

Viðurkenning á starfi margra

„Þemað í okkar rannsóknum hefur verið að leita að genum sem valda krabbameini, staðsetja þau, einangra og hlutverkagreina þau,“ segir Rósa Björk Barkardóttir sameindalíffræðingur, forstöðumaður sameindameinafræðieiningar á rannsóknastofu Landspítalans í meinafræði og klínískur prófessor, sem á dögnum hlaut viðurkenninguna heiðursvísindamaður ársins á Landspítala.

Hávar Sigurjónsson

Rósa Björk segir að eðli vísindarannsókna sé slíkt að þar komi alltaf hópur vísindamanna að og því séu verðlaunin viðurkenning á starfi fleiri en hennar einnar. „Við erum mjög samhentur og öflugur hópur sem störfum saman hér á rannsóknastofu í meinafræði á Landspítala og því lít ég svo á að viðurkenningin sé til okkar allra fyrir rannsóknir undanfarinna ára á krabbameinsvaldandi genum. Ég held að það sé á engan hallað þótt ég tiltaki nöfn fjögurra einstaklinga sem hafa unnið með mér svo til frá því ég hóf störf hér á Landspítalanum. Það eru líffræðingarnir Aðalgeir Arason og Guðrún Jóhannesdóttir, meinafræðingurinn Bjarni A. Agnarsson og krabbameinslæknirinn Óskar Þór Jóhannsson.

Rannsóknir hafa beinst að leit að genum sem valda meðfæddri áhættu á að fá krabbamein og við höfum einbeitt okkur að fjölskyldum sem eru mest útsettar fyrir brjóstakrabbameini. Eitt af því sem gerir okkur kleift að stunda svona ættar- og fjölskyldurannsóknir er að krabbameinsskráin nær aftur til 1955 en þar eru skráðir allir sem greinst hafa með krabbamein frá þeim tíma og þar að auki eru til á rannsóknastofu í meinafræði lífssýni sem ná aftur til 1935. Við höfum einbeitt okkur að þeim ættum þar sem sýndin er há og miklar líkur á að einstaklingar beri stökkbreytt gen með sterk áhrif til krabbameinsmyndunar. Við höfum rannsakað bæði brjóstakrabbamein og blöðruhálskrabbamein en frá árinu 2000 höfum við verið í samstarfi við Íslenska erfðagreiningu um blöðruhálskrabbamein og krabbamein í eistum en jafnframt haldið áfram okkar eigin rannsóknum á brjóstakrabbameini.“

Arfgengi krabbameinsgena

Rósa Björk segir að þrátt fyrir að mjög greinilega

megi sjá dæmi um ættlæg brjóstakrabbamein þá sé það engu síður fremur sjaldgæft. „Innan við 30% af brjóstakrabbameinum tengjast fyrri greiningu meinsins í ætt og af þeim er hægt að staðsetja þriðjung innan ætta sem hafa þessa háu sýnd. Í sumum tilvikum er orsakagenið þekkt en oftan ekki stafa brjóstakrabbameinin af öðrum genum sem enn er ekki búið að finna og greina. Við erum í rauninni að einbeita okkur í rannsóknum okkar að um það bil einum tíunda tilfella en þar eru þau mjög alvarleg.“

Hér staldrar Rósa Björk aðeins við og útskýrir að alvaran sé fólgin í því að sá sem fæddur er innan þessara ætta sem bera genið sé mun líklegri til að fá krabbameinið. „Ég er ekki að tala um batalíkur. Þetta snýst um erfðir og líkur á að fá sjúkdóminn.“

Stökkbreyttu genin sem valda brjóstakrabbameini og eru þekkt eru kölluð BRCA1 og BRCA2. „Stökkbreytta BRCA1 genið er mjög sjaldgæft hér á landi og við höfum aðeins fundið það í þremur fjölskyldum en stökkbreytta BRCA2 genið er hins vegar hlutfallslega algengt hér á Íslandi og við sjáum þá stökkbreytingu í um 7% af öllum konum sem greinast með brjóstakrabbamein og ein af hverjum fjórum konum sem greinist undir 40 ára aldri ber stökkbreytta genið í sér. BRCA2 genið fannst og var einangrað árið 1995. Það var einn af okkar stóru vísindasigrum, við tókum þátt í evrópsku samstarfi um einangrun BRCA2 gensins undir forystu Mike Strattons í Sutton í Englandi og rannsóknir okkar á íslenskum fjölskyldum áttu stóran þátt í að genið fannst. Þetta leiddi af sér birtingu á grein í Nature sem þykir einn mesti heiður sem hægt er að öðlast í alþjóðlega vísindasamfélaginu og í kjölfarið birtum við einnig niðurstöður íslensku rannsókna í mörgum af þekktustu ritum á sviði krabbameinsrannsókna í heiminum.“



Þess má geta að þegar heiðursvísindamaður ársins er valinn af dómnefnd Landspítala skiptir fjöldi birtra greina og tilvitnanir í þær miklu máli og fram kom í álitni dómnefndar að skráðar eru yfir 5000 tilvitnanir í þær 70 greinar sem Rósa Björk er meðhöfundur að vegna krabbameinsrannsóknanna.

Einstakur efniviður

„Þessar greinar vöktu mikla athygli á sínum tíma og ekki síst vegna þess hvað gæði rannsóknar-efnisins voru mikil. Íslensku ættarupplýsingarnar ná svo langt aftur og niðurstöðurnar voru mjög afgerandi einmitt á grundvelli þess hve efniviðurinn var góður. Allar götur síðan hafa verið í gangi rannsóknir á öðrum ættum þar sem ættgengi krabbameinsins verður ekki skýrt með breytingum í BRCA1 og BRCA2. Rannsóknirnar bæði hér á landi og annars staðar benda eindregið til þess að ekki séu til fleiri gen með viðtæk áhrif líkt og BRCA1 og BRCA2, þrátt fyrir að enn séu óútskýrð um 60% af ættgengum

brjóstakrabbameinum. Okkar rannsóknir núna ganga út frá því að um sé að ræða mörg gen, ýmist samspilandi eða einfær um að valda ætlnægni en þá skýri hvert gen aðeins lítinn hluta af heildinni, örfáar fjölskyldur, ólíkt BRCA2 sem skýrði margar. Rannsóknarvinnan núna er því miklu erfiðari, flóknari og tímafrekari, en okkur finnst mikilvægt að nota íslenska efniviðinn til þess að reyna að svara spurningunum um hvar hin genin liggja og þannig leggja erlendum rannsóknarhópum til upplýsingar sem þeir geta unnið áfram með.“

Mikilvægur hluti af rannsóknarstarfinu er greining á stökkbreytta BRCA2 geninu úr sýnum. Rósa Björk segir að þau hafi um árabil verið í samstarfi við Óskar Þór Jóhannsson krabbameinslækni en hann er með erfðaráðgjafabjónustu í samstarfi við Jón Jóhannes Jónsson og hans samstarfsfólk þar sem einstaklingar úr þeim fjölskyldum, þar sem brjóstakrabbamein eru þekkt, geta leitað eftir greiningu á hvort þeir beri í sér stökkbreytt BRCA1 eða BRCA2 gen. „Í almennum vísindarannsóknum vinnum við ekki

Rósa Björk Barkardóttir milli samstarfsmanna sinna Adalgeirs Arasonar og Guðrúnar Jóhannesdóttur.

með upplýsingar um hvaða einstaklingar eiga í hlut þar sem reglur Persónuverndar kveða skýrt á um slíkt. Hins vegar geta einstaklingar leitað til erfðaráðgjafabjónustu og látið greina hvort þeir bera í sér þessi stökkbreyttu gen. Þá veitum við rannsóknarbjónustu og það er algerlega ótengt okkar vísindavinnu. Slík greiningarbjónusta er unnin út um allan heim og tilheyrir í rauninni nútíma sjúkrahúsbjónustu og er sjálfsgður hluti af forvörnum í nútímakrabbameinslækningum.“

Rannsóknir og bjónusta

Vísindaverkefni Rósu Bjarkar og samstarfsfólks hennar beinast þó ekki eingöngu að leit að áhættugenum brjóstakrabbameins í ættum með háa tíðni meinsins. „Við höfum einnig rannsakað hlutverk gena í framvindu illkynja æxlisvaxtar í brjósti og þá óháð meðfæddri áhættu. Þetta eru gen sem verða fyrir áunnum breytingum í æxlum sem eru að vaxa. Þetta er mjög spennandi rannsóknarverkefni og meðal annars í tengslum við það höfum við tekið þátt í umfangsmiklu norrænu samstarfi við uppbyggingu gagnabanka. Þar nýtum við örflögutækni og markmiðið er að kortleggja erfðabrenglanir og genatjángarmynstur brjóstaæxla með og án ættarsögu og með og án stökkbreytinga í BRCA1 og BRCA2. Nú þegar er kominn upp gagnabanki með nálægt 500 æxlissýnum með tjáningu yfir 20 þúsund gena. Rannsóknarvinna okkar þessa stundina beinist meðal annars að því að kortleggja ákveðin mögnunarsvæði til að finna markgen mögnunarinnar sem síðan getur nýst við þróun lyfja gegn ákveðnum tegundum æxlisfruma. Það má gjarnan koma því að hér að eitt af okkar bjónustuverkefnum á rannsóknarstofunni er að

stökkbreytgreina ákveðin gen í æxlum sem svara lyfjagjöf á mjög misjafnan hátt. Það getur sparað bæði tíma og peninga að greina í viðkomandi genum ummerki þess hvort ákveðin krabbameinslyf virki á æxlið eða ekki. Þannig er vinnan hér í grunninn tvíþætt, annars vegar vísindavinnan og hins vegar dagleg rannsóknarstofubjónusta við ýmsar deildir sjúkrahússins.“

Aðspurð segist Rósa Björk ekki sjá annað en þetta tvennt muni áfram koma til með að haldast í hendur. „Það er mjög mikilvægt að á Landspítala séu stundaðar vísindarannsóknir og þær eru í rauninni undirstaða þess að háskólasjúkrahússtandi undir nafni. Allir njóta góðs af því, bæði starfsfólk og sjúklingar. Það gerir góðan spítala að miklu betri spítala.“

Endurkjör stjórnar FÍFK

Á aðalfundi Félags fæðingar- og kvensjúkdómalækna 7. maí síðastliðinn var stjórnin endurkjörin, en hana skipa nú:

Arnar Hauksson formaður
Ólafur Hákansson gjaldkeri
Sigrún Arnardóttir ritari
Kristín Jónsdóttir
umsjónarmaður heimasíðu
Arnfríður Henrysdóttir fulltrúi unglækna.