

# Prognostický význam molekulárních alterací u dětských gliomů centrálního nervového systému

## Abstrakt

Tato disertační práce se zabývá komplexní analýzou kohorty dětských pacientů léčených pro gliomy nízkého stupně malignity (pLGG) v letech 1999 – 2021 na Klinice dětské hematologie a onkologie 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole. Cílem práce bylo popsat molekulárně genetické pozadí vybrané kohorty pacientů a korelovat je s klinickým obrazem a průběhem onemocnění. Práce zdůrazňuje význam diagnózy jako syntézy vzhledu jednotlivých oborů a podtrhuje důležitost integrace molekulárně genetického poznání do klinické praxe.

Byla provedena detailní analýza genetických alterací a jejich distribuce v závislosti na anatomických lokalizacích. Výsledky ukázaly, že většina nádorů nesla fúzi *KIAA1549::BRAF* nebo mutaci *BRAF V600E*, přičemž byly identifikovány i jiné genetické změny včetně alterací v genech *FGFR*, *NTRK*, *RAF*, *ROS* a dalších.

Výzkum přinesl důležité poznatky o molekulárně genetickém pozadí pLGG a jeho vlivu na klinický průběh a léčbu. Ukázal, že integrace molekulárně genetického vyšetření do diagnostického procesu je klíčová pro optimalizaci léčebných strategií. Díky této práci se otevírají nové možnosti pro cílenou terapii a individualizovaný přístup k léčbě pacientů s pLGG, což by mohlo vést ke zlepšení prognózy a kvality jejich života.

**Klíčová slova:** analýza přežití, dětské low grade gliomy, DNA metylační profil, RNA sekvenování