

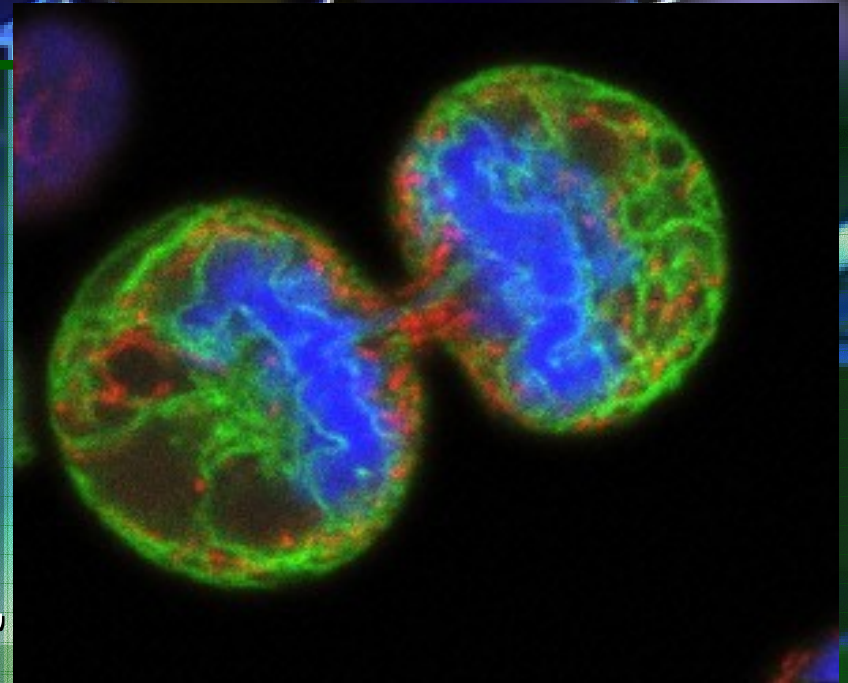
A Newton's cradle with five silver spheres. The sphere on the right is in motion, having just struck the others, as evidenced by the slight displacement and the blurred background. The background is a gradient of blue and green with a grid pattern.

A rák, mint genetikai betegség

Diák: Ferencz Arnold-Béla
Felkészítő tanár: József Éva
Bolyai Farkas Elméleti Líceum

Mi is a rák tulajdonképpen?

- A rák egy olyan betegség ahol sejt folyamatosan osztódik gátlástalan módon és megszállja környező szöveteket.
- A rákos sejtek azért viselkednek rendellenesen, mert változások (mutációk) történnek a DNS-szekvencia kulcsfontosságú géneiben, amelyek úgy ismerünk, mint a rák génjei.
- Ezért a rákos megbetegedések genetikai betegségek.



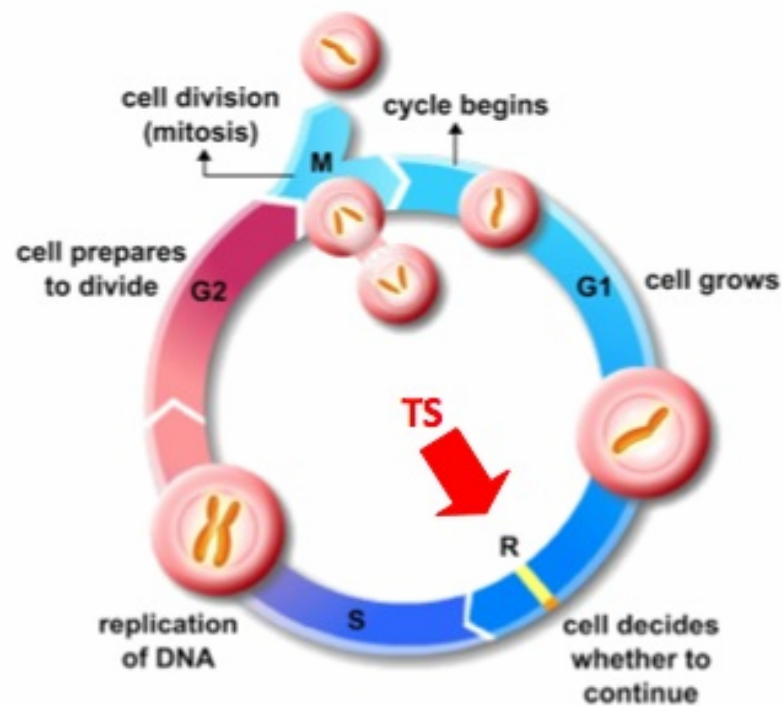
Humán melanóma sejtek osztódás alatt

Mi is a mutáció?

- A DNS molekula szerkezetében és működésében történő elváltozás
- A mutáció öröklődése szempontjából megkülönböztethetők:
 - Germinális mutációk:
 - Változások a DNS-szekvenciában, amiket örökölni lehet bármelyik szülőtől
 - Szomatikus mutációk:
 - Változások a testi sejtek DNS-szekvenciáiban
 - A mutációra való hajlam örökölhető

A rák betegséget kiváltó gének

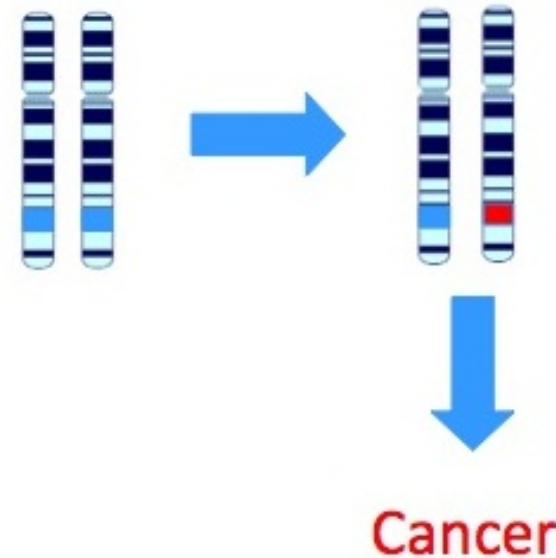
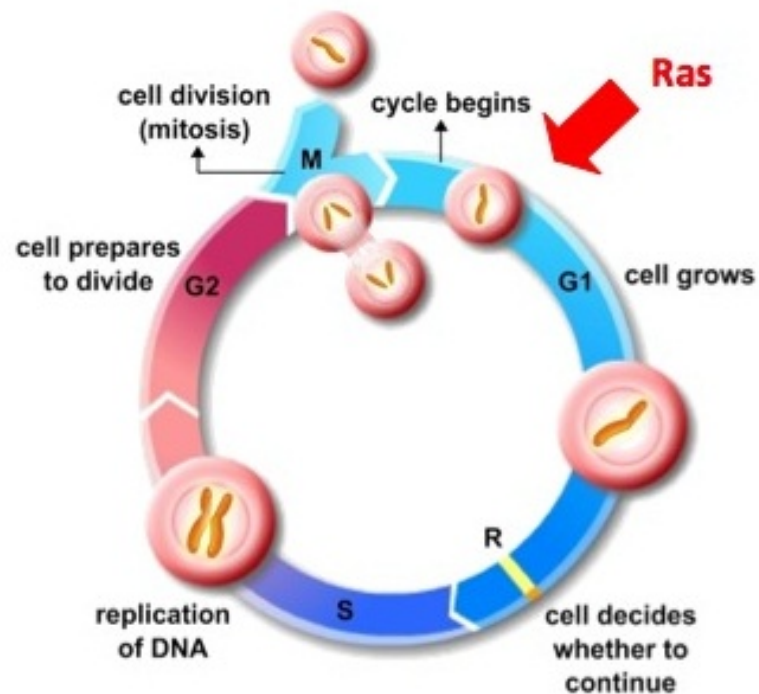
■ 1.A tumorszupresszor gének



Cancer

Tumorszupresszor gének normálisan működve megelőzik a sejt növekedését és osztódását. Rák kialakulásához vezethet, ha mindkét gén másolat mutálódik (pirossal jelölve).

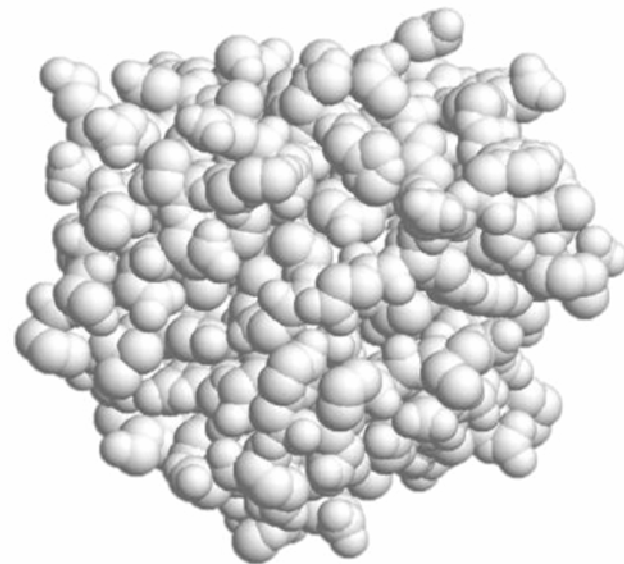
■ 2. Proto-onkogének



A proto-onkogének az a normális funkciója, hogy a sejtek növekedését és osztódását váltják ki, ellenőrzött formában. A gén valamelyik másolatának (pirossal jelölve) a mutációja elegendő ahhoz, hogy az a rák kifejlődéséhez vezessen.

KRAS

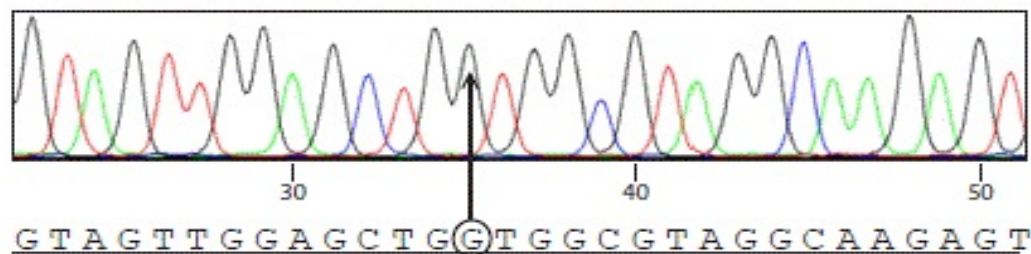
- *KRAS* (kiejtve kéj-rássz) egy olyan proto-onkogén, ami a *KRAS* fehérjét kódolja
- Ez egy sejtben belüli jelző fehérje, amelynek a sejt növekedésének kiváltásában van szerepe.
- A *KRAS* fehérje működését egy nukleotid jelenléte határozza meg, ez a GTP(Guanozin-trifoszfát)



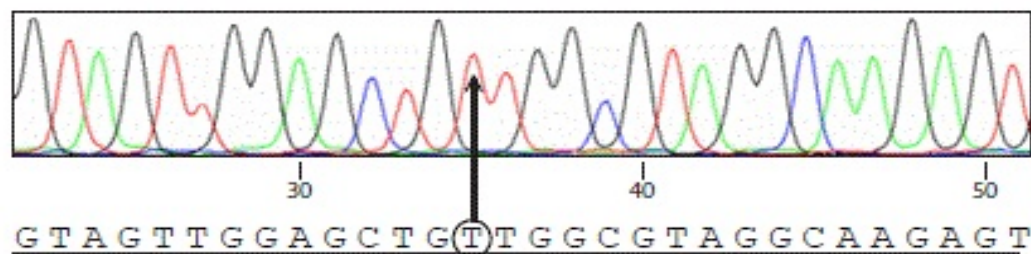
A *KRAS* fehérje

A KRAS fehérje mutációinak kimutatása

Healthy cell DNA



Tumour cell DNA



Key



C - Cytosine
G - Guanine
T - Thymine
A - Adenine

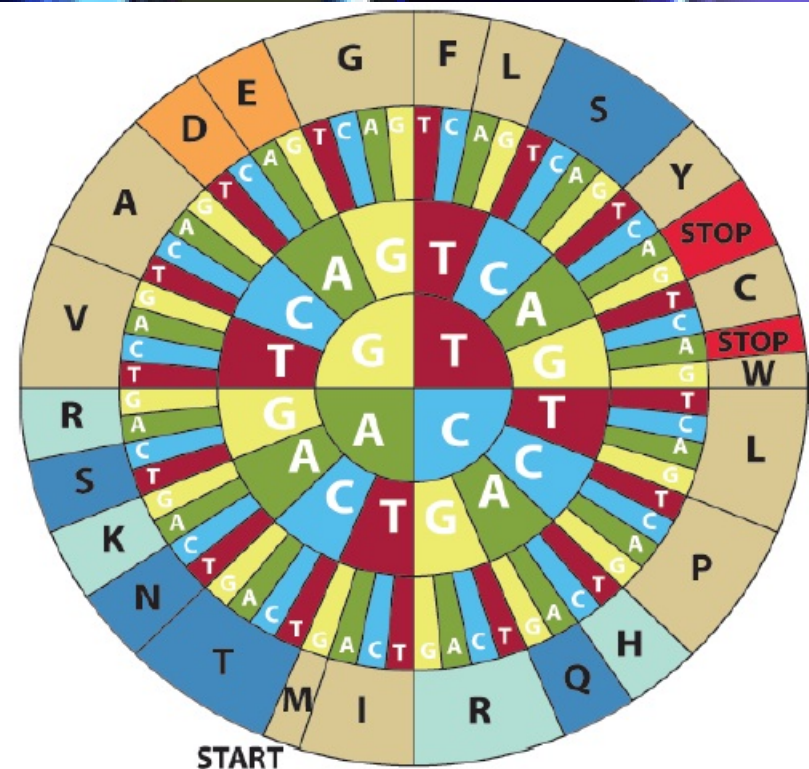
A DNS-szekvenciát felépítő nukleotidok

Amino Acid Number	Healthy DNA Sequence	Tumour DNA Sequence	Healthy Amino acid	Tumour Amino Acid
12	GGT	GTT	Glycine (G)	Valine (V)

DNS-szekvencia

A KRAS fehérje mutációinak vizsgálata

- A mellékelt kép a Kodon Kereket ábrázolja, ami segítségével megállapítható, hogy a KRAS fehérjében történt mutáció lényeges változást hoz a fehérje működésében.
- Ennek függvényében a mutáció lehet csendes, misszensz, nonszensz mutáció.

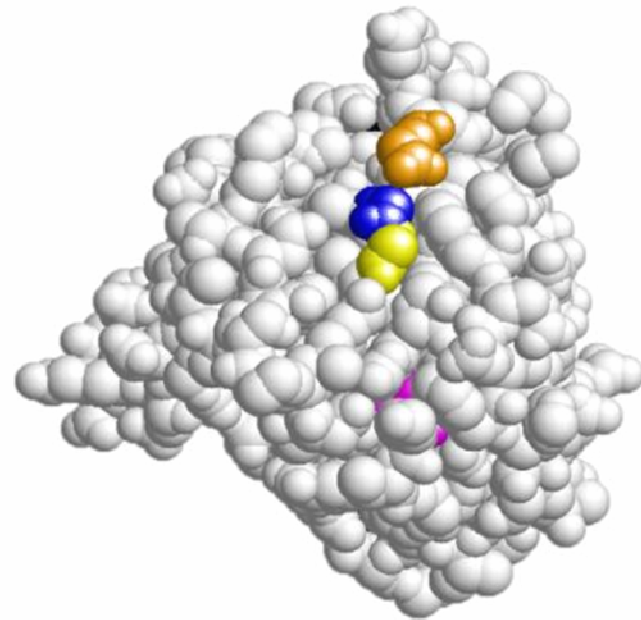


Amino acid code

A - Alanine	G - Glycine	M - Methionine	S - Serine
C - Cysteine	H - Histidine	N - Asparagine	T - Threonine
D - Aspartic Acid	I - Isoleucine	P - Proline	V - Valine
E - Glutamic acid	K - Lysine	Q - Glutamine	W - Tryptophan
F - Phenylalanine	L - Leucine	R - Arginine	Y - Tyrosine

A KRAS fehérje mutációi

- A misszensz mutáció során az eredmények összefüggésbe hozhatók a különböző rákbetegségekkel
- Ilyenek a : tüdőrák, leukémia, hasnyálmirigy rák és a vastagbélrák.



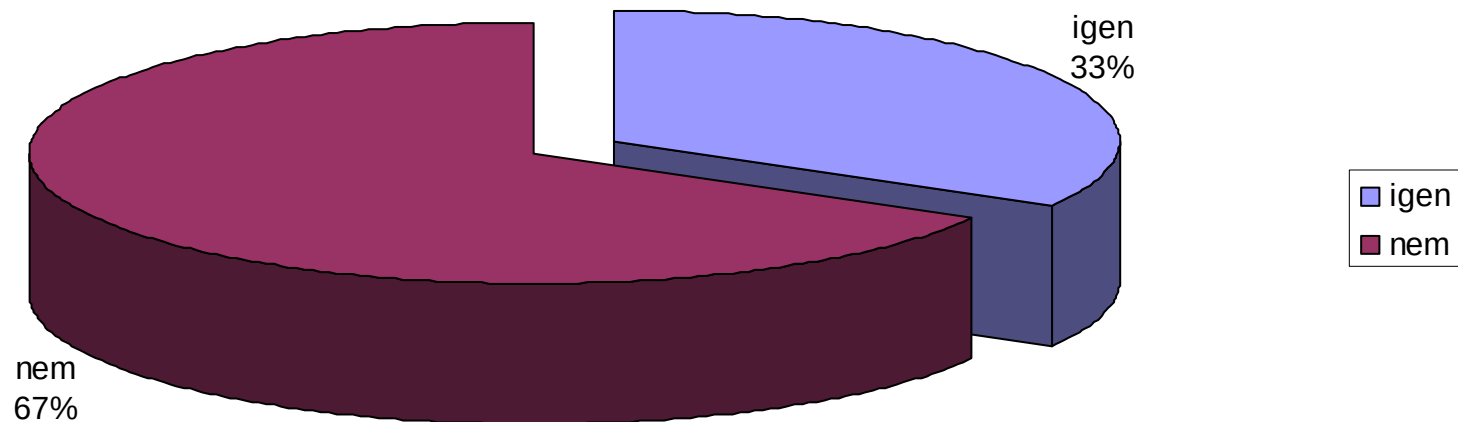
A mutáns KRAS fehérje

Felmérések

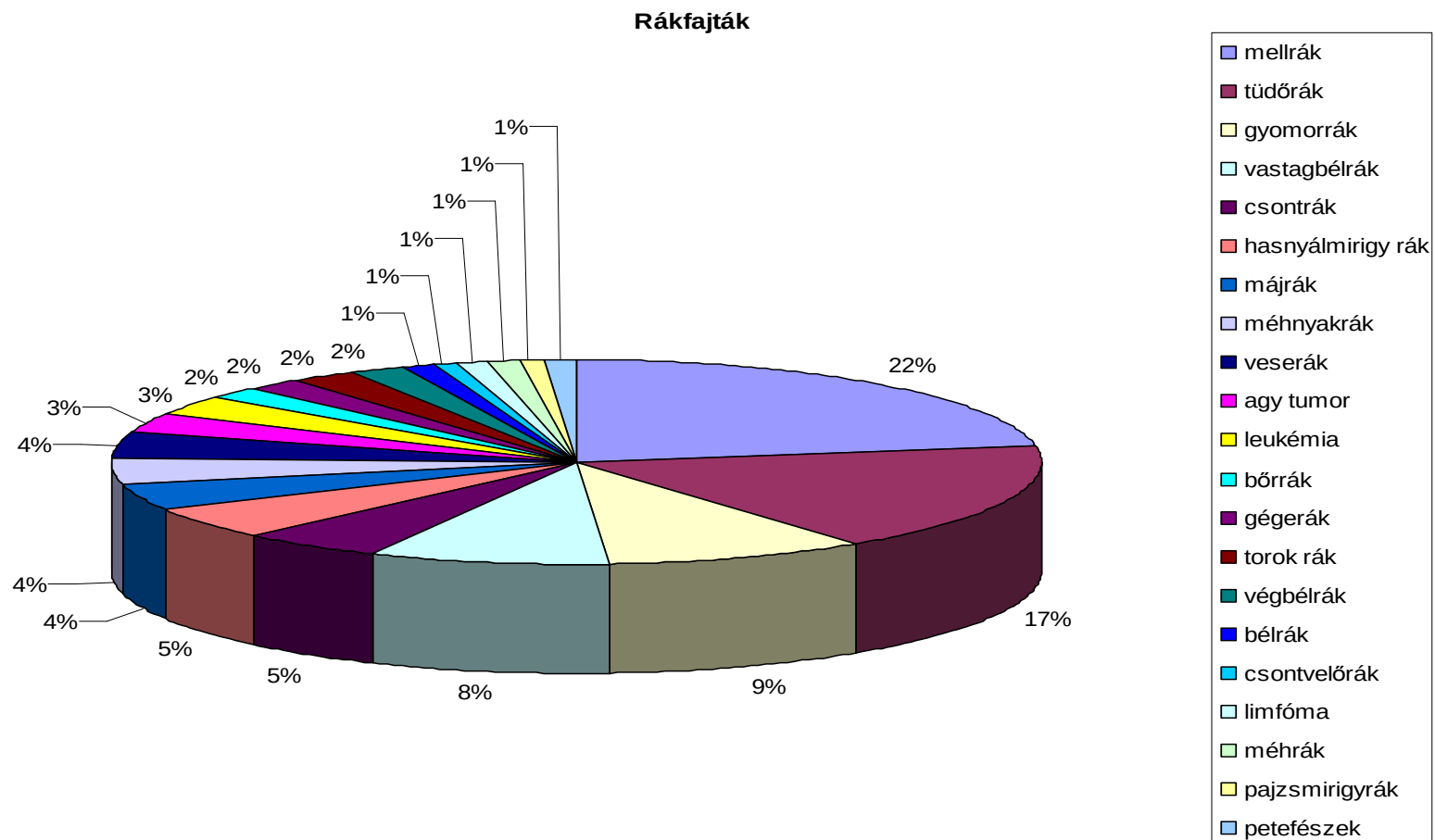
- Összesen 180 családot mértünk fel kérdőív alapján
- Az iskola diákjainak családjában előforduló rákos eseteket vizsgáltuk, az előforduló esetek száma, ráktípusok, korosztály, családi felhalmozódás szempontjából
- A halmozódó családokban előforduló ráktípusok esetében a ráktípus örökölhetőségét vizsgáltuk

A rák előfordulásának gyakorisága

Rákos betegek százalékban

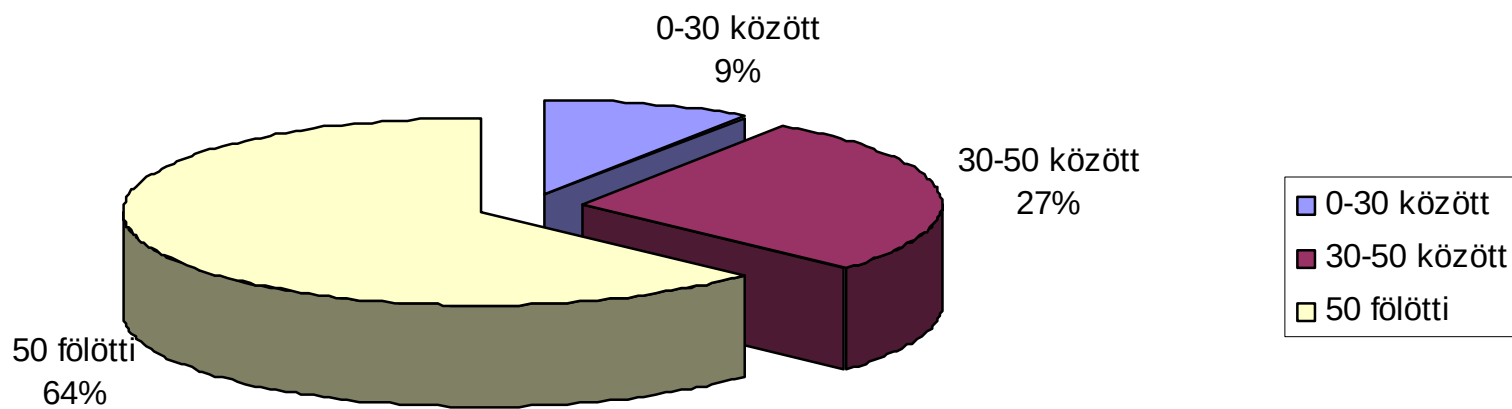


Előforduló ráktípusok



Korosztály szerinti csoportosítás

A rák megjelenése különböző generációkban



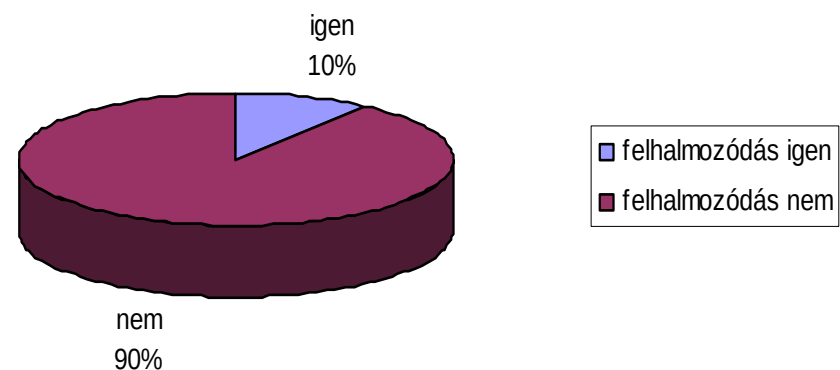
A halmozódó családokban előforduló ráktípusok

- A családokban való felhalmozódás különféle rákok esetében jelenik meg
- Ilyenek a mellrák és a tápcsatornával kapcsolatos ráktípusok (például: gyomor, vastagbél)
- Jelen van még jelentős számban a csontokkal kapcsolatos rák és nem utolsósorban a tüdőrák is.

Halmazódó családok gyakorisága

- A vizsgálatok 18 családban jeleztek felhalmazódást
- Három családban van generációról generációra történő felhalmazódás, a csontrák, gyomorrák, mellrák és tüdőrák
- Egy családban megtalálható ugyanaz a rák betegség nagyszülőnél és szülőnél, a mellrák

Felhalmazódás a vizsgált személyek családjában



Következtetések

- A dolgozatom során rámutattam, hogy a rákos megbetegedések gyakorisága figyelemre méltó városunkban
- A betegség öreg korban jelenik meg többnyire, tehát joggal nevezik az öregkor betegségének.
- Találtam KRAS fehérje mutációjának során bekövetkezett rákra, ilyen a tüdőrák, leukémia, kolorektális daganatok (vastag- és végbélrák).
- Egyes daganattípusok családi felhalmozódást mutatnak

Szakirodalom

- <http://www.scienceinschool.org/2010/issue16/cancer/hungarian>
- http://hu.wikipedia.org/wiki/R%C3%A1k_%28betegs%C3%A9g%29
- Robert A. Weinberg: Ha egy sejt megkergül, Vince kiadó, 1998

A Newton's cradle with five silver spheres. The sphere on the right is in motion, having just struck or about to strike the others, creating a bright yellow and orange glow. The background is a gradient of blue and green with a faint grid pattern.

Köszönöm a figyelmet!