

téma: štítná žláza

sekce: Lékařská sekce

forma prezentace: ústní prezentace

vlo.il: Mgr. Vlasta Sýkorová, Ph.D.

Genetické vyšetření z biopsií tenkou jehlou u pacientů s onemocněním štítné žlázy

autoři: Vlasta Sýkorová¹, Jitka Moravcová¹, Eliška Václavíková¹, Barbora Peková¹, Šárka Dvořáková¹, Josef Včelák¹, Tereza Grimmichová¹, Petra Pačesová¹, Zdeněk Novák¹, Jan Jiskra², Běla Bendlová¹

¹ *Endokrinologický ústav, Praha*

² *III. interní klinika – klinika endokrinologie a metabolismu, Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a I. lékařské fakulty Univerzity Karlovy*

Úvod: Aspirační biopsie tenkou jehlou (FNAB) je nezbytným diagnostickým nástrojem u sonograficky suspektních uzlů s následným cytologickým zhodnocením a zařazením do některé z šesti kategorií Bethesda System for Reporting Thyroid Cytopathology s různým rizikem malignity. Ovšem 15–30 % vzorků je zařazeno do neurčitých kategorií 3–5. V těchto kategoriích je dle doporučení Evropské tyreoidální společnosti z roku 2017 doporučeno využít molekulárně genetických markerů, které mohou sloužit nejen ke zpřesnění diagnózy u cytologicky nejasných nálezů, ale i k určení rozsahu operace a stanovení prognózy onemocnění. Naším cílem bylo zavést genetickou analýzu hlavních genů ve vzorcích FNAB. Metodika: Od roku 2017 jsme geneticky vyšetřili celkem 544 vzorků pacientů s onemocněním štítné žlázy. Zavedli jsme postup, při kterém u všech suspektních vzorků vyšetřujeme nejprve přítomnost mutace V600E v genu BRAF pomocí alelicky specifické Real Time PCR. Dle přítomnosti či nepřítomnosti BRAF mutace a cytologického zhodnocení pokračujeme s detekcí mutací v genu TERT pomocí kapilární sekvenace nebo analýzou dalších genů pomocí masivně paralelního sekvenování s využitím Thyro-ID panelu. U vzorků suspektních z MTC vyšetřujeme mutace v genu RET.

Výsledky: Mutace v genu BRAF, které jsou nejčastějšími mutacemi u papilárního karcinomu, byly detekovány celkem u 66 pacientů, RAS mutace u 19 pacientů, RET mutace u 2 vzorků suspektních z MTC, u 13 pacientů bylo detekováno přeskupení (7 RET/PTC1 a 6 ETV6/NTRK3) a u 11 pacientů mutace v genu TERT. Z vyšetřených pacientů jich 121 podstoupilo operaci, na jejichž základě byla u vyšetřovacího postupu stanovena senzitivita (86 %), specificita (81 %), prediktivní hodnota pozitivního testu (86 %) a prediktivní hodnota negativního testu (81 %).

Závěr: U pacientů s onemocněním štítné žlázy byla úspěšně zavedena genetická analýza z aspiračních biopsií tenkou jehlou, která se v Endokrinologickém ústavu stala již rutinní součástí vyšetření. Přispívá nejen k diagnóze, ale i k prognóze onemocnění. Zatímco BRAF,

RET a TERT mutace jsou u FNAB spojeny s téměř 100% rizikem malignity, s agresivnějším chováním nádoru, horší prognózou a dle doporučení společnosti ETA z roku 2017 je u nich doporučována TTE a zvážení profylaktické disekce uzlin, u detekovaných mutací v RAS genech je riziko malignity nižší a je doporučována spíše lobektomie.
Podpořeno projekty AZV 16-32665A a MZČR RVO EÚ 00023761.