

Role genetických testů při rozhodování o léčbě nádorů ledvin

MUDr. Robert Novák, MUDr. Jana Katolická, Ph.D.

Onkologicko-chirurgické oddělení Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně

Renální karcinom je histologicky diverzní onemocnění s variabilním a často nepředvídatelným chováním. Profilování genové exprese se jeví jako slibná technika k upřesnění diagnózy a stadiu renálního karcinomu a též k přesnějšímu zacílení léčby (1).

Klíčová slova: renální karcinom, genová exprese, prognóza, imunoterapie, check-point inhibitory.

Role of genetic testing at the deciding about the treatment of the kidney tumors

Renal cell carcinoma (RCC) is a histologically diverse disease, with variable and often unpredictable clinical behavior. Gene expression profiling is a promising technique for refining the diagnosis and staging of RCC, as well as for highlighting potential therapeutic targets (1).

Key words: renal cell carcinoma, gene expression, prognosis, immunotherapy, check-points inhibitors.

Úvod do problematiky

Genetické testování je definováno jako laboratorní analýza nukleových kyselin (DNA, RNA) a jejich produktů.

Rozlišujeme:

- 1) genetické testování germinálního genomu v rodinách za účelem diagnostiky, predikce vzniku a přenašečství geneticky podmíněných onemocnění, dále ke stanovení vrozené predispozice k odlišné reakci na určitý typ léčby (farmakogenomika),
- 2) genetické testování somatického genomu v rámci diagnostiky, stanovení prognózy, monitorování průběhu a personalizaci terapie onemocnění konkrétního jedince.

U onkologicky nemocných je široce využíváno testování somatického genomu za všemi výše uvedenými účely a testování germinálního genomu ve farmakogenomických aplikacích. Testování variant germinálního genomu vedoucích k predispozici k hereditárním nádorovým syndromům u nemoc-

ných a jejich zdravých příbuzných, stejně jako související přenašečství zůstává doménou lékařské genetiky a vždy by mělo být spojeno s odpovídajícím genetickým poradenstvím.

Testování genomových variant probíhá na úrovni chromozomových vad, chromozomů a jejich částí (cytogenetika, molekulární cytogenetika až po sekvenční varianty a poruchy počtu kopií nukleotidových bází v molekule nukleové kyseliny (molekulární genetiky)) (2).

Prognóza karcinomu ledviny záleží na individuálním chování nádoru, které má široký rozptyl od agresivně probíhajících případů až po indolentní stavy s minimální progresí a neovlivňující délku života nemocného. V poslední době bylo do léčby zavedeno několik přípravků cílených na angiogenezi a signální transdukcii, a nejnověji protinádorová imunoterapie zaměřená na ovlivnění imunitních kontrolních bodů. Úspěch cílené bioterapie i imunoterapie závisí na schopnosti lékařů vybrat pacienty, kteří mají největší pravděpodobnost odpovědi na terapii, a předejít

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethics approval and consent to participate:

The authors attest that their study is in compliance with human studies committees and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the Food and Drug Administration guidelines, including patient consent where appropriate. The authors also declare that their paper is in accordance with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018.

Conflict of interest and financial disclosures:

None.

Consent for publication:

None.

Author's contributions:

None.

Cit. zkr: **Urol. praxi.** 2025;26(1):40-45
<https://doi.org/10.36290/uro.2025.023>

Článek přijat redakcí: 1. 10. 2024

Článek přijat k tisku: 1. 11. 2024

MUDr. Robert Novák

robert.novak@fnusa.cz