
Znát vlastní DNA? To může být hodně stresující

Znát vlastní DNA? To může být hodně stresující

27. 9. 2011; autor: P.K.; rubrika: Rozhovory & portréty

Magistra Lenka Nosková je hlavní autorkou článku o objevu mutace genu, který způsobuje Kufsovu chorobu. Úspěšná doktorandka z Ústavu dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK se přesto obává o svoji budoucnost. Na konci roku končí nejen výzkumný záměr, který výzkum umožňoval, ale i její smlouva.

Odhalení příčiny Kufsovy choroby vzbudilo velký ohlas. Publikací výsledků v *The American Journal of Human Genetics* vaše práce skončila, nebo budete ve výzkumu příčin onemocnění pokračovat?

Publikace představená tento týden znamená, že jsme objasnili genetickou příčinu u čtvrtiny pacientů s Kufsovou chorobou, které máme nyní k dispozici. V současné době se snažíme pracovat na vzorcích ostatních pacientů a rádi bychom objasnili další geny, které tuto nemoc způsobují.

V současnosti v ústavu probíhá velké množství projektů, vždy se přitom jedná o geneticky podmíněnou vzácnou nemoc. U většiny těchto studií je metodika obdobná jako u zveřejněné studie. Mohu snad prozradit, že jeden projekt čeká na publikaci a další čtyři projekty jsou rozpracovány.



Dělám práci, která má smysl, a je to luxus, jaký spousta lidí nemá. Chodím do práce a dělám něco, co není věda pro vědu, vím, že to může mít praktický výstup, a to mě hodně baví.

Na kterých projektech tedy konkrétně spolupracujete?

Spolupracujeme například s mitochondriální laboratoří na problematice mitochondriálních poruch, máme rozpracovaný projekt s onkologickou klinikou, který by se měl věnovat rakovině prsu. Cílem projektu je vytvořit podmínky pro selektivní screening žen, u kterých propukla rakovina prsu, a hledat mutace v daných genech. Podle toho by se případně mohla cílit i léčba.

Na tiskové konferenci zazněly obavy o budoucnost ústavu. Jak se to týká doktorandů?

Financování z výzkumného záměru nám umožňovalo provádět náročné experimenty a kombinovat metody; i díky tomu vznikl článek, jehož finanční náročnost byla velká. Kombinace různých technik a přístupů je jediná možnost, jak dosáhnout cíle.

Velmi ráda bych tady zůstala, protože jsem na pracovišti velice spokojená, ale otázka, kterou aktuálně hodně řešíme, je, že nevíme, co s námi bude. Vzhledem k tomu, že se bude měnit financování vědy, je naše budoucnost značně nejistá. Jsem z toho poměrně nervózní, protože všichni máme smlouvy do konce roku a nikdo z nás neví, co pak. Signály nejsou prozatím moc pozitivní. Přestože máme velmi dobré publikace, tak nás systém kupodivu hodnotí velmi špatně. V žebříčku nás znevýhodňuje skutečnost, že výzkum se dělá celý u nás a také že autorem není pouze jeden člověk z našeho pracoviště. Body se v takovém případě dělí počtem lidí z pracoviště, kteří se na článku podíleli. V našem případě tedy jsme hodně bití.

Od začátku roku máte k dispozici nový sekvenátor – jak vám ulehčuje práci?

Sekvenování a nalezení mutací je jen začátek. Ze sekvenátoru dostaneme informace o mutacích v daném vzorku, ale poté následuje dlouhá cesta ověřování, že daná mutace je opravdu příčinou nemoci. Byla bych ráda, pokud by se nám podařilo využívat sekvenátor i na sekvenování RNA.

Přemýšlela jste někdy o tom, že byste si nechala sekvenovat vzorek vlastní DNA?

Nedávno jsme o tomto tématu debatovali. Vzhledem k finanční náročnosti to jednak není běžně možné, ale asi bych ani nechtěla. Člověk získá spoustu dat a interpretace je velmi náročná. Mnoho věcí ještě není známo a připadá mi, že vědět o sobě, že nesu mutace v těchto a těchto genech, není to, co bych nutně potřebovala vědět, mohlo by to být dost stresující. Něco jiného je, pokud by měl člověk možnost předejít tomu, aby nemoc propukla, pak je to pro něj hodnotná informace. V rodinách s Kufsovou nemocí, kterou jsme studovali, jsou i malé děti. Ty se v osmnácti mohou rozhodnout, zda chtějí nebo nechtějí podstoupit cílené genetické vyšetření, je to na dětech, a ne rodičích, aby se rozhodly. Ale to je již otázka etická.

Mgr. Lenka Nosková se narodila 4. 8. 1980 ve Vrchlabí. Absolvovala Přírodovědeckou fakultu UK, obor odborná biologie. V rámci postgraduálního studia se v Ústavu dědičných metabolických poruch zabývá vzácnými geneticky podmíněnými nemocemi.