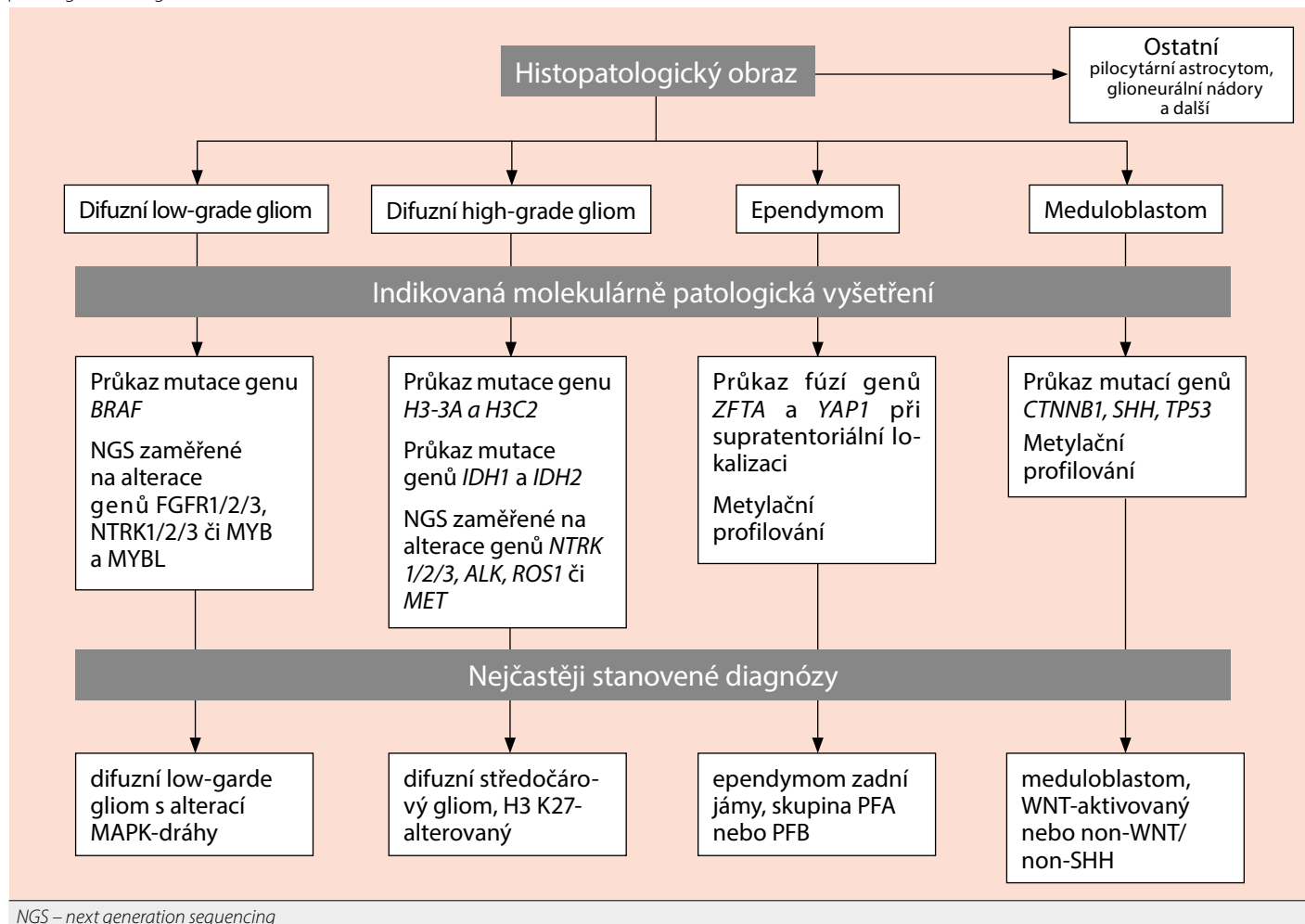


Obř. 1. Schéma znázorňuje nejčastější pediatrické nádory CNS a postup při jejich molekulárně patologickém vyšetřování navazujícím na úvodní histopatologickou diagnostiku



NGS – next generation sequencing

ně dlouho známé jednotky jako například pilocytární astrocytom, subependymální obrovskobuněčný astrocytom či pleomorfni xanthoastrocytom.

Základní přehled nejčastěji diagnostikovaných nádorů CNS dětského věku a přístup k indikaci molekulárně patologických metod při jejich vyšetřování je shrnut ve schématu na obrázku 1.

Pediatrické difuzní high-grade gliomy

Skupina difuzních high-grade gliomů pediatrického typu zahrnuje čtyři nádory. Jediný z nich, který je až na drobnou úpravu názvu znám již z předchozí klasifikace, je *difuzní středočárový gliom, H3 K27-alterovaný*. Jedná se o nádor s nepříznivou prognózou, který je klasifikovaný jako CNS WHO grade 4, a to i tehdy, když morfoloicky nevykazuje jednoznačné high-grade rysy, ale molekulárně patologické vyšetření potvrdí charakteristické změny.

Prvním z nově definovaných typů nádorů je *difuzní hemisférický gliom, H3 G34-mutovaný*. Typicky postihuje adolescenty a mladé dospělé. Vzhledem k tomu, že může mít histopatologické rysy stejné jako glioblastom či astrocytom, měly by se nádory s touto morfoloíí u mladých dospělých podrobně molekulárně biologicky vyšetřit, aby se jasně rozlišilo, zda se jedná o adultní, nebo o pediatrický typ gliomu.

Dalším ze skupiny pediatrických difuzních high-grade gliomů je *difuzní gliom infantního typu*, který se obvykle prezentuje jako obrovská hemisferální masa u novorozenců nebo kojenců. Charakteristické pro tento nádor jsou potenciálně terapeuticky cílitelné fúze genů *NTRK1/2/3*, *ALK*, *ROS1* nebo *MET*.

Posledním z této nové skupiny nádorů je *difuzní high-grade gliom pediatrického typu, H3-wildtype a IDH-wildtype*. I přes možnou morfoloickou podobnost WHO doporučuje neoznačovat žádný nádor ze skupiny pedia-

trických difuzních high-grade gliomů termínem „glioblastom“ ani „pediatrický glioblastom“ (Jirásek et al., 2022).

Pediatrické difuzní low-grade gliomy

Rovněž tato skupina nádorů obsahuje čtyři jednotky. Tři byly nově definovány, a to *difuzní astrocytom, MYB- či MYBL-alterovaný, polymorfni low-grade neuroepiteliální tumor mladých (PLNTY)* a *difuzní low-grade gliom s alterací MAPK-dráhy*. Nádozem známým již z předchozí klasifikace je *angiocentrický gliom*. Morfoloické rysy pediatrických difuzních low-grade gliomů se zčásti překrývají, a proto je molekulárně patologické vyšetření v jejich diagnostice nezbytné. *Difuzní low-grade gliom s alterací MAPK-dráhy* často mívá mutaci *BRAF V600E*, ale také fúze a další změny genů ze skupiny *FGFR1/2/3* či *NTRK1/2/3*. Znalost konkrétní alterace je klíčová pro volbu cílené biologické léčby (Lassaletta et al., 2017).