**. Iloraz szans porównuje szansę wystąpienia czegoś w jednej grupie do szansy na to samo zdarzenie w populacji ogólnej.

Iloraz szans 1.0 oznacza, że nie ma różnicy między grupą badaną i grupą kontrolną - mają takie samo ryzyko. Iloraz szans większy niż 1.0 sugeruje, że osoby które badasz są bardziej narażone na chorobę.

Naukowcy odkryli, że dla raka i chorób powtórzeń CAG ogólny iloraz mieścił się w przedziale 0,4 - 0,7 - w zależności od badanej mutacji i typu nowotworu. To nadzwyczajne: to znaczy, że pacjenci posiadający gen z rozszerzonym CAG mają o połowę mniejsze szanse na raka niż osoby bez mutacji.

> ” pracujący nad lekiem na raka byliby dumni z 40-procentowej redukcji guzów… osoby z mutacją HD nie tylko mają mniej nowotworów jednego konkretnego rodzaju, mają mniej

## Długość życia i inne czynniki

Oczywiście, cały problem z rozszerzeniami CAG polega na tym, że ludzie, którzy je mają, nie żyją tak długo, jak ludzie,

którzy ich nie mają. Czy to wyjaśnia widoczny brak raka?

Naukowcy matematycznie skorygowali model na potrzeby problemu tego typu. Postawili pytanie: “jakie jest prawdopodobieństwo zachorowania na raka w kolejnych latach życia?”. Kiedy analizowali dane pod tym kątem, ochrona nadal występowała - co sugeruje, że nie chodzi o przedwczesną śmierć nosicieli mutacji, ale są oni naprawdę rzeczywiście chronieni przed nowotworami.

> całego, szerokiego wachlarza typów nowotworów ”

Co jeśli coś w środowisku osób z chorobami powtórzeń CAG czyni je mniej podatnymi na raka? Możemy łatwo pomylić wpływ jakiegoś czynnika środowiskowego, jak rodzaj diety, z czymś bardziej interesującym.

Naukowcy rozpatrywali odpowiedź na to pytanie porównując pacjentów z rozszerzeniami CAG do ich rodziców, którzy tej mustacji nie mieli. To dobry sposób kontrolowania wpływu środowiska ponieważ ludzie współdzielą otoczenie z rodzicami przez dłuższy czas.

Wyniki analizy były takie same. Nie mający mutacji rodzice pacjentów z chorobami rozszerzeń CAG mają taką samą szansę na raka jak populacja ogólna.

W celu odnalezienia czynników zakłócających stosowano również inne, bardziej wyrafinowane rodzaje korekt. Naukowcy rozważali czasy, w których żyli badani, typ wykonywanej pracy, płeć i inne rzeczy, które mogłyby przekłamywać wynik. Po skontrolowaniu wszystkich różnych czynników, wpływ posiadania mutacji rozszerzeń CAG nadal występował - wydaje się być bardzo realny.

## Implikacje i zagadki

Oczywiście, nikt nie będzie szukać mutacji ekspansji CAG aby chronić się przed rakiem. Dlaczego więc zależy nam na badaniu obserwacyjnym tego rodzaju?

Ten typ badań pozwala nam zapoznać się z biologią chorób ekspansji CAG i nowotworów. Obecnie wydaje się jasne, że osoby posiadające jedną z tych mutacji - w dowolnym genie - mają odmienne sposoby działania komórek i tkanek, co czyni je mniej podatnymi na szerokie spektrum nowotworów. Oznacza to, że istnieje jakaś bardzo ważna jednolitość w tym, jak te mutacje zmieniają funkcje genu gospodarza. Uzasadnia także dalsze badanie wszystkich chorób ekspansji CAG, nie tylko HD.

Zwraca także uwagę na aspekt HD, który intryguje badaczy od czasu odkrycia mutacji - dlaczego gen huntingtyny rośnie, jeśli skutki jego ekspansji są równie szkodliwe jak HD? Dokonane odkrycie pomaga nam zrozumieć, że może istnieć równowaga - większy rozmiar CAG może być korzystny w niektórych aspektach i jednocześnie stawiać nas w grupie podwyższonego ryzyka HD i innych chorób.

Odkrycie szczegółów może stanowić bardzo ekscytującą wiedzę o niejasnej biologii genów powodujących choroby ekspansji CAG, jak również tego, w jaki sposób rak rozwija się u ludzi.

*Autorzy nie zgłosili konfliktu interesów. Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...*

---

© HDBuzz 2011-2017. Treści HDBuzz można rozpowszechniać na warunkach Ogólna Licencja Creative Commons: Uznanie autorstwa - Na tych samych warunkach, 3.0 .
HDBuzz nie jest źródłem porad medycznych. Aby dowiedzieć się więcej zobacz hdbuzz.net
Wygenerowano kwiecień 25, 2017 — Pobrany z https://pl.hdbuzz.net/082