

Abstrakt k disertační práci

Molekulárně-genetická analýza karcinomů štítné žlázy, V. Sýkorová

Úvod: Nádory štítné žlázy představují více než 90% endokrinních tumorů a jejich incidence, především papilárního karcinomu, se v České republice neustále zvyšuje. Je známo několik genetických příčin, ale jejich vliv na fenotyp je stále kontroverzní.

Cíle: Studium genetických příčin (*RET/PTC*, *BRAF* a *RAS* alterací) a polymorfismů v *RET* genu u nádorů štítné žlázy (především *PTC*) a korelace genotypu s fenotypem.

Soubor a metody: Celkem bylo analyzováno 234 *PTC* tkání, 8 špatně diferencovaných karcinomů, 3 anaplastické karcinomy, 23 medulárních karcinomů, 6 folikulárních karcinomů a jeden folikulární adenom. Pro analýzu byly použity vzorky zamražených čerstvých tkání, biopsií tenkou jehlou a parafinových bločků od pacientů s nádory štítné žlázy a vzorky krve od zdravých kontrol. Expres *RET/PTC* přeskupení byla detekována na agarozovém gelu, *RET* polymorfismy byly analyzovány pomocí specifických TaqMan sond. Detekce mutací v *BRAF* genu a třech *RAS* genech byla provedena přímou sekvenací. Zjištěné alterace byly korelovány s klinicko-patologickými parametry.

Výsledky: Zjistili jsme, že některé polymorfismy v *RET* genu asociují se vznikem *RET/PTC* přeskupení u *PTC* a prokázali jsme, že *BRAF* mutace koreluje s větší agresivitou tumoru. V *RAS* genech jsme našli několik genetických změn.

Závěr: Studie přinesla důležité výsledky, které by v budoucnu mohly pomoci při diagnóze a predikci onemocnění.

Práce byla podpořena grantem IGA MH CR NR/9165–3.