

Streszczenie

Wstęp

Glejaki są najczęstszymi pierwotnymi nowotworami ośrodkowego układu nerwowego, cechującymi się dużą heterogennością histologiczną i genetyczną. W ostatnich latach profilowanie genetyczne odgrywa coraz większą rolę w diagnostyce i klasyfikacji tych nowotworów, umożliwiając bardziej precyzyjne prognozowanie przebiegu choroby i dobór terapii. Jednak pełna analiza molekularna wymaga materiału tkankowego, który można uzyskać poprzez biopsję lub operację neurochirurgiczną. Procedury te mogą być ryzykowne, a w niektórych przypadkach niemożliwe do przeprowadzenia. Tymczasem rezonans magnetyczny (MRI) jest standardową nieinwazyjną procedurą wykonywaną u wszystkich pacjentów z podejrzeniem glejaka, a jego zaawansowane techniki, takie jak perfuzyjne MRI (DSC-MRI) i obrazowanie dyfuzji (DWI/ADC), mogą dostarczać informacji przydatnych do przewidywania cech molekularnych. Identyfikacja korelacji między parametrami MRI a mutacjami genetycznymi stanowi obiecującą metodę wspierającą wczesną diagnostykę i personalizację leczenia.

Cel badań

Celem pracy była ocena przydatności parametrów obrazowych MRI do przewidywania cech genetycznych glejaków, w szczególności mutacji *IDH1*, metylacji *MGMT*, amplifikacji *EGFR*, delecji *CDKN2A* i obecności wariantu patogenicznego *TERT*.

Metodyka

Analizie poddano wyniki trzech publikacji, w których oceniano korelacje między wartościami parametrów perfuzyjnych i dyfuzyjnych MRI a statusem molekularnym glejaków. W badaniach wykorzystano DSC-MRI do oceny perfuzji oraz DWI/ADC do analizy gęstości komórkowej nowotworów. Wyniki MRI porównano z danymi histopatologicznymi i genetycznymi uzyskanymi na podstawie badań tkankowych.

Wyniki

Zaobserwowano istotne zależności między parametrami obrazowymi a cechami molekularnymi glejaków. Glejaki IDH1-wildtype charakteryzowały się wyższymi wartościami rCBV i rCBF oraz niższymi wartościami ADC, co wskazuje na większą gęstość komórkową i intensywną angiogenezę. Mutacja *IDH1* oraz metylacja *MGMT* były związane z niższymi wartościami perfuzyjnymi i wyższym ADC. Natomiast amplifikacja *EGFR* i delecja *CDKN2A* wiązały się z intensywnym unaczynieniem guza, wyższą perfuzją i niższą wartością ADC. Patogeniczny wariant *TERT* korelował z niższymi wartościami współczynnika dyfuzji i silnym wzmocnieniem kontrastowym, co sugeruje jego rolę w agresywnym fenotypie nowotworu.

Wnioski

Zaawansowane techniki MRI mogą stanowić cenne narzędzie w nieinwazyjnej ocenie cech molekularnych glejaków. Korelacja między parametrami perfuzji i dyfuzji a profilem genetycznym nowotworu wskazuje na możliwość wykorzystania MRI jako metody wspierającej wczesną diagnostykę i personalizację leczenia pacjentów. W przyszłości dalsze badania nad radiogenomiką mogą umożliwić jeszcze dokładniejsze przewidywanie mutacji genetycznych na podstawie obrazowania, co mogłoby zredukować potrzebę inwazyjnych procedur diagnostycznych.