

Familiálna Adenomatózna Polypóza (FAP)

Zuzana Adamčíková

FAP - dedičná forma rakoviny hrubého čreva je charakterizovaná výskytom stoviek až tisícok benígnych polypov v čreve a konečníku. Polypy patria k premalignitám, ktoré ak nie sú odstránené, môžu už v mladosti progredovať do karcinómu. FAP je spôsobená zárodočnou mutáciou v *APC* (adenomatous polyposis coli) géne, ktorá sa nachádza vo všetkých bunkách organizmu. Preto skorá diagnostika u FAP rizikových rodín je veľmi dôležitá v prevencii rozvoja nádorového ochorenia. Na našom pracovisku bola zavedená presymptomatická molekulárno-genetická diagnostika založená na detekcii mutácií v *APC* géne. Túto diagnostiku sme vykonávali v rámci celého Slovenska a postupne sme ju odovzdali klinickým pracoviskám.

V rámci ďalšieho výskumu FAP sa zaoberáme štúdiom *APC* génu/proteínu. K tomu využívame metódu génovej terapie, ktorá spočíva vo vnesení funkčného *APC* génu do modelového organizmu pomocou bakteriálneho vektora. Predpokladáme, že baktériami syntetizovaný funkčný tumor-supresorový APC proteín by mohol nahradiť nefunkčný proteín a tým by sa zabránilo iniciácii nádorového procesu.

Benígny polyp (nezhubný polyp): útvar, bunková masa vystupujúca nad úroveň čreva. Môže mať rôzny tvar, najčastejší typ má hlavičku, ktorú nesie tenká stopka nazývajú sa stopkaté, ale sú aj prisadnuté- vilózne, prípadne ich kombinácia tubulo-vilózne.

Premalignita: je stav, ktorý keď sa adekvátne nerieši je tam vysoká pravdepodobnosť zvrhnutia na nádorové ochorenie.

Zárodočná mutácia: je mutácia, ktorá sa nachádza vo všetkých bunkách. Môžeme ju zdediť od svojich rodičov.

Presymptomatická diagnostika: je diagnostika, ktorá nám umožňuje zistiť nejakú patológiu ešte predtým ako sa objavia klinické príznaky ochorenia.

Tumor-supresorový proteín: proteín, ktorý kontroluje rast a delenie buniek, čiže zabraňuje nekontrolovanému množeniu buniek.