



Možnosti neinvazivní detekce uroteliálního karcinomu na základě průkazu TERT genové mutace v cytologii moči.



Pitra T.1, Pivovarová K.2, Vaněček T.2, Alaghebandan R.3, Gomolčáková B.2, Ondič O.2, Pecková K.2, Rotterová P.2, Hora M.1, Michal M.2, and Hes O.1, 4

1 Urologická klinika, Fakultní nemocnice Plzeň, Univerzita Karlova, Lékařská fakulta v Plzni

2 Šiklův ústav patologie, Fakultní nemocnice Plzeň, Univerzita Karlova, Lékařská fakulta v Plzni

3 Department of Pathology, Faculty of Medicine, University of British Columbia, Royal Columbian Hospital, Vancouver, BC, Canada

4 Biomedicínské centrum, Univerzita Karlova, Lékařská fakulta v Plzni

Úvod: Ambulantní rigidní/flexibilní cystoskopie stále zůstává standardní metodou při dispenzarizaci pacientů s uroteliálním karcinomem (UK) močového měchýře. Stále se ale jedná o invazivní metodu, kterou ne všichni pacienti dobře tolerují. Proto se v současnosti stále hledá neinvazivní, spolehlivá metoda dispenzarizace. Dle recentně publikovaných prací byl potvrzen výskyt *TERT* genové mutace u vysokého počtu UK. Cílem naší práce bylo zjistit senzitivitu detekce *TERT* genové mutace při detekci UK v materiálu získaném z cytologie moči s využitím tzv. liquid based cytology (LBC), ve srovnání s materiálem získaným při transuretrální resekcí tumoru močového měchýře (konvenční materiál k histologickému vyšetření zpracovaný metodou parafínových bloků - FFPE).

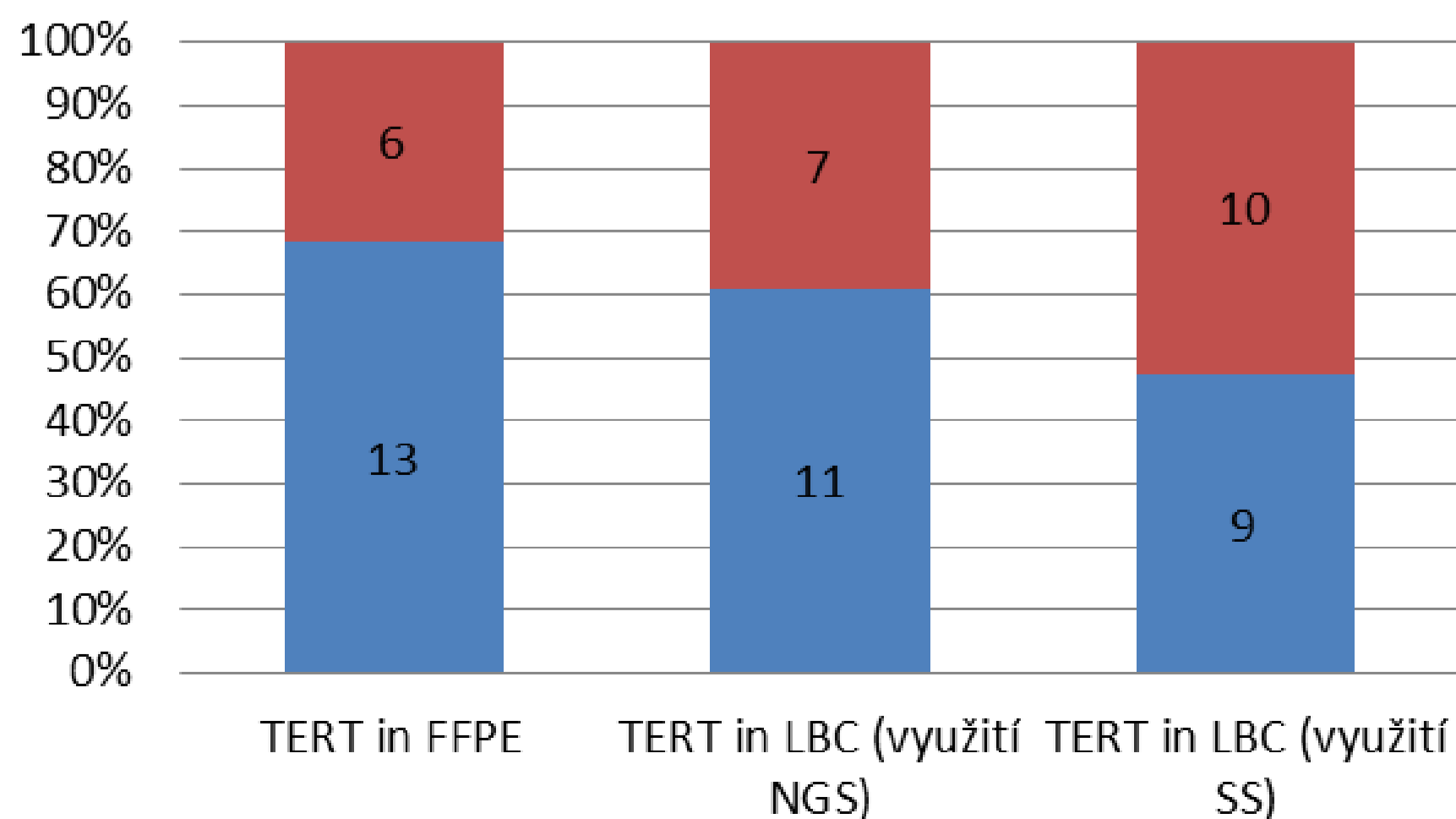
Materiál a metody: Cytologie moči byla odebrána u 29 pacientů před plánovanou transuretrální resekcí tumoru (TUR) močového měchýře a fixována pomocí LBC. Materiál získaný během TUR byl zpracován a následně byly, jak cytologie moči, tak materiál z TUR podrobeny analýze k detekci *TERT* genové mutace s využitím metod Sangerovského sekvenování (SS) a sekvenování nové generace (NGS).

Výsledky: SS detekovalo *TERT* mutaci v 17/29 vzorků LBC, ve 4 případech se slabou pozitivitou. NGS bylo provedeno u 28 vzorků LBC, s pozitivitou v 19 případech. SS bylo provedeno u všech 29 vzorků získaných při TUR, mutace *TERT* byla nalezena v 21 případech.

Závěr: Ne všechny UK jsou pozitivní při průkazu *TERT* promotorové mutace (v naší studii byla *TERT* mutace prokázána u 72% UK) a negativní výsledek tedy samozřejmě nevylučuje možnou přítomnost UK u pacienta. V této studii jsme srovnávali výsledky SS ve FFPE s výsledky NGS v LBC materiálu (NGS má vyšší senzitivitu než SS u LBC). Shodu u těchto 2 rozdílných typů materiálů jsme získali až v 95% případů. Dle výsledků naší studie lze tedy říci, že u tumorů s již dříve prokázanou *TERT* mutací v FFPE, může být průkaz *TERT* mutace v LBC materiálu využit jako neinvazivní metoda dispenzarizace pacientů s recidivou. Dále pak lze na podkladě našich výsledků konstatovat, že 100% shodu jsme získali při vyšetření materiálu od pacientů s high grade UK, naopak shoda u pacientů s low grade lézí byla více variabilní.

Low grade uroteliální karcinom

■ TERT pozitivní případy ■ TERT negativní případy



High grade uroteliální karcinom

■ TERT pozitivní případy ■ TERT negativní případy

