

Genetisk analys för bättre diagnos

Med småbarnstumören neuroblastom har forskarna och läkarna i Uppsala kommit ett steg närmare målet att ge en bättre diagnos.

→ Syftet med många genetiska analyser är att kunna ställa en bättre diagnos och att kunna individualisera behandlingar.

– Just när det gäller cancer är det befogat att använda genanalyser, säger Fredrik Hedborg, barnläkare och onkolog vid Uppsala Akademiska Sjukhus.

Han berättar att man tidigare har delat in patienterna i lågrisk- och högriskgrupper utifrån kliniska markörer och utvecklade redan för tio år sedan ett särskilt protokoll för behandling av högriskpatienterna.

I Teresita Díaz de Ståhls forskargrupp vid Rudbecklaboratoriet i Uppsala valde man att titta närmare på den genetiska profilen

bakom neuroblastom med hjälp av microarray. Genom att analysera DNA-kopienummerförändringar i 34 elakartade neuroblastom kunde forskargruppen visa stor genetisk variation inom sjukdomen. Dessutom blev det uppenbart att det fanns ett samband mellan ålder och tumörgenetik. Mycket aggressiva tumörer som bär på extrakopior av MYCN, en gen som bland annat styr celldelning, kopplades till låg ålder vid diagnos (medianålder 18 månader) medan tumörer med deleteringar i kromosom 11 (11q) var karakteristiska för något äldre patienter (medianålder 59 månader).

– I tumörerna med MYCN-amplifiering fanns det inte så många an-

dra genetiska förändringar i övrigt. I fallen med 11q-förlust kunde vi se flera genetiska förändringar, precis som väntat hos en tumör. Det förklarar också patienternas något högre ålder eftersom fler mutationer måste ackumuleras innan tumören är etablerad, förklarar Cihan Cetinkaya, en av forskarna i gruppen.

En konsekvens av indelningen av högriskpatienterna i två grupper – MYCN och 11q – är observationen att patienter med 11q förlust svarar sämre på behandlingen än de med MYCN-amplifiering. Nästa steg i klinken kan därför bli att diskutera en förändring av behandlingen för dessa patienter.

NATALIE VON DER LEHR