

---

# The Tegger Foundation

Glostorpsvägen 2, 238 41 Oxie-Malmö, Tel. +46 40 – 469 290

---

## TEGGER STIPENDIAT 2011 – Åsa Ehlen

### Karakterisering av BRCA2 mutationer identifierade i högrisk bröstcancer patienter

Bröstcancer är den vanligaste tumörsjukdomen hos kvinnor i västvärlden, i Sverige drabbas var tionde kvinna någon gång under sin livstid av sjukdomen. Risken att utveckla bröstcancer kan dock vara betydligt större beroende på ärftliga faktorer, medfödda genförändringar i *BRCA1* och *BRCA2* är kända riskfaktorer. Kvinnor med ärftliga *BRCA2* mutationer har en malignitetrisk på 60-80 % för bröstcancer. Det är idag fortfarande okänt varför ärftliga mutationer i *BRCA2* genen företrädesvis orsakar tumörer i bröst- och äggstocksvävnad.

Skador och förändringar i arvsmassan kan leda till ohämmad celledelning, ett kännetecken för cancer. För att undvika genetisk instabilitet har cellen har ett väl utvecklat försvarssystem som upptäcker och lagar DNA-skador. En central spelare i detta försvar är *BRCA2* proteinet vars främsta uppgift är att reparera DNA vid dubbelsträngsbrott. Celler med nedsatt *BRCA2* aktivitet har en sänkt toleransnivå för toxiska substanser som till exempel UV ljus. Flera hundratals olika *BRCA2* förändringar har blivit identifierade i högriskindivider, det vill säga i friska familjemedlemmar med en stark familjehistoria av bröst- och äggstockscancer. Den kliniska betydelsen av majoriteten av dessa mutationer är idag dock fortfarande okänd och ytterligare studier krävs för att fastställa hur dessa genförändringar påverkar *BRCA2* proteinets aktivitet och huruvida de kan bidra till tumöruppkomst. Hos Dr Carreira på Institut Curie kommer jag att studera *BRCA2* mutationer och kategorisera dessa utifrån deras påverkan på *BRCA2* aktivitet. Syftet med studien är att kartlägga vilka *BRCA2* mutationer som har potential att driva tumörtillväxt. Ett ökat kunnande om *BRCA2* proteinet och dess betydelse i tumörtillväxt har potential för att öppna upp för nya anti-cancer strategier, särskilt för familjär bröst- och äggstockscancer.

### Personligt

Jag är född och uppväxt i kyrkbyn Stora Harrie utanför Kävlinge. Efter naturvetenskaplig linje på Katedralskolan i Lund gjorde jag en kort visit på sociologiska institutionen för att bli övertygad om att mitt stora intresse låg i de naturvetenskapliga ämnena, främst kemi. Det blev till slut fem år på Lunds Tekniska Högskola och kemiteknikprogrammet för att 2005 ta civilingenjörsexamen. Mitt stora intresse för biokemi väcktes under det fjärde året på LTH vilket ledde till ett års utbytesstudier vid University of California, San Diego, för att studera mer biologi och biokemi. Under mitt examensarbete hos professor Hunter på Salk Institute, San Diego, studerade jag hur jästceller reparerar olika typer av DNA-skada. Det var under min tid i San Diego som mitt stora intresse för cancerforskning väcktes och jag fortsatte med doktorandstudier hos professor Karin Jirström på Universitetssjukhuset i Malmö där jag studerade biomarkörer för äggstockscancer. Jag disputerade tidigare i år och har nu, tack vara Teggerstipendiet fått möjlighet att fortsätta forska vid ett av Europas främsta cancerinstitut, Institut Curie i Paris.

### Kontakt

Åsa Ehlén

Center för Molekylär Patologi // Skånes Universitetssjukhus i Malmö// Ingång 78, plan 2  
205 02 Malmö // Telefon: 0708-788903, 040-337756, E-mail: asa.ehlen@med.lu.se