

## **A kémcsőtől a terápiás áttörésig: a molekuláris orvostudomány forradalma**

### **A szolid daganatok molekuláris diagnosztikája és új személyre szabott terápiái**

*Dr. Patócs Attila, az MTA doktora (Országos Onkológiai Intézet)*

A molekuláris genetikai diagnosztikai módszerek a szolid (szilárd szöveti) daganatos betegek kb. felében igazolnak olyan genetikai eltéréseket, amelyek a daganatos terápia alapjául szolgálnak. A napi klinikai gyakorlatban különböző típusú és méretű génpanelek a daganatok típusától függően kerülnek alkalmazásra. Az előadás bemutatja az új generációs szekvencia-meghatározáson alapuló módszereket és ezek klinikai alkalmazhatóságát, kitérve a teljeskörű genetikai tesztelés és a nagy átteresztőképességű módszerek (teljes exom, teljes genom) szerepére az onkológiai betegek kivizsgálásában.

### **Roszzindulatú vérképzőszervi betegségek molekuláris alapjai és az ezekre épülő új terápiák**

*Dr. Bödör Csaba, az MTA doktora (SE ÁOK Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet)*

Az elmúlt évtizedekben forradalmi változások tanúi lehettünk a rosszzindulatú vérképzőszervi (hematológiai) betegségek diagnosztikája és kezelése terén. A technológiák robbanásszerű fejlődésével párhuzamosan exponenciálisan nőtt az onkohematológiai kórképek kialakulásának hátterében azonosított genetikai eltérések tárháza. Mindez intenzív kutatásokat és gyógyszerfejlesztést eredményezett, aminek köszönhetően mára a hematológiai daganatos betegségek diagnosztikája és kezelése számos esetben a molekuláris biomarkerek vizsgálatára épül. Az elmúlt évek új eredményei a betegek jelentősen hosszabb várható túléléséhez vezettek. Az előadás néhány példán keresztül mutatja be az onkohematológia legjelentősebb sikereit a molekuláris diagnosztika, precíziós rizikóbecslés és a személyre szabott terápia területéről.

### **A CFTR molekuláris működésének megértésére épülő áttörő új terápiák**

*Dr. Csanády László, az MTA doktora (SE ÁOK Biokémiai és Molekuláris Biológiai Intézet)*

A CFTR egy hámsejtek felszínén kifejeződő anioncsatorna, amely kulcsszerepet játszik a só-víz egyensúly fenntartásában a tüdő, a bél, és számos mirigy hámfelszínein. Mutációi a súlyos, több szervrendszert károsító cisztás fibrózis kórkép kialakulását okozzák, amely még a 20. század második felében is korai gyermekkori halálozáshoz vezetett. 1989-ben történt klónozása óta a CFTR fehérje részletes alap kutatások célpontjává vált, amelyek tisztázták a csatorna szerkezetét, működési mechanizmusát, szabályozását, illetve a különböző mutációk molekuláris patomechanizmusát. Ezen eredményekre építve mára sikerült olyan gyógyszereket kifejleszteni, amelyek jelentős mértékben javítják a betegek többségének életkilátásait és életminőségét.

### **Gyulladásos bőrbetegségek új terápiás megközelítései és azok molekuláris alapjai**

*Dr. Szegedi Andrea, az MTA doktora (DE ÁOK Bőrgyógyászati Klinika)*

A gyulladásos bőrbetegségek, köztük például a pikkelysömör vagy az atópiás dermatitis gyakori, súlyos és hosszan tartó betegségek, melyek jelentősen rontják az érintett betegek életminőségét. Az elmúlt évtizedek immunológiai kutatásai lehetővé tették a gyulladás molekuláris szintű mechanizmusainak a megértését, ezen belül is az immunsejtek együttműködését koordináló úgynevezett citokinek (pl. TNF, interleukinek) azonosítását. A folyamatok megértése lehetővé tette a citokinek blokkoló terápiás antitestek, valamint a citokinek felismerő fehérjék sejtben belüli jelátvitelét gátló molekulák kifejlesztését. Ezek a gyógyszerek drámai javulást eredményeztek a pikkelysömör és az atópiás dermatitis terápiájában.

### **A csontanyagcsere megértésére épülő új terápiás megközelítések**

*Dr. Lakatos Péter, az MTA doktora (SE ÁOK Belgyógyászati és Onkológiai Klinika)*

A csontritkulás az öregedő társadalom jelentős részét érintő súlyos megbetegedés. Az elmúlt évtizedekben sikerült megérteni a csontépítés és csontbontás egyensúlyát biztosító alapvető folyamatokat. Ennek köszönhetően sikerült kifejleszteni a csontlebontást gátló biszfoszfonátokat, a csontfaló sejtek aktivációjának megismerésével pedig lehetőség nyílt a csontvesztés terápiás antitest (denosumab) általi gátlására. A parathormon hatásának háttérében álló élettani mechanizmusok felfedezése alkalmat teremtett új csontépítő kezelések (pl. teriparatid) bevezetésére. A sclerostin és a Wnt jelátviteli rendszer felfedezése további, még hatékonyabb csontfelépítő terápiák (pl. romosozumab) kifejlesztését tette lehetővé. Mindezek jelentős mértékben javították a csontritkulás lefolyását.