

Abstrakt

Molekulární genetiky se stala základní součástí diagnostických a prognostických metod v onkologii solidních nádorů. Pro tuto studii byl vybrán karcinom prsu - jeden ze zástupců lidských solidních nádorů, který je nejběžnější malignitou u žen. Karcinom prsu byl vyšetřován metodou imunohistochemickou (IHC), fluorescenční in situ hybridizací (FISH) a komparativní genomovou hybridizací (CGH).

Trastuzumab (Herceptin) je základním kamenem molekulárně biologické léčby rakoviny prsu u žen s HER2/NEU genovou amplifikací. Přesné stanovení HER2 statusu je rozhodující k identifikaci pacientů, kteří budou mít prospěch z terapie založené na trastuzumabu. HER2/NEU genová amplifikace a overexprese byla hodnocena pomocí metod IHC a FISH. Prvním cílem této studie bylo porovnat výsledky HER2/NEU genové amplifikace získané metodami IHC a FISH u pacientek s karcinomem prsu. Metoda IHC byla provedena za použití diagnostického kitu HercepTest firmy DAKO Cytomation (Dánsko) a FISH při použití PathVysion Probe kitu firmy Abbott-Vysis (USA). Celkem 213 (10,56%) z 2017 pacientek bylo IHC pozitivních. Naše výsledky indikují, že vysoká úroveň overexprese (3+) a normální HER2/NEU exprese (0, 1+) u karcinomu prsu může být spolehlivě odlišena pomocí FISH a IHC. Nicméně hraniční výsledky, speciálně 2+ IHC, by měly být interpretovány s obezřetností za použití IHC i FISH se standardizovaným postupem.

Druhým cílem bylo zhodnocení použití CGH ke screeningu kvantitativních změn (ztráty a zisky DNA) karcinomu prsu. Invazivní karcinomy prsu jsou charakterizovány komplexním vzorem chromosomálních alterací. Získali jsme úspěšné výsledky u 15 ze 17 případů. Nejčastějšími kvantitativními změnami DNA byly zisky na 1q, 4q a 8q a ztráty na 1p, 16q, 17p, 19 a 22. Lze tedy konstatovat, že CGH technika reprezentuje specifický nástroj pro celogenomový screening chromosomálních abnormalit u lidských solidních nádorů.