

Současné standardy molekulárně-patologického testování nádorů centrálního nervového systému

doc. RNDr. Markéta Kalinová, Ph.D.^{1,2}, Mgr. Tereza Valterová^{1,2}, prof. MUDr. Radoslav Matěj, Ph.D.^{1,3,4}

¹Ústav patologie 3. LF UK a FNKV, Praha

²Centrální laboratoře FNKV, Laboratoř genomické medicíny, Praha

³Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a FTN, Praha

⁴Ústav patologie 1. LF UK a VFN, Praha

Standardy molekulárně-patologického testování se s pátým vydáním WHO klasifikace nádorů centrálního nervového systému razantně mění. Významnou změnou je zapojení molekulárně genetického testování a využívání komplexního přístupu v diagnostice. Některé typy nádorů pro své správné zařazení vyžadují vyšetření molekulárního profilu. Nejčastěji jde o vyšetření jednonukleotidových mutací, delecí a kodelecí, fúzí, případně metylací. Molekulární metody rozšiřují diagnostické spektrum založené na histopatologickém a imunohistochemickém zhodnocení. Využívají se molekulární metody, jako je PCR, Sangerovo sekvenování, I-FISH, MLPA a/nebo NGS. Zcela zásadní je pro diagnostiku úzká spolupráce vyšetřujícího neuropatologa, molekulárního genetika a neuroonkologa, bez níž může dojít nesprávně užitými postupy k významnému poškození pacienta.

Klíčová slova: nádory CNS, WHO klasifikace, molekulární patologie.

Current standards for molecular pathological testing of central nervous system tumours

The standards of molecular-pathological testing are transforming with the fifth edition of the WHO classification of central nervous system tumors. A significant change involves incorporating molecular genetic testing and adopting a comprehensive diagnostic approach. Certain tumors require examining the molecular profile for accurate classification, typically analyzing single nucleotide variants, deletions, codeletions, fusions, or methylation. Molecular methods extend the diagnostic spectrum beyond histopathological and immunohistochemical assessments, using techniques like PCR, Sanger sequencing, I-FISH, MLPA, and/or NGS. Collaboration among neuropathologists, molecular geneticists, and neurooncologists is crucial for accurate diagnosis and preventing potential harm to patients.

Key words: CNS Tumors, WHO classification, molecular pathology.

Současné standardy molekulárně-patologického testování nádorů centrálního nervového systému (CNS) se opírají o nejnovější páté vydání WHO klasifikace nádorů CNS (WHO Classification of Tumours Editorial Board, 2021). Významnou změnou oproti předchozímu vydání je zapojení molekulárního profilování nádorů. V současné době standardní vyšetření vzorku zahrnuje základní diagnostické

přístupy založené na mikromorfologii, imunohistochemii a nově integruje metody molekulární využívající analýzu nukleových kyselin přímo do diferencially diagnostického procesu. Molekulární změny mají nejen diagnostický, ale i prognostický a prediktivní význam pro následnou cílenou terapii (Louis et al., 2021).

Pro komplexní diagnostiku nádorů CNS je zapotřebí v první řadě histopatologické

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(4):282-286

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.016>

Článek přijat redakcí: 9. 1. 2024

Článek přijat k publikaci: 4. 3. 2024

doc. RNDr. Markéta Kalinová, Ph.D.

marketa.kalinova@fnkv.cz