Zrozumieć nowotwór

Jak badania molekularne pomagają dobrać leczenie

FUNDACJA
WIEDZIEĆ WIĘCEJ

Dlaczego warto wiedzieć więcej?

Diagnoza nowotworu to moment, w którym pojawia się wiele pytań i emocji. W takiej sytuacji wiedza może stać się ważnym wsparciem – pomaga zrozumieć chorobę, odzyskać poczucie sprawczości i lepiej współpracować z lekarzem.

Każdy nowotwór jest inny. Dziś medycyna potrafi odczytać jego „genetyczny podpis", czyli sprawdzić, jakie zmiany (mutacje) doprowadziły do jego rozwoju. Dzięki temu często udaje się dobrać leczenie tak, by działało dokładnie tam, gdzie trzeba.

Na tym właśnie polega diagnostyka molekularna.

KAŻDY NOWOTWÓR JEST INNY

Jak powstają nowotwory?

Każdy nowotwór zaczyna się od zmian w genach komórek. Geny to swojego rodzaju instrukcje, które mówią komórkom, jak budować elementy niezbędne do ich prawidłowego funkcjonowania. Czasem w tych instrukcjach pojawia się błąd – mutacja.

Niektóre mutacje dziedziczymy po rodzicach (tzw. **mutacje germinalne**) – są one obecne w każdej komórce naszego ciała i oznaczają zwiększoną predyspozycję do rozwoju nowotworu, ale same w sobie nie powodują jego powstania. Oznacza to, że informacja o podwyższonym ryzyku jest zapisana w naszym materiale genetycznym od urodzenia i towarzyszy nam przez całe życie. Wiedza o takich mutacjach pozwala zastosować odpowiednią profilaktykę, a w przypadku rozwoju choroby – świadomie zaplanować dalsze postępowanie diagnostyczne i terapeutyczne.

Większość mutacji, które analizujemy w onkologii, powstaje pod wpływem środowiska, stylu życia lub zupełnie przypadkowo. To tzw. **mutacje somatyczne**, które występują wyłącznie w komórkach nowotworu, dlatego można je ocenić jedynie w pobranym wycinku guza. To właśnie te zmiany odpowiadają za rozwój i dalsze postępowanie choroby.

Co to jest diagnostyka molekularna i po co się ją wykonuje?

Pierwszym krokiem w diagnozowaniu nowotworów są zazwyczaj badania pobranej tkanki guza. Najpierw specjalista ocenia ją pod mikroskopem (tzw. histopatologia), a następnie wykonuje dodatkowe barwienia określonych białek (immunohistochemia). Te badania pozwalają ustalić, z jakim rodzajem nowotworu mamy do czynienia i czy może on reagować na określone metody leczenia.

Coraz częściej jednak, aby dokładniej zrozumieć charakter choroby i dobrać jak najbardziej skuteczną terapię, konieczna jest bardziej szczegółowa analiza komórek nowotworowych – tzw. diagnostyka molekularna.

DZIĘKI TYM BADANIOM LEKARZE MOGĄ

01 dobrać terapię celowaną, która działa dokładnie na komórki nowotworu z określoną mutacją,

02 uniknąć terapii, które prawdopodobnie nie przyniosą pożądanego efektu,

03 lepiej monitorować przebieg choroby i przewidywać jej dalszy rozwój,

04 ocenić ryzyko wystąpienia podobnych zmian u członków rodziny.

Aby przeprowadzić diagnostykę molekularną, konieczne jest pobranie odpowiedniego materiału do badania. W przypadku oceny **mutacji dziedzicznych (germinalnych)**, które mogą wskazywać na podwyższone ryzyko zachorowania, wykorzystuje się próbkę krwi, ślinę lub wymaz z policzka. Materiał ten zawiera DNA zdrowych komórek, co pozwala ocenić, czy wrodzona predyspozycja może mieć znaczenie dla rozwoju choroby.

Badanie **mutacji somatycznych**, czyli tych, które pojawiają się w ciągu życia i dotyczą wyłącznie DNA komórek nowotworu, wymaga innego rodzaju materiału do badania. Zazwyczaj pobiera się go podczas biopsji lub operacji. Fragment guza trafia następnie do laboratorium, gdzie jest utrwalany w tzw. bloczku parafinowym. Taki bloczek przechowywany jest w zakładzie patomorfologii nawet przez 20 lat i w razie potrzeby może zostać udostępniony do wykonania badań molekularnych.

W niektórych sytuacjach informacje o mutacjach somatycznych można uzyskać bez sięgania po tkankę guza. Niektóre nowotwory uwalniają do krwiobiegu swoje komórki lub fragmenty DNA – tzw. wolnokrążące DNA. W takich przypadkach możliwa jest biopsja płynna, czyli badanie, w którym izoluje się te drobne cząsteczki DNA z krwi, a następnie poddaje analizie genetycznej. Ilość wolnokrążącego DNA różni się w zależności od typu i stopnia zaawansowania nowotworu, dlatego metoda ta nie zawsze może zastąpić tradycyjną biopsję. W wielu sytuacjach jest jednak cennym narzędziem umożliwiającym pogłębioną diagnostykę i monitorowanie przebiegu choroby.

DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA OBEJMUJE ZESTAW NOWOCZESNYCH METOD, KTÓRE POZWALAJĄ PRECYZYJNIE ZBADAĆ ZMIANY GENETYCZNE W KOMÓRKACH NOWOTWOROWYCH.

Terapie celowane – leczenie dopasowane do pacjenta

W przeciwieństwie do chemioterapii, która działa na wszystkie szybko dzielące się komórki, terapia celowana działa precyzyjnie – tylko na komórki zmienione nowotworowo.

Dzięki temu jest często skuteczniejsza i lepiej tolerowana.

Jakie są rodzaje badań molekularnych?

W diagnostyce nowotworów wykorzystuje się różne metody analizy materiału genetycznego. Różnią się one zakresem, czułością i czasem oczekiwania na wynik. Każda z nich ma swoje zastosowanie i ograniczenia, dlatego to lekarz dobiera badanie do typu guza, dostępnego materiału (tkanka / krew) oraz celu klinicznego (dobór leczenia, potwierdzenie konkretnej zmiany, kwalifikacja do badania klinicznego, badanie obciążenia dziedzicznego).

DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA NOWOTWORÓW

Klasyfikacja typu nowotworu

LABORATORIUM PATOMORFOLOGICZNE
Badanie histopatologiczne

Kwalifikacja do terapii

LABORATORIUM PATOMORFOLOGICZNE
Badanie immunohistochemiczne

LABORATORIUM MOLEKULARNE
Badania PCR, Sanger, NGS

Ocena obciążenia dziedzicznego

LABORATORIUM MOLEKULARNE
Badania PCR, Sanger, NGS

WIĘCEJ INFORMACJI ZNAJDZIESZ NA NASZEJ STRONIE FUNDACJAWIEDZIECWIECEJ/ONKOGENETYKA

Przegląd metod wykorzystywanych w diagnostyce molekularnej nowotworów

METODA	PCR / sekwencjonowanie Sangera	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) – Panele genetyczne	Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) – Kompleksowe profilowanie genomowe (CGP)
ZAKRES	Zazwyczaj obejmuje analizę fragmentów 1-5 genów. Umożliwia wykrycie konkretnych, dobrze opisanych mutacji, takich jak EGFR ex19del czy BRAF V600E.	Zakres od jednego do kilkudziesięciu genów.	Pełny profil genetyczny nowotworu obejmujący kilkaset genów oraz dodatkowe sygnatury (np. HRD, MSI/MMR, TMB).
ZASTOSOWANIE	Wykrywa zmiany genetyczne charakterystyczne dla danego typu nowotworu. Może być także używane do potwierdzania obecności znanej, dziedzicznej mutacji u członków rodziny pacjenta, u którego taką zmianę wcześniej wykryto.	Stosowane wtedy, gdy diagnostyka koncentruje się na wybranych genach kluczowych dla danego typu nowotworu (np. panele genetyczne dla raka piersi, raka prostaty czy płuca). Pozwalają one na szybkie i precyzyjne potwierdzenie obecności najczęstszych mutacji w konkretnych genach, które mają bezpośrednie przełożenie na kwalifikację do terapii celowanych. Dzięki temu podejściu możemy zbadać wszystkie kluczowe geny w trakcie jednej analizy.	Stosowane wtedy, gdy potrzebna jest szeroka charakterystyka molekularna guza, np. w nowotworach płuca, jajnika czy jelita grubego – zwłaszcza jeśli ilość dostępnego materiału tkankowego jest ograniczona, a konieczne jest zbadanie wielu genów jednocześnie. Metodę tę wykorzystuje się także w sytuacjach, gdy wyczerpano dotychczasowe opcje terapeutyczne i poszukuje się nowych możliwości leczenia, w nowotworach opornych na leczenie i przy kwalifikacji do badań klinicznych.

NGS UMOŻLIWIA KOMPLEKSOWĄ DIAGNOSTYKĘ MOLEKULARNĄ NOWOTWORU

Badania oparte na NGS analizują jednocześnie wiele genów i sygnatur genomowych, dzięki czemu pozwalają uzyskać pełny obraz zmian molekularnych nowotworu na wczesnym etapie procesu diagnostyczno-terapeutycznego. W przeciwieństwie do diagnostyki schodkowej (kolejno wykonywane badania pojedynczych genów), NGS zużywa mniej materiału biopsyjnego, którego ilość jest często bardzo ograniczona. To zwiększa szanse na uzyskanie kompletnego wyniku i ułatwia dobór najbardziej odpowiedniej terapii.

O czym warto pamiętać przed otrzymaniem wyniku badania molekularnego

WYNIK BADANIA MOŻE DOSTARCZAĆ RÓŻNYCH INFORMACJI

Najczęściej opisuje wykryte mutacje, ich znaczenie dla przebiegu choroby oraz to, czy mogą one otworzyć możliwość zastosowania określonych terapii. Czasem wskazuje także na potrzebę wykonania dodatkowych badań, aby lepiej zrozumieć charakter nowotworu.

NEGATYWNY WYNIK JEST CENNĄ INFORMACJĄ

Negatywny wynik pozwala wykluczyć terapie, które najprawdopodobniej nie przyniosą korzyści i skupić się na innych, bardziej odpowiednich metodach leczenia. To cenna wskazówka dla lekarza.

NIE KAŻDA MUTACJA UMOŻLIWIA LECZENIE CELOWANE

Istnieje wiele zmian genetycznych ważnych w procesie powstawania nowotworu, dla których nie wynaleziono odpowiedniej terapii.

WYNIK NALEŻY INTERPRETOWAĆ INDYWIDUALNIE

Każdy pacjent jest inny, dlatego ostateczne decyzje dotyczące leczenia zależą od wielu czynników, takich jak: stan zdrowia, rodzaj i stopień zaawansowania nowotworu, dotychczasowe terapie oraz wyniki pozostałych badań.

CZASEM POTRZEBNA JEST DODATKOWA KONSULTACJA

Wynik może wymagać omówienia z genetykiem klinicznym – zwłaszcza jeśli dotyczy zmian, które mogą być dziedziczne lub ważne dla zdrowia członków rodziny.

Jak rozmawiać z lekarzem o badaniach?

Warto zapytać lekarza, czy w Twoim przypadku wskazane jest wykonanie badań molekularnych.

MOŻESZ PRZYGOTOWAĆ SOBIE PYTANIA, TAKIE JAK:

- Czy w moim przypadku istnieje prawdopodobieństwo wystąpienia mutacji genetycznej, która pomoże dobrać odpowiednie leczenie?
- Jaki materiał jest potrzebny do badania (bloczek parafinowy/ krew)? Czy konieczna jest biopsja?
- Czy takie badanie jest refundowane, czy dostępne wyłącznie komercyjnie?
- Jak długo trwa oczekiwanie na wynik badania i w jaki sposób zostanie on omówiony?

PO OTRZYMANIU WYNIKÓW WARTO ZAPYTAĆ:

- Czy wykryto zmiany genetyczne umożliwiające leczenie celowane?
- Jakie mam możliwości leczenia w sytuacji, kiedy badanie nie wykryło istotnych zmian?
- Czy wykryte zmiany potencjalnie umożliwiają udział w badaniu klinicznym?
- Czy moja najbliższa rodzina powinna się przebadać pod kątem mutacji dziedzicznych?

Moje pytania do lekarza

Twoja droga od diagnozy do leczenia

Każdy przypadek nowotworu jest inny, ale ścieżka diagnostyczna zwykle wygląda podobnie:

1. Diagnoza histopatologiczna i immunohistochemiczna – potwierdzenie rodzaju nowotworu
2. Badanie molekularne – analiza DNA nowotworu i identyfikacja mutacji
3. Dobór terapii – decyzja lekarza o leczeniu celowanym lub innym odpowiednim schemacie
4. Leczenie i monitorowanie – obserwacja efektów terapii, możliwość modyfikacji leczenia

PODSUMOWANIE

Diagnostyka molekularna pozwala zrozumieć, jak działa Twój nowotwór i jak najlepiej go leczyć.

Każdy wynik to konkretna informacja, która może przełożyć się na skuteczniejsze leczenie.

Świadomy pacjent to partner w terapii – dlatego warto pytać, rozmawiać i wiedzieć więcej.

SŁOWNICZEK POJĘĆ

Biomarker	wskaźnik biologiczny, który pomaga przewidzieć przebieg choroby i dobrać odpowiednią terapię, a także ocenić odpowiedź na leczenie.
Biopsja płynna	badanie DNA nowotworu z próbki krwi. Umożliwia wykrycie fragmentów materiału genetycznego guza krążących we krwi pacjenta.
Diagnostyka histopatologiczna	badanie mikroskopowe fragmentu tkanki pobranej z guza, które pozwala określić rodzaj nowotworu i stopień jego złośliwości.
Diagnostyka molekularna	badania materiału genetycznego nowotworu, które pozwalają lepiej zrozumieć jego przyczyny, dobrać leczenie i monitorować skuteczność terapii.
Gen	fragment DNA kodujący budowę białka i odpowiadający za określone funkcje w organizmie.
Mutacja	zmiana w genie, czyli w „instrukcji" sterującej pracą komórki. Może prowadzić do powstania nieprawidłowego białka i zaburzenia funkcji komórki.
Sygnatura genomowa	zestaw zmian genetycznych występujących w wielu genach jednocześnie.
Terapia celowana	leczenie ukierunkowane na konkretną zmianę genetyczną zidentyfikowaną w komórkach nowotworowych.

ŹRÓDŁA:

- programy lekowe
- „*Wiedzieć znaczy móc!*", Fundacja Wiedzieć Więcej https://fundacjawiedziecwiecej.pl/, dostęp 9 stycznia 2026 r.
- „*Immunohistochemia*", Apollo Hospitals, https://www.apollohospitals.com/pl/diagnostics-investigations/immunohistochemistry, dostęp 20 października 2025 r.
- Kacper Staniszewski, *Badanie PCR – czym jest, kiedy się je wykonuje i jak przebiega?*, Centrum Wiedzy, 24 lutego 2025 r., https://www.alab.pl/centrum-wiedzy/badanie-pcr-czym-jest-kiedy-sie-je-wykonuje-i-jak-przebiega/?srsltid=AfmBOor5wJ_JGmjY0ElSOssYufhCE8Fn8r2cCjVJ2NnLTt_E4TK7DbHQ, dostęp 20 października 2025 r.
- Wiktoria Saleta, *Badanie PCR – na czym polega, jak odczytać wyniki*?, Onkopedia, 27 sierpnia 2025 r., https://onkopedia.pl/wiedza/badanie-pcr-co-to-jest/, dostęp 20 października 2025 r.
- „*Jakie są obecnie stosowane metody badawcze?*", Zbadaj BRCA, https://www.zbadajbrca.pl/informacje-ogolne/jakie-sa-obecnie-stosowane-metody-badawcze/, dostęp 20 października 2025 r.
- „*Dla pacjenta*", Tylko dwa słowa, https://tylkodwaslowa.pl/dla-pacjenta/, dostęp 20 października 2025 r.
- Karolina Wiak, *Sekwencjonowanie nowej generacji w diagnostyce medycznej*, EUROIMMUN DNA, 30 listopada 2023 r., https://www.euroimmundna.pl/sekwencjonowanie-nowej-generacji-w-diagnostyce-medycznej/, dostęp 20 października 2025 r.
- „*Panel kliniczny – badanie techniką NGS*", Oncogene, https://oncogene.pl/badania/panel-kliniczny-badanie-technika-ngs/, dostęp 20 października 2025 r.
- Jarosław Gośliński, *Sekwencjonowanie nowej generacji w onkologii*. Badanie NGS, Zwrotnikraka.pl, 18 stycznia 2022 r., https://www.zwrotnikraka.pl/sekwencjonowanie-nowej-generacji-ngs/, dostęp 20 października 2025 r.
- Dorota Bardzińska, *Czekamy na możliwość wykonywania CGP NGS*, NewsMed.pl, 28 marca 2025 r., https://newsmed.pl/medycyna/onkologia/11972032/czekamy-na-mozliwosc-wykonywania-cgp-ngs.html, dostęp 20 października 2025 r.

POROZMAWIAJ Z NAMI

Gdzie szukać pomocy?

Jeśli potrzebujesz wsparcia lub rzetelnych informacji o chorobach nowotworowych, skontaktuj się z **Fundacją Wiedzieć Więcej:**

tel. **+48 784 559 826**
e-mail: **info@fundacjawiedziecwiecej.pl**
strona www: **fundacjawiedziecwiecej.pl**

Pomagamy pacjentom i ich bliskim:

- zrozumieć znaczenie badań genetycznych (onkogenetyka),
- dobrać właściwe żywienie (onkodietetyka),
- uzyskać wsparcie emocjonalne (psychoonkologia),
- zdobyć rzetelną wiedzę o badaniach genetycznych w profilaktyce i leczeniu chorób nowotworowych.

Każda osoba – niezależnie od etapu choroby – może się do nas zgłosić po informację, wsparcie lub pomoc w zorganizowaniu badań. Jesteśmy tu, by pomóc Ci lepiej zrozumieć chorobę i podjąć świadome decyzje dotyczące leczenia.

FUNDACJA WIEDZIEĆ WIĘCEJ

FOUNDATION MEDICINE | Roche

MC-PL-01344