

Význam genetického vyšetření u meningeomů

Jana Žmolíková¹, Patricie Delongová², Marika Wozniaková², Irena Urbanovská¹, Sylva Pitronová¹, Radim Lipina², Štefan Reguli², Jakub Cvek², Petra Heranová¹, Nina Štrossová¹, Lenka Schreiberová¹, Romana Skalíková¹, Magdalena Uvírová¹

¹CGB laboratoř a.s. Ostrava; ²FN Ostrava

Úvod: Meningeomy patří mezi primární nádory CNS pocházející z meningoteliálních buněk arachnoidey. Obvykle mají benigní povahu s extraaxiálním růstem a svým biologickým chováním pacienta přímo neohrožují. Výjimku tvoří atypické a anaplastické meningeomy, které vykazují agresivnější chování, vyznačují se rychlým růstem, infiltrací okolních tkání, recidivami a vzácně i metastázami.

Cíle: Identifikované genetické změny mohou pomoci správně meningeomy klasifikovat a tím pomoci nastavit efektivní léčbu nebo případně častější sledování pacienta.

Metodika: V letech 2007-2021 bylo vyšetřeno 324 pacientů s meningeomem, 224 žen a 100 mužů, průměrný věk při diagnóze byl 56,8 let, medián 59,5 let. Vzorky byly vyšetřeny metodou FISH na řezech z parafinových bloků nebo na otiskových preparátech. Použity byly FISH sondy ON 1q21 / SRD (1p36) Leica BIOSYSTEMS, IGH Break Apart FISH Probe Kit CytoTest Inc., BCR-ABL1 Fusion/Translocation FISH Probe Kit CytoTest.

Výsledky: Metodou FISH byly hodnoceny chromozomové aberace, které jsou u meningeomů dle literatury spjaty s vyšším rizikem recurence a progresu nádoru – delece chromozomové oblasti 22q, 1p36 a monozomie chromozomu 14. Delece 22q byla identifikována celkem u 250 vzorků (77,2 %). Jako samostatná genetická aberace se vyskytovala u 105 vzorků (32,4 %), kde převažovaly meningeomy grade 1 (99 vzorků grade 1, 6 vzorků grade 2). Delece 22q spolu s další genetickou změnou (delece 1p36 nebo monozomií chromozomu 14) byla nalezena u 52 (16,1 %) vzorků meningeomů gradů 1 i 2. Kombinace delece 22q, delece 1p36 a monozomie 14 byla identifikována celkem v 71 vzorcích (21,9 %) - u 34 meningeomů gradu 2 (10,5 %), 5 meningeomů gradu 3 (1,5 %), ale také u 32 (9,9 %) meningeomů grade 1.

Závěr: Přestože meningeomy obecně patří k nádorům s benigním charakterem a pomalým růstem, určitá skupina meningeomů vykazuje vyšší riziko recidivy a progresu v malignější formy. Většinou se jedná o WHO CNS meningomy gradů 2 a 3, ale i u gradu 1 se v literatuře uvádí riziko recurence 7-25 %. Genetické změny tak mohou pomoci vytipovat rizikové pacienty a zajistit jim adekvátní monitoring a případně možnost radioterapie, resp. radiochirurgie.