

ODHALÍ CHOROBU SKÔR, AKO JU MÁTE

NA SLOVENSKU
SÚ TESTY,
KTORÉ MÔŽU
ODHALIŤ SMRTELNÉ
OCHORENIA SKÔR,
AKO PREPUKNÚ

Rakovina prsníka, hrubého čreva, ochorenie srdca... Vážne choroby, ktoré nás môžu stáť život. Ale, čo ak by sme o nich vopred vedeli? Skôr, ako prepuknú a zachránili si tak život? Mladá vedkyňa MICHAELA ŠIŠKOVÁ vďaka analýze našej DNA odhalí, čo nás čaká. Genetické testy si môžete urobiť doma v obývačke, bez lekárov a bez nemocníc.



Znie to ako scenár zo sci-fi filmu. Domov kuriér doručí pekne zabalený balíček, otvoríme ho, do pribalenej skúmavky trochu napľujeme, balíček zatvoríme, odošleme a už len čakáme. Čakáme na to, čo o našej budúcnosti prezradí vzorka slín. Môžem ochorieť, dostanem rakovinu, budem môcť mať deti? Takú vešteckú krištáľovú guľu, ktorá by nám to prezradila, by sme chceli mať všetci. Nadaná vedkyňa Michaela Šišková však nevidí budúcnosť v krištáľovej guľi, ale v našich génoch. A s určitou povie, čo nás môže v budúcnosti postretnúť. Vďaka jej unikátnemu projektu analýzy DNA vie, aká choroba človeku hrozí. „Dokážeme zistiť mieru genetického rizika mnohých ochorení, ktoré človek má. Tým, že takouto informáciou disponujeme, vieme veľa vecí pozitívne ovplyvniť a zmeniť. Je to moc nad zdravím, ktorú by sme inak nemali,“ vysvetľuje genetička a potvrdzuje, že k spomínanému sci-fi filmu to má skutočne veľmi blízko. Pretože tak presne to funguje, ak sa niekto rozhodne podstúpiť analýzu DNA, aby zistil, čo má napísané v génoch. A to doma, bez lekára, ako vo filme...

NA MEDICÍNU JU NEPRIJALI...

Michaela Šišková má len dvadsaťpäť rokov a na svedomí prelomový biomedicínsky projekt DNA ERA na Slovensku. Toho by nebolo, ak by nemala veľké lekárske sny. Byť raz doktorkou, pomáhať druhým, venovať sa výskumu nádorových ochorení. Presne odtedy, keď jej starý otec zomrel na rakovinu. Mala vtedy šestnásť rokov a v sebe pevné odhodlanie. Jej sny boli ešte väčšie. Bude pomáhať všetkým, aby viac nemuseli trpieť



ako jej dedko. Jej silná motivácia ju priviedla na prijímacie pohovory na lekársku fakultu. Prišla však studená sprcha. Neprijali ju. Zostával teda záložný plán, štúdium biológie na Prírodovedeckej fakulte Univerzity Komenského, do ktorého sa pustila s o to väčším odhodlaním. Sklamanie neúspešnej medicíny vystriedalo nadšenie, keď si uvedomila, že k onkologickým ochoreniam, ktoré túžila liečiť, môže byť oveľa bližšie ako vedkyňa. „Veľmi ma zaujal a motivoval predmet molekulárna a biologická podstata rakoviny. Uvedomila som si, že môžem skúmať nádorové ochorenia a pomôcť ich liečiť,“ hovorí o svojom novom smerovaní Michaela. O rok na prijímacie pohovory na medicínu už nešla. Už vedela, čo chce. Pomohli jej k tomu aj tri roky stáže v laboratóriu na Oddelení nádorovej biológie Slovenskej akadémie vied.

GÉNY JU VAROVALI

Už počas štúdia na katedre genetiky ju zaujala téma analýzy DNA. „Prednášajúci hovoril o tom, ako si dal analyzovať DNA a rozprával s veľkým nadšením o tom, ako sa vďaka tomu snaží meniť svoj životný štýl. Aby predchádzal možným rizikám ochorení. Veľmi ma v tej chvíli ohromilo, čo všetko už o DNA vieme,“ spomína vedkyňa. Rozhodla sa, že aj ona chce podstúpiť

taký test. „Bolo to pred tromi rokmi. Zistila som, že na Slovensku to nie je možné,“ hovorí. Pre Michaelu to bol spúšťač krok k tomu, aby sme genetické testovanie, fungujúce bežne vo svete, mali aj na Slovensku. Keď si sama nechala v USA otestovať DNA, bola ešte viac presvedčená, že genetické testovanie u nás doma je veľmi potrebné, aby sme vedeli, čo si pre nás gény pripravili. Testy umožnia zamyslieť sa nad možnými rizikami ochorení, ktorým sa nedá vyhnúť. Nemala strach, čo jej gény povedia? Či ju nečaká boj s vážnou chorobou? „Test DNA neodhalí konkrétne ochorenie, ani nepovie, či ochorenie určite dostaneme. Vieme ním však zistiť predispozíciu na ochorenie. Pre mňa bolo dôležité zistenie, že moje telo potrebuje prijímať viac antioxidantov v strave, ktoré bojujú s voľnými radikálmi. Ak sa voľných radikálov totiž nahromadí v tele veľa, poškodia bunky a to vedie napríklad aj k onkologickým ochoreniam. Tiež som zistila, že som nositeľkou génu, ktorý majú vrcholoví atléti, a tak som začala pravidelne cvičiť. Veď prečo to nevyužiť?“ usmieva sa. Nápad priniesť genetické testy na Slovensko sa rodil doma v obývačke. Myš-

RAKOVINA PRSNÍKA, HRUBÉHO ČREVA...

Genetička je šťastná, že po troch rokoch práce vytvorili neinvazívne genetické testy pre každého, kto má o ne záujem. „Test nie je vekovo ohraničený. Zahŕňa genetické predispozície na viac ako sedemdesiat ochorení, či už onkologické, srdcovo-cievne, týkajúce sa dýchania, trávenia. Tiež máme sekciu zameranú na výživu a šport.“ Michaela zdôrazňuje, že test nediagnostikuje konkrétnu chorobu, ale genetické riziko, pri ktorom by sme mali spozorovať. To bol aj prípad istého pána, ktorý si dal urobiť DNA testy. Vďaka tomu zistil, že ho môže ohrozovať rakovina hrubého čreva, konkrétne familiárna adenomatózna polypóza. Vážne ochorenie, ktorého úspešnosť liečby pri neskorej diagnostike je len dvanásť percent. Michaela vysvetľuje, že v sedemdesiatich percentách je toto ochorenie dedičné a rodiny sú sledované, avšak vo zvyšných tridsiatich percentách sa môže objaviť bez rodinnej histórie. „To sa stalo aj v tomto prípade. Test



zistil mutácie génov, ktoré vedú k rakovine hrubého čreva. Hoci to môže znieť veľmi strašidelne, opak je pravda. Testovaný mal šťastie v nešťastí. Včas kontaktoval lekára, vie o riziku, je pravidelne sledovaný a štatistiky uvádzajú, že keď je rakovina hrubého čreva diagnostikovaná v prvom štádiu, až deväťdesiatdva percent pacientov sa vylieči.“ Medzi skúmanými genetickými predispozíciami ochorení je i karcinóm prsníka, ktorý postihuje na Slovensku v priemere každú dvadsiatu ženu. „Pri karcinóme prsníka je dnes známych okolo dvetisíc mutácií génov BRCA1 a BRCA2, v teste z nich sledujeme približne tisícristo. Vo výsledkoch všetkých testov uvidíme, či je riziko výrazne zvýšené v porovnaní so štandardným rizikom v populácii. Ak



áno, odporúčame návštevu lekára.“ Dá sa vôbec to, čo máme zapísané v génoch, zmeniť? Mali by sme spozornieť, ak máme v rodine vážne ochorenie? „Genetika je len časť príbehu a my nie sme sluhovia génov. Vplyv prostredia je obrovský a správnym životným štýlom vieme ovplyvniť veľmi veľa,“ odpovedá genetička. Dodáva však, že sú ochorenia, ktoré sú dedičné, častokrát o nich ani nevieme, pretože sme len prenášači. Naše zdravie to neovplyvní, ale môže ovplyvniť zdravie potomkov, ak ich životný partner je prenášač rovnakého ochorenia. Vtedy sa odporúča konzultovať stav s klinickým genetikom. Medzi skúmanými génmi sú i tie, ktoré súvisia s plodnosťou. „Vyhodnocujeme riziko obštrukčnej azospermie, vplývajúce na počatie dieťaťa. Toto ochorenie je úzko prepojené s cystickou fibrózou.“



JEDÁLNY LÍSTOK PODĽA GÉNOV

Pre mnohé ženy bojujúce s kilogramami bude určite pozitívna správa, že naše gény napovedia, ako sa kíľ navyše môžeme zbaviť. „Spolupracujeme s výživovou expertkou Msc. Petronelou Paulovou z Biomedicínskeho centra Slovenskej

akadémie vied, ktorá zhodnotí výsledky analýzy DNA a po spoločnej konzultácii zistí, aké sú ciele jednotlivca, napríklad spomínané chudnutie. Následne vypracujeme jedálny lístok na mieru.“

Genetické testy môžu so súhlasom zákonného zástupcu podstúpiť aj neplnoleté osoby. „U detí sa poze-

ráme napríklad na geneticke varianty súvisiace s laktózovou intoleranciou a celiakiou, ktorých výskyt sa v populácii zvyšuje. Vieme tiež vyhodnotiť, či sú deti nadené na silové alebo skôr vytrvalostné športy, keďže DNA zohráva úlohu pri štruktúre silových vlákien.“

Michaelu a Jakuba momentálne naplno zamestnáva biotechnologický projekt, ktorý dostáva pozitívne ohlasy od mnohých vedcov a lekárov. Sú v štádiu, keď rozširujú spoluprácu s klinikami a lekármi, konzultujú s investormi. „Pozitívnu energiu nám dodávajú mladí vedci aj študenti, ktorých projekt nadchol a chcú s nami spolupracovať. Tiež ma naplňuje, že to, čo robíme, pomáha druhým zamýšľať sa viac nad prevenciou a zdravým životným štýlom, aby mohli život prežiť v zdraví.“

ANNA ŽILKOVÁ
Foto: archív M. Š.