Neuroblastom och identifiering av icke funktionella gener

Patrick Nylund
Populärvetenskaplig sammanfattning av Självständigt arbete i biologi 2016
Institutionen för biologisk grundutbildning, Uppsala universitet

Neuroblastom är en av de vanligaste cancerformerna som drabbar barn i Sverige under första år i livet. Den uppkommer vanligen kring binjurarna, längst ryggraden och i magtrakten. Likt många andra cancerformer är det mycket viktigt att man identifierar den tidigt så att rätt behandling kan sättas in. Studier har visat att om man kan upptäcka neuroblastom inom det första 12 månaderna i livet, är överlevnadsgraden nära 98%. Dessvärre har man upptäckt att patienter som får sin diagnos efter 12 månader har en kraftigt sjunkande överlevnadsgrad då endast nära 50%. Genom att man undersöker den genetiska bakgrunden till neuroblastom har man kunnat hitta inaktiva gener som i friska människor är aktiva.

Bakgrund och epigenetik

Neuroblastom är en mycket vanlig cancerform hos unga barn där vikten av snabb diagnos är central. Därav har man undersökt den epigenetiska bakgrunden till varför och på vilket sätt dessa cancerceller uppkommer. Dessa undersökningar, har man upptäckt, kan enbart beskriva en del av den stora variationen av neuroblastomcancerceller. För att ytterligare kunna förklara dessa variationer började man studera olika typer av molekylära modifikationer hos DNA. Dessa enkla molekylära modifikationer används för att förklara skillnader mellan individer med en identisk DNA uppsättning. En av de mer studerade modifikationerna är hypermetylering. Dessa grupper har en inaktiverande funktion hos DNA:t, vilket resulterar i att om sektioner av DNA har mycket hypermetylering, tystas genen och uttrycks ej.

Behandling

Genom att kartlägga cellulära och genetiska processer hos människan har man ökat förståelsen för hur DNA modifikationer fungerar. Dock är inte detta helt undersökt men man kan använda sig av dessa naturligt förekommande processer för att utveckla ny behandling mot neuroblastom. Målet är att man skall kunna aktivera gener som i neuroblastompatienter är modifierade med CH_3, vilket gör genen inaktiv. Genom att behandla patienten med enzymer som aktivt transporterar bort dessa grupper hoppas man på att kunna aktivera generna igen.

Slutsats

Epigenetiska studier av neuroblastom är vitalt för att kunna utveckla nya redskap för att snabbare kunna diagnostisera patienter men också för att utveckla behandlingar som utsätter kroppen för mindre negativ åverkan. Klassiska behandlingsformer av neuroblastom är idag mycket stressfullt för kroppen och kan leda till allvarliga men och komplikationer som en patient behöver utstå hela livet. Likt många andra cancertyper är överlevnadsgrad starkt sammankopplat med inom vilken tidsram diagnos ges. Epigenetiska studier av neuroblastom kan användas för att framta effektivare diagnostiska verktyg vilket skulle göra det mycket enklare att upptäcka neuroblastom i tid.

Mer information

Nylund P. 2016. Neuroblastom och användning av hypermetylering som biomarkör för identifiering av tumörhämmande gener.