

Profilowanie genetyczne w ostrej białaczce szpikowej

Zmiany genetyczne, inaczej określane jako mutacje, powszechnie występują w ostrej białaczce szpikowej (OBSz). Aby sprawdzić, jakie zmiany genetyczne są obecne w Twoim organizmie w przebiegu OBSz, Twój lekarz hematolog powinien przeprowadzić profilowanie genetyczne. Polega ono na sprawdzeniu genów obecnych w komórkach białaczkowych i ustaleniu, które z nich są nieprawidłowe.

Twój lekarz być może mówił Ci o genach typowo związanych z OBSz, w tym: **FLT3**, **IDH1**, **IDH2**, **NPM1**, **CEBPA** czy **KIT**. Wykrycie zmian w obrębie tych genów może pomóc w ustaleniu najlepszego dla Ciebie leczenia.

OBSz nie jest jednorodną chorobą - składa się z wielu różnych podtypów. Określony zestaw zmian genetycznych w OBSz nazywa się profilem mutacyjnym i pomaga przewidywać, jak choroba może się rozwijać.

Informacje genetyczne są przechowywane w Twoich komórkach w strukturach zwanych chromosomami. W niektórych przypadkach OBSz mogą wystąpić zmiany w strukturach tych chromosomów. Podczas gdy mutacja może dotyczyć pojedynczego genu, zmiany chromosomalne wpływają na duże fragmenty DNA.

Istnieje 5 typowych zmian, które mogą być obecne w twoich chromosomach:

- 1) Kiedy część jednego chromosomu przemieszcza się i przyłącza do drugiego, może to spowodować zamianę materiału genetycznego – taką zmianę nazywamy **translokacją** chromosomową.
- 2) Jeśli część chromosomu odłamie się i zostanie utracona mamy do czynienia z **delecją**.
- 3) Może również wystąpić odwrotność delekcji, czyli **addycja**, polegająca na dodaniu małych fragmentów materiału genetycznego.
- 4) Może pojawić się dodatkowa kopia całego chromosomu, co jest znane jako **duplikacja** chromosomu.
- 5) I na koniec - jeśli część chromosomu odłamie się i odwróci wzdłuż długiej osi przed ponownym połączeniem dochodzi do **inwersji**.

Aby sprawdzić, czy zachodzą jakieś duże zmiany w kształcie lub liczbie chromosomów obecnych w komórkach, można zastosować **badanie cytogenetyczne**. Ta technika, znana również jako **kariotypowanie**, pozwala naukowcom ustawić chromosomy w odpowiedniej kolejności i wizualnie sprawdzić je pod kątem występowania nieprawidłowości.

Hybrydyzacja fluorescencyjna *in situ*, w skrócie **FISH**, to nazwa metody, która wykorzystuje fluorescencyjne znaczniki do oznaczania konkretnych części chromosomów i identyfikowania zmian.

Jeśli chcemy przyjrzeć się bliżej temu, co dzieje się z samymi genami, potrzebujemy bardziej **czułych metod**. **Reakcja łańcuchowa polimerazy (PCR)** i **sekwencjonowanie nowej generacji (NGS)** to dwie przydatne techniki, które można wykorzystać do obserwacji bardzo małych zmian w obrębie genów.

Określone podtypy genetyczne OBSz reagują w różny sposób na **różne** terapie. Stosowanie leczenia odpowiedniego dla Twojego podtypu może **poprawić** Twoje rokowanie.

Zapytaj swojego lekarza o **badania genetyczne**. Może doradzić, który test jest dla Ciebie odpowiedni i skierować Cię do szpitala w celu ich wykonania.

KNOW AML

Specjalne podziękowania dla naszych sponsorów:

AbbVie, Amgen, Bristol Myers Squibb, Jazz Pharmaceuticals, Astellas i Novartis.