

Szakmai összefoglaló

A projekt-előrehaladással, a közbeszerzéssel, a tájékoztatással és nyilvánossággal kapcsolatos kötelezettségek teljesítéséről

A projekt előrehaladásának ismertetése (a jelentéstételi időszakban végzett tevékenységek)

4. sz. PIR-ben vállalt feladatok

- 1. Protokollok kidolgozása örökletes emlőrák és vastagbél daganatok szűrésére;**
- 2. Terápiás protokollok vastagbél-daganatok és gastrointestinális stromalis tumorok kezelésére**
- 3. DNS szekvencia-variánsok meghatározása daganatokban;**
- 4. HPV pozitív és HPV negatív fej-nyak daganatok genomikai vizsgálata**
- 5. Terápiás érzékenységet meghatározó gének azonosítása fej-nyak daganatokban**

1. Protokollok kidolgozása örökletes emlőrák és vastagbél daganatok szűrésére;

A Norvég Alap támogatással végzett genomikai vizsgálatok lehetővé tették az **emlőrák és vastagbélrák** családi halmozódásainak felderítését és genetikai tesztek kidolgozását. Az örökletes daganatok szűrésére összeállított szakmai protokoll összhangban van a humán genetikai adatok védelméről, a humán genetikai vizsgálatok, kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 2008. évi XXI. törvénnyel. A protokoll kiterjed az örökletes daganat-szindróma meghatározására, családfa-elemzésre és genetikai tanácsadásra. Az örökletes emlődaganatokra hajlamosító gének közül a protokoll a BRCA1 és BRCA2 gének mutációs analizisére terjed ki.

Az **örökletes vastagbélrák** megjelenésével járó daganatszindrómák közül a Lynch szindróma (HNPCC), a familiáris adenomás polyposis (FAP), a Peutz-Jeghers szindróma (PJS) és néhány ritkább polyposis szindróma (MAP, JPS) genetikai hátterét vizsgáltuk. A genetikai protokoll alapján lehetővé válik az, hogy megkülönböztessük az eltérő genetikai hibák alapján kialakuló polyposis szindrómákat.

2. Terápiás protokollok vastagbél-daganatok és gastrointestinális stromalis tumorok kezelésére

Molekuláris patológiai vizsgálataink alapján terápiás algoritmust dolgoztunk ki a **vastagbél daganatok** terápiás kezelésére. A gastrointestinális stromalis tumorok genetikai analízise alapján terápiás protokollt dolgoztunk ki ezen daganatok hatékony kezelésére.

3. DNS szekvencia-variánsok meghatározása daganatokban;

A vizsgálatsorozat alapvető célkitűzése, hogy meghatározzuk a gastrointestinális stromalis tumor (GIST) molekuláris genetikai sajátosságait. A GIST tumorok mutációs mintázata alapján következtetni lehet arra, hogy mely GIST tumor gyógyítható Imatinib kezeléssel. Megállapítottuk, hogy a vizsgált esetek 27,1 %-ában mutáció azonosítható a c-kit gén 9. és 11. exonjában. Ezek a mutációk Imatinib kezelésre érzékenyítik a betegeket. A PDGFRA 18. exonjában előforduló mutációk azonban Imatinib rezisztenciával társulnak.

4. HPV pozitív és HPV negatív fej-nyak daganatok genomikai vizsgálata

A vizsgálatsorozat célkitűzése annak megállapítása, hogy a HPV pozitív és HPV negatív fej-nyak daganatok comparatív genomikai hibridizációs analízisével genom szintű eltérések (deléció, amplifikáció) mutathatók ki a két eltérő etiológiai kialakulású fej-nyak daganatokban. Vizsgálatainkban megállapítottuk, hogy a HPV pozitív és HPV negatív tumorok 41 gén esetében mutatnak szignifikáns eltérést kromoszomális szinten. Jelentős kromoszomális eltérések találhatóak a 7., 9., 11., 15., 16. és 18. kromoszómákon belül. Ezek az adatok felhasználhatók a daganatos progresszió megítélésére.

5. Terápiás érzékenységet meghatározó gének azonosítása

Vizsgálatainkban Tirozin-kináz gátlók alkalmazása után határoztuk meg a fej-nyak daganatok apoptózisában, angiogenezisében szerepet játszó génexpressziós mintázatot. Megállapítottuk, hogy Tirozin-kináz gátlók alkalmazását követően 35 gén expressziója változik szignifikáns mértékben. Az általunk azonosított gének felhasználhatók a daganatok Tirozin-kináz gátlókkal szembeni érzékenység predikciójára.

A közbeszerzéssel kapcsolatban elvégzett feladatok ismertetése (megvalósítás menete, tevékenységek, eredmények)

A 0115/NA/2008-3/ÖP-9 sz. Végrehajtási Szerződésben rögzített eszközbeszerzésre indított közbeszerzési eljárás lezárult.

A tájékoztatással és nyilvánossággal kapcsolatban elvégzett feladatok ismertetése (célok és célcsoport, megvalósításra vonatkozó intézkedések és módszertan)

A pályázattal kapcsolatos PR tevékenységek és elért eredmények ismertetése

1. A pályázat eddigi eredményeinek elhelyezése az Országos Onkológiai Intézet honlapján.

Elérhetőség: [www.oncol.hu/pályázatok](http://www.oncol.hu/palyazatok)

2. **Szeminárium: 2011. március 29.**

Szeminárium és záró konferencia: 2011. április 28.

3. **A pályázattal kapcsolatos sajtó cikkek:**

- Rákgyógyítás itthon, norvég pénzből:

<http://www.vg.hu/vallalatok/egeszsegugy/rakgyogyitas-itthon-norveg-penzbol-349907>

- Norvég Alap támogatásával javulnak a molekuláris diagnosztika lehetőségei az Országos Onkológiai Intézetben

<http://www.euuzlet.hu/pr/2011/junius/ooi.html>

- Pontosabban azonosítják a daganatokat

http://www.weborvos.hu/hirek/pontosabban_azonositjak_daganatokat/176573/

- **Pontosabban azonosítják a daganatokat**

<http://www.uniweb.hu/weborvospro/cikkek/gyorshir/pontosabbanazonositjakadaganatokat.html>

- **Pontosabban azonosítják a daganatokat**

<http://intermedtata.gyogybolt.hu/index.php?s=hirek&id=132111>

- **Pontosabban azonosítják a daganatokat**

<http://mediker.gyogybolt.hu/index.php?s=hirek&id=132111>

- **Javulnak a molekuláris diagnosztika lehetőségei az Országos Onkológiai Intézetben**

<http://www.kozerdeku-hirdetmenyek.hu/hirdetmenyek/2011/majus/sajto-ooi.html>