

Naukowcy na całym świecie prowadzą badania mające na celu poprawę monitorowania i leczenia chorych na nowotwory. Mięśniaki tkanek miękkich należą do grupy bardzo rzadkich i zróżnicowanych nowotworów. Jest to choroba wymagająca spersonalizowanego podejścia, szczególnie w przypadkach dużych guzów o wysokim stopniu złośliwości. Leczenie często polega na wielodyscyplinarnym podejściu obejmującym chemioterapię, radioterapię oraz operację. Istnieje zatem potrzeba szczegółowego poznania genomów różnych typów mięśniaków, w celu zrozumienia ich genetyki oraz włączenia spersonalizowanego postępowania terapeutycznego, które umożliwi skuteczniejsze leczenie chorych.

Do stosunkowo nowych badań molekularnych umożliwiających dokładniejsze poznanie reakcji nowotworu na leczenie oraz ocenę ryzyka wznowy lub progresji w czasie obserwacji pacjenta po leczeniu, należy płynna biopsja. Płynna biopsja jest badaniem polegającym na analizie wolno-kraążącego DNA (ctDNA) nowotworowego wyizolowanego z krwi obwodowej pacjenta. Zmiany ilości ctDNA obserwowane w czasie umożliwiają podjęcie właściwych decyzji terapeutycznych i diagnostycznych.

Główne cele projektu koncentrują się wokół monitorowania zmian genetycznych, transkryptomocnych i epigenetycznych specyficznych dla mięśniaków. W proponowanym podejściu wykorzystamy płynną biopsję w celu monitorowania:

- (1) odpowiedzi na leczenie przedoperacyjne w postaci radio-chemioterapii,
- (2) nawrotów guza lub pojawienia się przerzutów klinicznie i/lub w badaniach obrazowych w okresie dwuletniej obserwacji.

W badaniu sprofilowany zostanie też genom mięśniaków, co umożliwi wytypowanie biomarkery, które posłużą przewidywaniu i monitorowaniu odpowiedzi pacjenta na terapię, wykrywaniu wczesnych nawrotów i pogłębianiu naszej wiedzy na temat rozwoju mięśniaka.

Analizując ctDNA w trakcie i po zakończeniu leczenia, dostarczymy informacji odnośnie skuteczności chemioterapii i radioterapii w czasie rzeczywistym. Takie podejście może zrewolucjonizować sposób oceny odpowiedzi na leczenie i potencjalnie prowadzić do lepszych wyników dla pacjentów z rozpoznaniem mięśniaka. Kolejnym głównym celem badania jest wczesne wykrywanie nawrotów choroby. Analiza ctDNA zapewni śledzenie biomarkerów nawrotu, zanim pojawią się widoczne zmiany w badaniu obrazowym. Monitorując poziomy ctDNA podczas obserwacji, ustalimy korelację pomiędzy profilem ctDNA a ryzykiem nawrotu lub rozprzestrzenienia się choroby.

Ostatecznym celem projektu jest zapewnienie klinicytom cennych narzędzi do podejmowania spersonalizowanych decyzji dotyczących leczenia pacjentów z rozpoznaniem mięśniaka. Analizując zmienności/nieprawidłowości genetyczne, transkryptomocne i epigenetyczne, monitorując ctDNA i korelując poziomy ctDNA z obrazem klinicznym, proponowane wyniki przyczynią się do wczesnego wykrywania i ukierunkowanego leczenia pacjentów z rozpoznaniem mięśniaka, a co z tym związane znacznie poprawią wyniki leczenia pacjentów.

Proponujemy pionierskie podejście, bardzo obiecujące dla przyszłości leczenia pacjentów z mięśniakami, oferując nowy wgląd w charakterystykę molekularną choroby i zapewniając klinicytom potężne narzędzia do dostosowywania terapii w oparciu o indywidualne potrzeby pacjentów.