

Okolo 1100-1200 dzieci z chorobą nowotworową diagnozowanych jest rocznie w Polsce. W czasie ostatnich dwudziestu lat nastąpiło niestety zahamowanie postępu w leczeniu guzów litych, w przeciwieństwie do białaczek, wskutek dalszej niemożności zastosowania coraz to agresywniejszej terapii.

Przedmiotem badań proponowanego projektu są agresywne guzy mózgu u dzieci będące szczególnym wyzwaniem klinicznym w onkologii dziecięcej gdyż pomimo znacznego postępu w leczeniu nie udaje się wyleczyć znacznego odsetka pacjentów. Kryteria diagnostyczne i rokownicze opierają się jak dotąd przede wszystkim na takich czynnikach klinicznych jak obecność przerzutów, wiek pacjenta i innych oraz na kryteriach patomorfologicznych, czyli na obrazie tkanki guza pod mikroskopem. Niestety nie są brane pod uwagę ostatnie odkrycia w dziedzinie biologii molekularnej. Dlatego celem naszych badań jest wprowadzenie nowej klasyfikacji guzów mózgu u dzieci opartej na analizie procesów zachodzących w komórkach nowotworowych, które są odzwierciedlone w poziomie funkcjonowaniu szeregu genów. W rezultacie proponowanych analiz planujemy zaprojektowanie i ocenę nowej, unikalnej wielogenowej sygnatury czyli zestawu genów, która może znaleźć praktyczne zastosowanie w neuro-onkologii dziecięcej.

Proponowane badania oparte będą na analizie funkcjonowania wielu genów przy użyciu nowej techniki molekularnej zwanej NanoString nCounter® Analysis System, nie stosowanej dotąd w Polsce. Szczególną zaletą nowego podejścia badawczego jest fakt, że dla uzyskania miarodajnych wyników może posłużyć materiał tkanki guza który został utrwalony w formalinie. Chociaż w takiej tkance analizowany czynnik odzwierciedlający funkcjonowanie genów (tzw. RNA) uległ częściowej degradacji to można wiarygodnie określić poziom funkcjonowania badanych genów. Ma to ogromne znaczenie w praktyce gdyż, umożliwi nowoczesną analizę diagnostyczną guzów z tzw. blozków parafinowych, które są rutynowo zabezpieczanym materiałem w praktyce szpitalnej. Równolegle wykonana zostanie analiza materiału genetycznego DNA w celu wykrycia nieprawidłowości genów tzw. mutacji.

Rezultaty proponowanych badań będą miały wpływ na:

- 1) polepszenie diagnozy i wykrycie podgrup guzów, które są nierozpoznawalne w oparciu o stosowane dotychczas metody,
- 2) identyfikację podgrup prognostycznych pacjentów, dla których konieczne jest zmodyfikowanie dotychczasowych programów leczniczych,
- 3) identyfikację podgrup pacjentów, dla których możliwe będzie zastosowanie leków biologicznych nowej generacji.

Mamy także nadzieję, że pozytywne przetestowanie nowego systemu w odniesieniu do guzów mózgu u dzieci umożliwi podobne podejście do analizy innych nowotworów, w tym nowotworów występujących u dorosłych.