

## Rintasyövälle altistava uusi geenimuutos löytynyt

Kansainvälinen tutkijaryhmä, pääosassa suomalaiset tutkijat Oulun, Itä-Suomen, Pennsylvanian ja Tampereen yliopistoista, julkaisi äskettäin havainnon uudesta geenimuutoksesta, joka liittyy rintasyöpään (Solyom S ym. *Sci Transl Med* 2012;122: 122ra23). Löydetty mutaatio *Abraxas*-geenistä altistaa perinnölliselle rintasyövälle.

*Abraxas*-geenin (viralliselta nimeltään *FAM175A*) toiminta liittyy aiemmin rintasyöpään assosioituneen BRCA1-proteiinin toimintaan. Havaittu geenimuutos estää solun DNA-vaurioita korjaavan BRCA1-proteiinin kulkeutu-

misen solun tumaan ja siten vaurioiden korjaamisen. Havainnon mahdollisesti mittava kokoelma DNA-näytteitä lähes tuhannesta naisesta, jotka kuuluivat 125 pohjoissuomalaiseen sukuun, joissa esiintyy perinnöllistä rintasyöpää. Uusi *Abraxas*-mutaatio löytyi kolmesta perheestä ja vielä yhdestä kohortin ulkopuolisesta perheestä. Verrokeilla ei *R361Q*-mutaatiota havaittu lainkaan. Havainto syventää aiempaa tietämystä BRCA:han liittyvästä tuumorisuppressoriverkostosta liittämällä *Abraxasin* uudeksi tuumorialttiisuusgeeniksi.

Mikä on sitten uuden havainnon kliininen merkitys? Se voi auttaa osaltaan arvioimaan sairastumisriskiä niillä naisilla, joiden suvussa esiintyy perinnöllistä alttiutta rintasyövälle. Suuren riskin suvuissa eettisetkään seikat eivät ole esteenä ennusteen määrittämiselle. Uudet tulokset voivat myös jatkossa auttaa räätälöimään täsmähoitoja rintasyöpään sairastuneille, joilla on tämä mutaatio. *Abraxas*-geenin mutaatiota kantavilla henkilöillä esiintyy joskus myös muita syöpiä, ja tämä saattaa avata uusia ovia muidenkin pahanlaatuisten tautien hoitoon. ■ MH