

## **Streszczenie popularnonaukowe projektu Płynna biopsja jako dodatkowe narzędzie diagnostyczne w ziarniniaku grzybiastym wczesnego stadium – badanie pilotażowe po polsku**

**Wstęp.** Chłoniaki pierwotne skóry (PCLs z ang. Primary cutaneous lymphomas) są heterogenną grupą rzadkich nowotworów układu chłonnego. Ze względu na szeroką diagnostykę różnicową i niecharakterystyczny obraz kliniczny często postawienie rozpoznania jest wyzwaniem. Ziarniniak grzybiasty (MF z ang. Mycosis fungoides) jest najczęstszym PCL. Różnice w długości życia u pacjentów ze wczesnymi i zaawansowanymi stadiami choroby istotnie różnią się. Mediana czasu od momentu początku objawów do postawienia diagnozy wynosi od 13 do 41 miesięcy.

Płynna biopsja jest nowoczesną metodą, która w przyszłości może pozwolić na diagnozowanie nowotworów za pomocą pobrania krwi. Ta technika bazuje na pobraniu krwi obwodowej i analizie wolnokrążącego nowotworowego DNA (ctDNA z ang. circulating tumor DNA), które jest częścią szerszej frakcji – wolnokrążącego DNA pozakomórkowego (ccfDNA z ang. circulating cell-free DNA). W badaniach naukowych wykazano, że za pomocą płynnej biopsji udało się zidentyfikować konkretne warianty w ctDNA, które znaleziono również w DNA guza.

**Cel projektu.** Celem tego projektu jest ustalenie czy jest możliwe diagnozowanie MF wczesnych stadiów z użyciem płynnej biopsji.

**Opis badań.** W tym projekcie planujemy pobierać krew obwodową oraz wycinki tkanki guza od pacjentów ze zdiagnozowanym MF wczesnego stadium. Następnie, DNA zostanie wyizolowane i wcześniej wyselekcjonowane geny (pochodzących z przeglądu literatury) zostaną zsekwencjonowane z użyciem sekwencjonowania nowej generacji (NGS z ang. Next generation sequencing). Kolejno, otrzymane dane zostaną przeanalizowane celem selekcji tych samych wariantów genetycznych w DNA guza i ctDNA.

**Dlaczego podjęto daną tematykę badań?** Wierzimy, że wyniki tych badań pozwolą na ulepszenie procesu diagnozowania MF, a w przyszłości diagnostyka poszczególnych patogennych wariantów pozwoli na użycie spersonalizowanych leków (tak jak aktualnie w immunoterapii czerniaka w zaawansowanym stadium).

**Najważniejsze spodziewane efekty.** Najważniejszym efektem będzie dowiedzenie, że jest możliwe znalezienie tych samych wariantów w ctDNA i DNA pochodzącym z tkanki guza. Mamy nadzieję, że dzięki naszym badaniom przyczynimy się do utworzenia specyficznego podpisu molekularnego, którego znalezienie może umożliwić w przyszłości postawienie diagnozy MF.