The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

January 14, 2016 Vol. 374 No. 2

Genomická analýza papilárních karcinomů ledvin

V současné době se stále více využívá genomických analýz k ozřejmení rozdílů, původů i možné léčby jednotlivých typů karcinomů.
Tento text přináší pohled na papilární rakovinu ledvin, u níž jsou rozlišovány dva subtypy, které se liší histologicky i klinicky. Typ I je často multifokální s papilami a tubulárními strukturami, které jsou kryty malými buňkami s bazofilní cytoplazmou, malými uniformními oválnými jádry; typ II je heterogennější, papily jsou kryty velkými buňkami s eozinofilní cytoplazmou, velkými sférickými jádry…
Celo-exomovým sekvenováním bylo prověřeno 161 vzorků, 75 typ I, 60 typ II, 26 neklasifikovatelné. Oba typy nádorů se liší nejen histologicky, ale také geneticky. Typ II je dokonce možný dále dělit do 3 subtypů. Pro typ I je charakteristická alterace MET, zatímco pro typ II je to umlčení CDKN2A, mutace SETD2, fúze TFE3 a zvýšená exprese dráhy NRF2-ARE. Metylace CpG ostrovů (CIMP) byla zvýšená u jedné subskupiny typu II papilárních renálních karcinomů a je spojená s nízkou mírou přežití a mutací v genu pro fumarát hydratázu.
Tato studie tedy potvrzuje, že se jednotlivé typy papilárních karcinomů liší klinicky i biologicky. Identifikace alterovaných genů a signálních cest umožňuje lépe pochopit molekulární základ tohoto typu karcinomů, lépe je klasifikovat dle genotypu a fenotypu, což pak bude možné využít pro vylepšení a zefektivnění léčebných postupů.

Comprehensive Molecular Characterization of Papillary Renal-Cell Carcinoma
NEJM, Vol. 374 No. 2, 14 January 2016

Top Articles:

- Weight Loss and Health Status 3 Years after Bariatric Surgery in Adolescents
- Intensified Antituberculosis Therapy in Adults with Tuberculous Meningitis
- Future of Long-Term Care and the Expanding Role of Medicaid Managed Care