

Rak, czyli nowotwór złośliwy, to zespół chorób, które charakteryzują się szybkim i niekontrolowanym wzrostem komórek chorobowych i mogą atakować dowolną część ciała. Według Światowej Organizacji Zdrowia nowotwory są główną przyczyną zgonów na całym świecie. Przykładowo, w 2020 r. na raka zmarło około 10 milionów osób, co stanowi 1/6 wszystkich zgonów. Wczesna diagnostyka nowotworu jest kluczowa: pomaga określić rokowania a często decyduje o sukcesie leczenia. Aby umożliwić szybkie wykrywanie występowania komórek nowotworowych i podejmowanie świadomych decyzji dotyczących ryzyka i korzyści dostępnych opcji leczenia, niezbędne są skuteczne algorytmy przewidywania ryzyka różnych nowotworów.

Uważa się, że istnieje grupa genów, których nieprawidłowości znacznie zwiększają ryzyko powstania raka (ang. cancer driver genes). Chociaż badania genomiczne ujawniły tysiące mutacji w tej grupie genów, u większości pacjentów pojawiają się one sporadycznie i rzadko. Nasza hipoteza sugeruje, że zmiany w funkcjonowaniu komórek, które prowadzą do powstania nowotworu złośliwego, mogą wynikać z połączenia germinalnych (odziedziczonych) zmian genomicznych i zmian somatycznych (mutacje nabyte z czasem) w znacznie większej liczbie genów związanych z nowotworem niż do tej pory uważano. Teoria ta sugeruje, że osoby urodzone z wieloma szkodliwymi mutacjami germinalnymi mogą szybciej nabywać krytyczne mutacje prowadzące do nowotworu. Nasz pierwszy model, CanAge, wykorzystuje dane genetyczne do przewidywania, kiedy może rozwinąć się konkretny nowotwór, oferując spersonalizowany wgląd w udział genomu germinalnego w ryzyku raka. Może również służyć jako podstawa przyszłych zintegrowanych narzędzi uwzględniających zarówno czynniki genomiczne, jak i środowiskowe, pomagając w identyfikacji osób o podwyższonym ryzyku rozwoju nowotworu.

Wyobraźmy sobie bezpłatne, publicznie dostępne narzędzie wspomagające podejmowanie decyzji terapeutycznych, które umożliwi pacjentom i lekarzom wspólne uzgodnienie dalszych kroków leczenia raka na podstawie świadomych informacji dotyczących ryzyka i korzyści. Takie narzędzie mogłoby zmniejszyć stres pacjentów związany z podejmowaniem decyzji i zapewnić lekarzom możliwość stosowania bardziej obiektywnych zaleceń. Tutaj z pomocą przychodzi nasz drugi model CanSurv. CanSurv to model umożliwiający oszacowanie czasu przeżycia u poszczególnych pacjentów i ocenę dodatkowych korzyści ze stosowania dowolnych terapii uzupełniających, dla których dostępne są dane z badań klinicznych.

Narzędzia opracowane w ramach tego projektu mogą mieć ogromny wpływ na medycynę spersonalizowaną w leczeniu raka. Medycyna spersonalizowana ma na celu zrozumienie unikalnych cech genetycznych nowotworu u każdego pacjenta, co umożliwi podejmowanie dostosowanych do indywidualnych potrzeb decyzji dotyczących leczenia. Rozumiejąc indywidualne sygnatury molekularne, podmioty świadczące opiekę zdrowotną mogą dokonywać bardziej świadomych wyborów narzędzi prowadzących do poprawy stanu zdrowia pacjentów.