

Cykl „Dziś jest dzień...”

25 kwietnia – Międzynarodowy Dzień DNA

Międzynarodowy Dzień DNA, obchodzony 25 kwietnia, upamiętnia odkrycie struktury DNA oraz przełomowe osiągnięcia w dziedzinie genetyki. To okazja, by podkreślić, jak ogromne znaczenie ma DNA dla naszego zdrowia, rozwoju i dziedziczenia cech. Współczesna medycyna dzięki badaniom genetycznym umożliwia coraz wcześniejsze wykrywanie chorób i lepsze dopasowanie terapii do pacjenta. Ten dzień zachęca także do poszerzania wiedzy o genetyce i świadomego dbania o zdrowie – mówi **Karolina Kostkiewicz z Podkarpackiego NFZ**.

25 kwietnia obchodzimy światowy dzień DNA, czyli cząsteczki, która zapisuje w nas niemal wszystko, od koloru oczu, po ryzyko poważnych chorób. Dziś porozmawiamy o tym, jak badania genetyczne działają w praktyce w publicznych szpitalach w Polsce i kiedy naprawdę mogą uratować zdrowie, a nawet życie – mówi **Rafał Śliż, rzecznik prasowy Podkarpackiego NFZ**. Zapraszam do rozmowy z dwiema Ekspertkami – **Panią dr n. med. Marzeną Wojtaszewską specjalistką laboratoryjnej genetyki medycznej Wydziału Medycznego Uniwersytetu Rzeszowskiego** oraz **Panią mgr Martą Szarawarską, diagnostą laboratoryjnym**.

Rafał Śliż: Czy badanie DNA może wykryć chorobę zanim pojawią się jakieś objawy?

Marzena Wojtaszewska: Badania DNA to jest bardzo, bardzo duża grupa testów diagnostycznych, które są dedykowane dla różnych wskazań, dla różnych grup pacjentów i często jest tak, że rzeczywiście wykonuje się badanie już po rozpoznaniu choroby. Na przykład jeżeli się rodzi dziecko z chorobą rzadką, wtedy taki test jest wykonywany już objawowo.

Tak samo w przypadku pacjentów, którzy cierpią na nowotwory, takie badanie jest wykonywane po rozpoznaniu nowotworu, ale jest całkiem duża grupa takich testów genetycznych, które nazywane są predykcyjnymi, które robi się po to, żeby stwierdzić na przykład predyspozycję pacjenta do zachorowania w przyszłości na nowotwór. Na przykład jeżeli mamy krewnego osoby już chorej, mówimy tutaj na przykład o takich genach *BRCA 1*, *BRCA 2*. Mogą jeszcze państwo kojarzyć nazwę „geny Angelina Jolie”. Tam znajdują się mutacje, które są przenoszone z pokolenia na pokolenie w większości przypadków, a czasami pojawiają się jakby na nowo. Jeżeli osoba posiada taki wariant genetyczny, jest w grupie ryzyka zachorowania na nowotwory piersi i jajnika w przypadku pań, chociaż uczulam, że rak piersi u panów też występuje oraz na nowotwory trzustki i w przypadku panów także na nowotwory prostaty. Także warto jest takie badanie wykonać oczywiście w laboratorium diagnostycznym i udać się do poradni genetycznej.

Jeżeli mamy krewnego chorego na ten rodzaj nowotworu i jeżeli nam takie badanie przysługuje, jest możliwość także wykonania go w ramach Funduszu.

Rafał Śliż: W jakich chorobach genetyka może zmienić sposób leczenia pacjenta?

Marta Szarawarska: Jest bardzo wiele chorób genetycznych, które są uzależnione od określonych markerów. Na przykład jeśli mamy przewlekłą białaczkę szpikową, która prezentuje chromosom Philadelphia możemy włączyć inhibitory kinaz tyrozynowych, które są bardzo skuteczne i dają stosunkowo niewielką ilość objawów niepożądanych. Podobnie w przypadku raka piersi posiadanie statusu amplifikacji genu uprawnia lekarza do włączenia leczenia trastuzumabem. Podobnie dzieje się w przypadku zespołów mielodysplastycznych, które mają delecje w obrębie ramion długich chromosomu 5. Też jest określone leczenie i tak naprawdę włączając leczenie celowane umożliwiamy pacjentowi szybki powrót do zdrowia i za pomocą tego markera genetycznego możemy też monitorować postępy leczenia, czyli czy nowotwór się wycofuje - mamy remisję, czy wręcz odwrotnie mamy progresję, czyli nawarstwiają się oprócz zmian genetycznych wykrytych w badaniu diagnostycznym też inne zmiany pogarszające leczenia.

Rafał Śliż: Jesteśmy w publicznym szpitalu. Jakie badania DNA są tutaj dostępne?

Marzena Wojtaszewska: Jesteśmy szpitalem, który leczy osoby głównie dorosłe i zajmującym się przede wszystkim onkologią. Także mamy cały szereg badań genetycznych, które w tej chwili wykonuje się, zarówno cytogenetycznych, jak i molekularnych dla pacjentów z nowotworami krwi. Od tego zresztą w tym szpitalu zaczęła się cała ta diagnostyka genetyczna na miejscu, ale także szereg badań jest wykonywanych dla pacjentów cierpiących na nowotwory narządowe. Czasami także na oddziałach wewnętrznych zdarza się, że wykryty jest jakiś defekt metaboliczny na przykład i wtedy już nie na miejscu, ale takie próbki są wysyłane w celu wykrycia właśnie jakiś zmian genetycznych, które potencjalnie mogą stać właśnie za tym niedoborem, na przykład czy to immunologicznym, czy to jakiegoś enzymu.

W tej chwili w zasadzie nie ma takich takiego obszaru medycyny, gdzie te badania genetyczne nie są wykonywane. Także każdy szpital, czy to u siebie, czy to w innej jednostce, takie badania wykonywać powinien.

Rafał Śliż: Czy to prawda, że jedno badanie może sprawdzić wszystko?

Marta Szarawarska: Nie jest to prawda. Każde z badań genetycznych jest badaniem celowanym, czyli ukierunkowujemy swoją analizę na poszczególne markery, których szukamy. Dlatego tak ważna jest współpraca z lekarzem klinicystą, który udziela nam takich informacji. Nie wykonujemy takich tak zwanych „testów lifestylowych”, bo są takie bardzo promowane testy genetyczne, które nie są opatrzone żadną poradą lekarską na przykład, ani nawet żadną poradą diagnostyczną i po prostu są wydawane takie wyniki, które nie mają wartości samej w sobie. Także chcieliśmy uczulić też jednocześnie, że ta jakość medyczna i porada genetyczna i porada lekarza specjalisty jest tutaj bardzo ważna i żeby zaufać specjalistom ochrony zdrowia kierując się na badanie genetyczne, którzy chcą wykonać jakieś takie badanie.

Rafał Śliż: Czy badanie DNA zostaje z nami na zawsze, czy też trzeba coś co jakiś czas powtarzać?

Marta Szarawarska: Badanie DNA może być wykonane raz na całe życie. Na przykład jeśli analizujemy zmiany tak zwane germinalne, czyli zmiany wrodzone, a są też badania genetyczne, które trzeba powtarzać. Choroby rzadkie, choroby metaboliczne, choroby wykryte w wieku dziecięcym są wykonywane raz na całe życie, bo to badanie genetyczne - ten wynik idzie z tym dzieckiem tak naprawdę do wszystkich innych specjalistów. Więc tak naprawdę to zależy o jakiej jednostce chorobowej rozmawiamy.

Marzena Wojtaszewska: Jeżeli mówimy o nowotworach to najczęściej takie badanie trzeba powtarzać dlatego, że nowotwór to jest jakby żywy twór, to jest część naszego organizmu, ale ma też takie cechy, które sprawiają, że on przechodzi zmiany genetyczne podczas swojego trwania, które mogą sprawić, że będzie gorzej odpowiadał na terapię, która jest pacjentowi podawana. Ale na przykład pojawiają się


nowe cechy – pięty achillesowe w nowotworze, które można leczyć innym lekiem. Więc to badanie czasami jest ponawiane, jeżeli jest takie wskazanie i możemy znaleźć zupełnie inne zmiany genetyczne niż były na początku trwania tego nowotworu. Więc tutaj to badanie trzeba powtarzać.

W naszej placówce wykonywane są badania genetyczne głównie dla chorych na nowotwory. W pracowni wykonującej badania cytogenetyczne, oceniamy prawidłowość ukształtowania chromosomów. Takie badania wykonywane są u pacjentów z chorobami hematologicznymi, czyli głównie w białaczkach ostrych i przewlekłych a także w chorobach układu chłonnego i w innych problemach związanych z krwiotworzeniem.

Dodatkowo badania wykonywane są metodami biologii molekularnej u pacjentów także z chorobami krwi, ale także z tak zwanymi guzami litymi. W tej chwili rozpoczynamy szeroką diagnostykę metodą sekwencjonowania następnej generacji genów *BRCA1*, *BRCA2* oraz innych genów, które mają znaczenie dla rozwoju nowotworów i ich ułośliwienia, na przykład w raku płuca.

Rafał Śliż: Badania DNA coraz częściej przestają być przyszłością medycyny, a stają się jej codziennością także w polskich szpitalach. Mogą pomóc szybciej postawić diagnozę i lepiej dobrać leczenie, ale wciąż wymagają wiedzy i odpowiedniej interpretacji. To pokazuje, że genetyka nie jest już tylko ciekawostką, ale realnym narzędziem w walce o zdrowie pacjentów.

W 2025 roku w ramach ubezpieczenia na terenie Podkarpacia, wykonano badania genetyczne dla 6175 pacjentów.

**Obejrzyjcie ważną rozmowę z naszymi Ekspertkami
Panią dr n. med. Marzeną Wojtaszewską specjalistką laboratoryjnej genetyki
medycznej Wydziału Medycznego Uniwersytetu Rzeszowskiego oraz
Panią mgr Martą Szarawarską, diagnostą laboratoryjnym. **

<https://www.youtube.com/watch?v=eSYSdsYwWUU>

25 kwietnia - Międzynarodowy Dzień DNA

Czym jest DNA?

- ✦ jest przekazywane z pokolenia na pokolenie
- ✦ zawiera informację o budowie i funkcjonowaniu ciała
- ✦ decyduje m.in. o wyglądzie i predyspozycjach zdrowotnych
- ✦ DNA to materiał genetyczny obecny w każdej komórce organizmu

Dlaczego DNA jest tak ważne?

- ➔ pomaga zrozumieć przyczyny wielu chorób
- ➔ umożliwia wczesne wykrywanie schorzeń
- ➔ pozwala dobrać indywidualne leczenie
- ➔ wspiera rozwój nowoczesnej medycyny

Ciekawostki o DNA:

- 💡 DNA wszystkich ludzi jest w 99,9% takie samo
- 💡 każdy człowiek ma unikalny kod genetyczny
- 💡 DNA znajduje się w niemal każdej komórce organizmu
- 💡 gdyby rozciągnąć DNA z jednej komórki, miałyby ok. 2 metry

