



Πώς η Health 2020 συνεισφέρει στην κατανόησή μας επάνω στη γενετική και τον καρκίνο

Τα στοιχεία που συλλέχθηκαν από την Health 2020 πριν από δεκαετίες, αποφέρουν χρήσιμα αποτελέσματα-με τρόπους που δε μπορούσαμε να προβλέψουμε

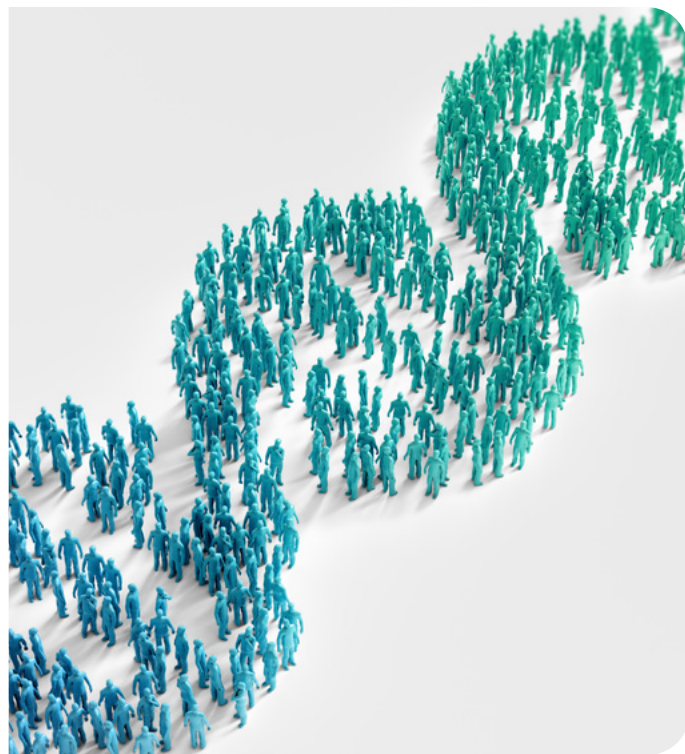
Το Σχέδιο για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα πρωτοξεκίνησε το 1990. Η χαρτογράφηση ενός ολόκληρου ανθρώπινου γονιδιώματος- τα δισεκατομμύρια των δεδομένων του DNA τα οποία απαρτίζουν τα γονίδια ενός ανθρώπου και τα γενετικά στοιχεία ανάμεσά τους- πήρε 13 χρόνια και 3 δις. δολάρια Αμερικής. Αυτό είναι μεγάλος χρόνος αναμονής και πολύ ακριβό κόστος σε χρήμα για ένα μόνο γονιδίωμα. Αλλά το Σχέδιο για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα οδήγησε σε τεχνολογικές προόδους οι οποίες βρήκαν καλύτερους, γρηγορότερους και φθηνότερους τρόπους για να γίνεται η δουλειά. Σήμερα, η ανάλυση ολόκληρου του ανθρώπινου γονιδιώματος κοστίζει λιγότερο από 5000 δολάρια Αμερικής και παίρνει μία ή δύο το πολύ ημέρες για να γίνει.

Συλλέγοντας γενετικά στοιχεία στην HEALTH 2020

Η HEALTH 2020 άρχισε το 1990, την ίδια χρονιά με το Σχέδιο για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα. Τα δείγματα αίματος που συλλέξαμε, αρχικά χρησιμοποιήθηκαν για τη μέτρηση των επιπέδων σακχάρου και χοληστερόλης και τα αποτελέσματα δόθηκαν στους συμμετέχοντες προς δικιά τους πληροφόρηση. Στις προηγούμενες μελέτες στην Health 2020, χρησιμοποιήσαμε επίσης τα αποθηκευμένα δείγματα αίματος για να μετρήσουμε επίπεδα διατροφικών δεικτών, φλεγμονές, λιπίδια, βιταμίνες και ορμόνες.

Δεν περιμέναμε ποτέ ότι θα είμαστε ικανοί να μετρήσουμε γονίδια, αλλά η γρήγορη πρόοδος στην τεχνολογία χαρτογράφησης-γονιδίων, μας έδωσε την ικανότητα να χρησιμοποιήσουμε αυτά τα δείγματα αίματος με έναν καινούργιο τρόπο, που δημιούργησε χρήσιμη γνώση για τον έλεγχο του καρκίνου.

Δεν αποκωδικοποιήσαμε ολόκληρα γονιδιώματα των συμμετεχόντων στη HEALTH 2020, αυτό θα ήταν άσκοπο και πολύ δαπανηρό. Αντί αυτού, κάναμε μια πλατιά-γονιδιακή μελέτη σχέσης: απομονώσαμε DNA από τα αποθηκευμένα



δείγματα αίματος και σαρώσαμε (ερευνήσαμε) επιλεγμένες τοποθεσίες στο γονιδίωμα (συνήθως περίπου 500,000 από τα 3 δισεκατομμύρια βάσεων του DNA). Αυτές οι τοποθεσίες περιέχουν συνηθισμένες γενετικές παραλλαγές (όχι σπάνιες μεταλλάξεις που θέτουν τα άτομα σε υψηλό κίνδυνο για εμφάνιση καρκίνου), που μας κάνουν μοναδικά άτομα, πολύ παρόμοιες με τις παραλλαγές που επηρεάζουν το ύψος ή το χρώμα των μαλλιών μας. Αυτά τα στοιχεία χρησιμοποιούνται από τους ερευνητές του Cancer Council Victoria για να ερευνήσουν καινούριες παραλλαγές που σχετίζονται με την πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου.



Τι μας λένε τα γενετικά στοιχεία;

Όταν συγκρίνουμε τα αποτελέσματα του σαρωμένου (σκαναρισμένου) DNA ανθρώπων που είχαν ένα συγκεκριμένο τύπο καρκίνου με των ανθρώπων που δεν είχαν, κοιτάμε για χαρακτηριστικά: Υπάρχουν κάποιες γενετικές παραλλαγές, που εμφανίζονται συχνότερα σε ανθρώπους με καρκίνο; Με αυτόν τον τρόπο, μπορούμε να αναγνωρίσουμε 'ύποπτες' παραλλαγές που μπορεί να επηρεάζουν τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου. Τα τελευταία χρόνια, τα στοιχεία των συμμετεχόντων της HEALTH 2020 έχουν χρησιμοποιηθεί επιτυχώς στην ταυτοποίηση γενετικών δεικτών που σχετίζονται με καρκίνους του προστάτη, του μαστού, του παχέος εντέρου, των ωοθηκών και πολλών άλλων.

Οποιαδήποτε μεμονωμένη γενετική παραλλαγή, δεν επηρεάζει σημαντικά την πιθανότητα ενός ανθρώπου να εμφανίσει καρκίνο αλλά, συλλογικά, οι μικρές πιθανότητες κινδύνου σε σχέση με ένα μεγάλο αριθμό αυτών των παραλλαγών, αθροίζονται σε κάτι ουσιαστικό.

Οι ερευνητές μας συνήθως εργάζονται σε διεθνείς συνεργασίες, συχνά συνδυάζοντας αποτελέσματα που αντλούνται από εκατοντάδες χιλιάδες συμμετέχοντες. Αυτό οφείλεται στο ότι όσο πιο πλατύ είναι το δίκτυο που στήνουμε-εξετάζοντας τα στοιχεία από όσους πιο πολλούς ανθρώπους γίνεται, από διάφορους πληθυσμούς-τόσο καλύτερες είναι οι πιθανότητες μας στην ανίχνευση των μικρών κινδύνων που ψάχνουμε.

Ο απώτερος στόχος μας είναι να αναπτύξουμε μοντέλα βασισμένα σε αυτές τις γενετικές πληροφορίες, οι οποίες θα δίνουν σε κάποιον μία ένδειξη για το εάν βρίσκεται στη χαμηλή, μεσαία ή υψηλή κατηγορία κινδύνου για έναν τύπο καρκίνου. Αυτές οι πληροφορίες θα μπορούν να ενημερώνουν για την λήψη αποφάσεων πρόληψης και ελέγχου και στο μέλλον μπορεί να οδηγήσουν σε πιο αποτελεσματικές θεραπείες.

Για να διατηρηθεί η ανωνυμία των συμμετεχόντων της HEALTH 2020, τα στοιχεία είναι πάντα ανώνυμα, ώστε οι συνεργαζόμενοι ερευνητές να μην έχουν πρόσβαση σε προσωπικά στοιχεία ταυτότητας.

Κατανάλωση αλκοόλ και καρκίνος

Ο Δρ. Harindra Jayasekara έχει εργαστεί στην κατανόηση των σχέσεων μεταξύ κατανάλωσης αλκοόλ και εμφάνισης καρκίνου

Όταν ξεκίνησε το διδακτορικό του το 2010, ο Δρ. Harindra Jayasekara, MD, του δόθηκε ένας θησαυρός πληροφοριών.

Όταν η HEALTH 2020 πρωτοξεκίνησε, στις περισσότερες μελέτες αυτού του είδους, οι συμμετέχοντες στη συντριπτική τους πλειοψηφία ερωτήθηκαν μόνο για την κατανάλωσή τους σε αλκοόλ τους 'τελευταίους 12 μήνες'. Αυτό που κάνει τα στοιχεία της HEALTH 2020 τόσο πολύτιμα είναι ότι αποτελούσε μία από τις λίγες μελέτες που επίσης σύλλεγε πληροφορίες για την χρόνια κατανάλωση των συμμετεχόντων.

Το αλκοόλ είναι ένα γνωστό καρκινογόνο, λειτουργώντας σαν τοξίνη, προκαλώντας βλάβη στους σωματικούς ιστούς και επεμβαίνει στο μεταβολισμό του σώματος. Ο Δρ. Jayasekara ήθελε να βρει εάν η κατανάλωση σε νεότερες ηλικίες μπορούσε να επηρεάσει τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου αργότερα στη ζωή. Από τότε, αυτός και οι συνεργάτες του έχουν κάνει μερικές ενδιαφέρουσες-και σημαντικές-ανακαλύψεις.

Καρκίνος του μαστού

Η κατανάλωση αλκοόλ ήταν ήδη γνωστό ότι αποτελούσε ένα παράγοντα κινδύνου στην εμφάνιση του γυναικείου καρκίνου του μαστού, αλλά τα στοιχεία της HEALTH

2020 ταυτοποίησαν μία κρίσιμη περίοδο που επηρεάζει το υπόλοιπο της ζωής μιας γυναίκας: μία γυναίκα που πίνει στα χρόνια ανάμεσα στην πρώτη της μηνιαία περίοδο και στην πρώτη της πλήρης εγκυμοσύνη, έχει 35% μεγαλύτερο ρίσκο να εμφανίσει καρκίνο του μαστού από κάποια που δεν πίνει. Με άλλα λόγια, γυναίκες που πίνουν πριν την εγκυμοσύνη, έχουν 1 στις 7 πιθανότητες για να διαγνωστούν με καρκίνο του μαστού, ενώ οι γυναίκες που δεν πίνουν έχουν 1 στις 9 πιθανότητες για να νοσήσουν.

Αυτά τα χρόνια ενδέχεται να είναι σημαντικά γιατί το στήθος είναι πιο ευάλωτο σε καρκινογόνες ουσίες κατά την διάρκεια αυτής της περιόδου της γρήγορης ανάπτυξής του. Αυτή η διαδικασία αλλαγής ρυθμίζεται από τις γυναικείες ορμόνες



Harindra Jayasekara

Προτιμάτε να έχετε το επόμενο Ενημερωτικό δελτίο με ηλεκτρονικό ταχυδρομείο (email);

Απλά πληκτρολογήστε στη γραμμή του θέματος (subject) του email σας "e-news please" και συμπεριλάβετε το όνομά σας και τον αριθμό αναγνώρισης (ID number) της Health 2020 (αν τον γνωρίζετε) Στείλτε το στο: HEALTH2020@cancervic.org.au



αναπαραγωγής (όπως τα οιστρογόνα) και έχει φανεί ότι το αλκοόλ επηρεάζει αυτές τις ορμόνες και διαταράσσει την διαδικασία.

Καρκίνος του ορθού

Μία ανάλυση σε συμμετέχοντες της Health 2020 με καρκίνο του ορθού, ενίσχυσε τα ευρήματα ότι η κατανάλωση αλκοόλ, ακόμα και σε νεότερες ηλικίες, μπορεί να προκαλέσει τους πιο συνηθισμένους τύπους καρκίνου του ορθού αργότερα στη ζωή. Αυτά τα ευρήματα συνεισέφεραν στην εκστρατεία για τη δημόσια υγεία του Cancer Council 'Drink Less, Live More' που ξεκίνησε το 2015.

Μελλοντική έρευνα

Πιο πρόσφατα, ο Δρ. Jayasekara και οι συνεργάτες του, έχουν στρέψει την προσοχή τους στη σύνδεση μεταξύ κατανάλωσης αλκοόλ και αυτών που επιβίωσαν από καρκίνο, όπως και επανεμφάνισης καρκίνου. Μία από αυτές τις μελέτες κοιτάζει τους λιγότερο συνηθισμένους καρκίνους, όπως καρκίνο του παγκρέατος, θυρεοειδούς, νεφρού, αίματος και στομάχου.

Επειδή αυτοί οι τύποι καρκίνου δεν είναι συνηθισμένοι και δεν είναι επιστημονικά ορθό να καταλήγουμε σε συμπεράσματα βασισμένα σε ένα μικρό αριθμό περιπτώσεων, οι ερευνητές της HEALTH 2020 συνεργάζονται με άλλους ερευνητές παγκοσμίως, κάνοντας έτσι αυτή την μελέτη, την μεγαλύτερη που έχει υπάρξει ποτέ, όσον αφορά τα δεδομένα για τύπους καρκίνου που έχουν σχέση με το αλκοόλ.

Καρδιά, κόκκαλα και λήψη ασβεστίου



Προηγουμένως αναφέραμε ότι ο Δρ. Belal Khan ερευνούσε την λήψη ασβεστίου στους συμμετέχοντες στην HEALTH 2020 και το εάν αυτό έχει κάποια επίδραση στην υγεία της καρδιάς και των κοκάλων. Η έρευνα του Δρ. Khan έχει επίσης χρησιμοποιηθεί από τον Alexander Rodriguez για το πρόσφατα ολοκληρωμένο διδακτορικό του. Ο Rodriguez εξέτασε τη σαρκωπενία, (χαμηλή μάζα σκελετικών μυών), και την Κοιλιακή Αορτική Ασβεστοποίηση (ΚΑΑ), μια σκλήρυνση των αιμοφόρων αγγείων της καρδιάς, που είναι ένας παράγοντας κινδύνου για καρδιακή ασθένεια και εγκεφαλικό. Τα αποτελέσματά του υποδεικνύουν ότι

άνθρωποι με χαμηλή σκελετική μυϊκή μάζα ήταν πιο πιθανό να έχουν ΚΑΑ και πιο σοβαρή ΚΑΑ από αυτούς τους ανθρώπους με υψηλότερη μυϊκή μάζα. Αυτά τα αποτελέσματα ήταν πιο εμφανή για ανθρώπους που δεν θεωρούνταν παχύσαρκοι (η παχυσαρκία ορίστηκε ως η αναλογία περιφέρειας μέση/γοφοί >0.90 για άνδρες και >0.85 για γυναίκες). Η διατήρηση της μυϊκής μάζας, και η σωματική άσκηση, μπορούν να βοηθήσουν στη μείωση της ΚΑΑ και το σχετικό καρδιοαγγειακό ρίσκο.

Αν θέλετε να λάβετε την επόμενη ενημερωτική επιστολή με το ηλεκτρονικό ταχυδρομείο, παρακαλώ να μας δώσετε την ηλεκτρονική διεύθυνσή σας



Εκσυγχρονίστε τα στοιχεία σας

Είναι πραγματικά σημαντικό για μας να μας ενημερώσετε αν αλλάξουν τα στοιχεία σας, για να μπορούμε να κρατάμε επαφή.

Παρακαλούμε απλά σκίστε αυτό το απόκομμα και στείλτε το σε μας όταν γνωρίζετε τα νέα σας στοιχεία.

Όνομα Κος/Κα/Δς

Μεσαίο όνομα

Επώνυμο

Τηλέφωνο

Αν θέλετε να λάβετε την επόμενη ενημερωτική επιστολή με το ηλεκτρονικό ταχυδρομείο, παρακαλώ να μας δώσετε την ηλεκτρονική διεύθυνσή σας

Email

ΝΕΑ ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ

Προάστιο

Πολιτεία Ταχ. Κωδικός

ΠΑΛΙΑ ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ

Προάστιο

Πολιτεία Ταχ. Κωδικός

Ταχυδρομήστε προς:

Health 2020
615 St Kilda Road, Melbourne 3004

Ή στείλτε με email τα στοιχεία σας στο: HEALTH2020@cancervic.org.au

Ή τηλεφωνήστε και δώστε τα στοιχεία σας στο: 1800 780 003

Πώς χρησιμοποιούνται τα στοιχεία σας;

Οι πληροφορίες που γενναιόδωρα μας παρείχατε υπήρξαν ανεκτίμητες για την έρευνα πολλών παθήσεων συμπεριλαμβανομένων του καρκίνου, της αρθρίτιδας, της καρδιοαγγειακής πάθησης και των παθήσεων των ματιών.

Παρακάτω βρίσκεται μια επιλογή επιστημονικών εγγράφων που εκδόθηκαν πρόσφατα χρησιμοποιώντας στοιχεία από τους συμμετέχοντες στη Health 2020. Σε κάποιες από αυτές τις έρευνες έχουν πάρει μέρος ερευνητές από όλη την Αυστραλία και τον υπόλοιπο κόσμο.

Del Gobbo, L. C., F. Imamura, S. Aslibekyan, et al. ω-3 Polyunsaturated Fatty Acid Biomarkers and Coronary Heart Disease: Pooling Project of 19 Cohort Studies. *JAMA Intern Med.* 2016 176(8): 1155-1166.

Dugue, P. A., A. M. Hodge, M. T. Brinkman, et al. Association between selected dietary scores and the risk of urothelial cell carcinoma: A prospective cohort study. *Int J Cancer.* 2016 139(6): 1251-1260.

Gaudet, M. M., M. Barrdahl, S. Lindstrom, et al. Interactions between breast cancer susceptibility loci and menopausal hormone therapy in relationship to breast cancer in the Breast and Prostate Cancer Cohort Consortium. *Breast Cancer Res Treat.* 2016 155(3): 531-540.

Heath, A. K., E. J. Williamson, D. Kvaskoff, et al. 25-Hydroxyvitamin D concentration and all-cause mortality: the Melbourne Collaborative Cohort Study. *Public Health Nutr.* 2016: 1-10.

Karahalios, A., J. A. Simpson, L. Baglietto, et al. Change in weight and waist circumference and risk of colorectal cancer: results from the Melbourne Collaborative Cohort Study. *BMC Cancer.* 2016 16: 157.

Rodriguez, A. J., D. Scott, B. Khan, et al. Low Relative Lean Mass is Associated with Increased Likelihood of Abdominal Aortic Calcification in Community-Dwelling Older Australians. *Calcif Tissue Int.* 2016 99(4): 340-349.

Δήλωση περί του απορρήτου

Το Cancer Council Victoria συλλέγει τα στοιχεία σας από εσάς για να σας κρατά ενημερωμένους σχετικά με την HEALTH 2020. Μπορείτε οποιαδήποτε στιγμή να μας ζητήσετε να σταματήσουμε να σας στέλνουμε ενημερωτικές επιστολές τηλεφωνώντας στο 1800 780 003 ή στέλνοντάς μας ένα email στη διεύθυνση HEALTH2020@cancervic.org.au. Η πολιτική μας περί του ιδιωτικού απορρήτου, η οποία διατίθεται στην ηλεκτρονική διεύθυνση www.cancervic.org.au ή μετά από τηλεφωνική αίτηση στον αριθμό 13 11 20, εξηγεί περαιτέρω πως χειριζόμαστε τα προσωπικά σας στοιχεία, συμπεριλαμβανομένου του πως μπορείτε να ζητήσετε πρόσβαση και διόρθωση των προσωπικών σας στοιχείων, πως μπορείτε να παραπονεθείτε για το ιδιωτικό απόρρητο και πως χειριζόμαστε κάποιο τέτοιο παράπονο.