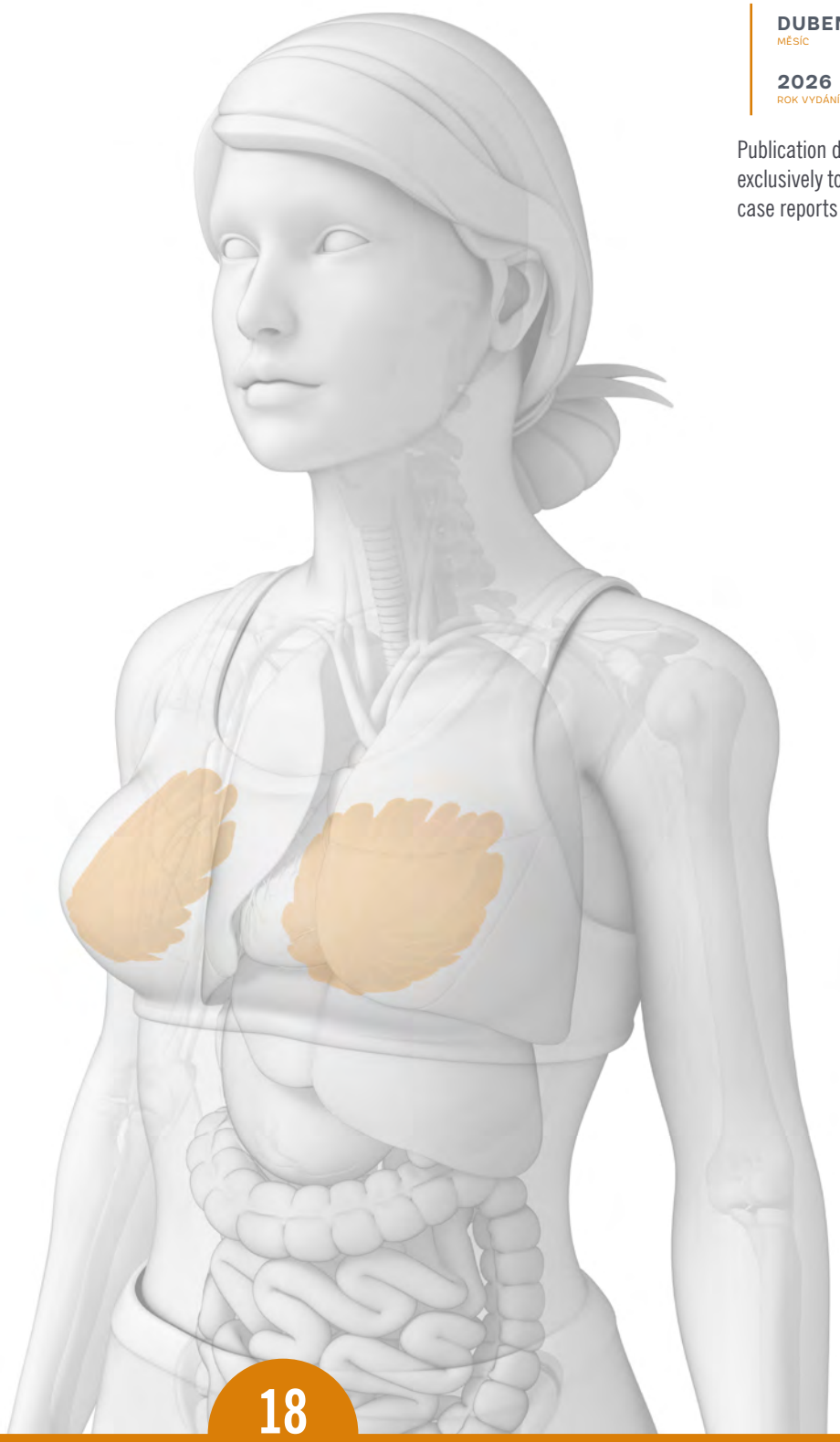
ONCOLOGY

CASE REPORTS

GENOMIC TESTING FOR BREAST CANCER III

Autorka

Lucie Reifová



DUBEN
MĚSÍC

2026
ROK VYDÁNÍ

Publication dedicated exclusively to medical case reports

EDITORIAL

KDYŽ KLINICKÉ PARAMETRY NESTAČÍ: PROČ MÁ GENOMICKÁ INFORMACE V LÉČBĚ ČASNÉHO KARCINOMU PRSU STÁLE VĚTŠÍ VÝZNAM

Současná léčba časného karcinomu prsu se stále více posouvá směrem k individualizovanému rozhodování, které respektuje biologii konkrétního nádoru. V klinické praxi se však i dnes setkáváme se situacemi, kdy samotné klinickopatologické parametry neposkytují dostatečně přesnou odpověď na otázku, zda má pacientka skutečný prospěch z chemoterapie a nakolik je v daném případě intenzivní systémová léčba skutečně opodstatněná.

Velikost nádoru, grading, stav lymfatických uzlin, menopauzální status či proliferační aktivita patří bezpochyby mezi základní ukazatele léčebného rozhodování. Ne vždy však dokážou plně vystihnout skutečné biologické chování nádoru. Právě v těchto situacích může významně pomoci genomické testování, které doplňuje standardní hodnocení o informaci, již nelze z běžného histopatologického obrazu spolehlivě odvodit.

Kombinace testů MammaPrint a BluePrint představuje v tomto směru důležitý nástroj, který přináší hlubší pohled na biologii nádoru. MammaPrint umožňuje jemnější stratifikaci rizika do kategorií ultra low risk, low risk, high risk 1 a high risk 2, což pomáhá lépe identifikovat pacientky, které lze bezpečně uchránit před nadbytečnou chemoterapií, ale také ty, u nichž je naopak třeba nepodcenit biologickou agresivitu nádoru. BluePrint současně doplňuje molekulární subtypizaci nádoru a rozšiřuje interpretaci nad rámec samotné imunohistochemie.

Kazuistiky zařazené v tomto čísle ukazují, že rozhodování založené pouze na tradičních klinických parametrech nemusí být vždy dostačující. V některých případech genomický výsledek umožní bezpečnou deeskalaci léčby a pomůže vyhnout se chemoterapii bez očekávaného přínosu. V jiných naopak odhalí vyšší biologické riziko, než by bylo možné předpokládat na základě standardních ukazatelů, a potvrdí význam intenzivnější systémové léčby.

Význam genomické informace se navíc postupně rozšiřuje i do dalších oblastí léčebného rozhodování. Od 1. března 2026 je v aktualizaci Modré knihy nově uvedena také možnost využití testu MammaPrint/BluePrint v neoadjuvantní indikaci, a to pro podporu rozhodování o neoadjuvantní chemoterapii před chirurgickým výkonem. Genomický výsledek tak může vstupovat do klinického rozhodování již v rané fázi léčby a pomoci lépe identifikovat pacientky, u nichž lze od neoadjuvantní chemoterapie očekávat skutečný biologický přínos.

Genomické testování samozřejmě nenahrazuje klinický úsudek ani rozhodování multidisciplinárního týmu. Přináší však další důležitou vrstvu informací, která může pomoci zpřesnit léčebnou strategii a snížit riziko jak overtreatmentu, tak undertreatmentu. Právě tato schopnost lépe porozumět biologii nádoru představuje jeden z klíčových kroků směrem k moderní, skutečně personalizované onkologii.

Redakce

KAZUSTIKY

ZMĚNA INDIKACE ADJUVANTNÍ TERAPIE U PACIENTEK S HORMONÁLNĚ POZITIVNÍM, HER2 NEGATIVNÍM KARCINOMEM PRSU NA ZÁKLADĚ GENOMICKÉHO TESTU

¤ Lucie Reifová

| Ústav radiační onkologie Fakultní nemocnice Bulovka, Praha

CASE REPORTS

KAZUISTIKA 1

Paní Světlana byla na podzim roku 2025 vyšetřena v BU Prague pro změnu tvaru pravého prsu, aniž by nahmatala nějakou rezistenci. Bylo jí tehdy 49 let, dosud pravidelně menstruovala a kromě epilepsie (kterou měla uvedenou v anamnéze, ale léky již neužívala) se nikdy s ničím neléčila.

V říjnu 2025 se na screeningovém mamografu objevil multifokální tumor pravého prsu. Pacientce byla provedena core biopsie a byl jí ověřen smíšený invazivní karcinom NST a lobulární, G2, ER 90 až 100 %, PR 10–100 %, Ki 67 10–15 %, HER2 low. Byla jí provedena stagingová vyšetření (UZ vyšetření jater, rtg. vyšetření plic a scintigrafie skeletu), která neprokázala vzdálené metastázy. Onemocnění bylo klasifikováno jako cT1c/m/N0M0.

V listopadu 2025 jí byla provedena pravostranná kůži šetřící mastektomie se samplingem axily (sampling byl zvolen pro přítomnou lobulární složku a multiplicitu tumoru), pT2/m/N1aM0. Bylo vyšetřeno 8 axilárních uzlin, ve 3 z nich byly metastázy – 8LN/3+. Imunohistochemické vyšetření bylo již provedeno během core biopsie, a nebylo tedy opakováno.

Na multidisciplinárním týmu indikovali genomické vyšetření – Mammaprint, nicméně jsem ji rovnou objednala k adjuvantní chemoterapii s předpokladem, že výsledkem genomického testu bude nález vyššího rizika recidivy onemocnění. Vzorek k vyšetření MammaPrintu byl po diskuzi s patologem vybrán tak, že obsahoval majoritně složku invazivního NST karcinomu.

Pacientce vyšel MPI 0,524 – luminal A, ultra low risk, tj. žádný benefit z adjuvantní chemoterapie a ani z prodloužené hormonální terapie (obrázek č. 1).

Paní již absolvovala pooperační radioterapii hypofrakcionací na pravou hrudní stěnu a regionální lymfatickou oblast a zahájila hormonální terapii LHRH analogy a tamoxifenem. Byla také odeslána ke genetickému vyšetření, výsledek však v době psaní kazuistiky nebyl k dispozici.

Bez podpory výsledku genomického vyšetření by pacientka absolvovala adjuvantní chemoterapii AC-T, a byla by tedy zbytečně zatížena toxickou léčbou bez nějakého významného benefitu.

KAZUISTIKA 2

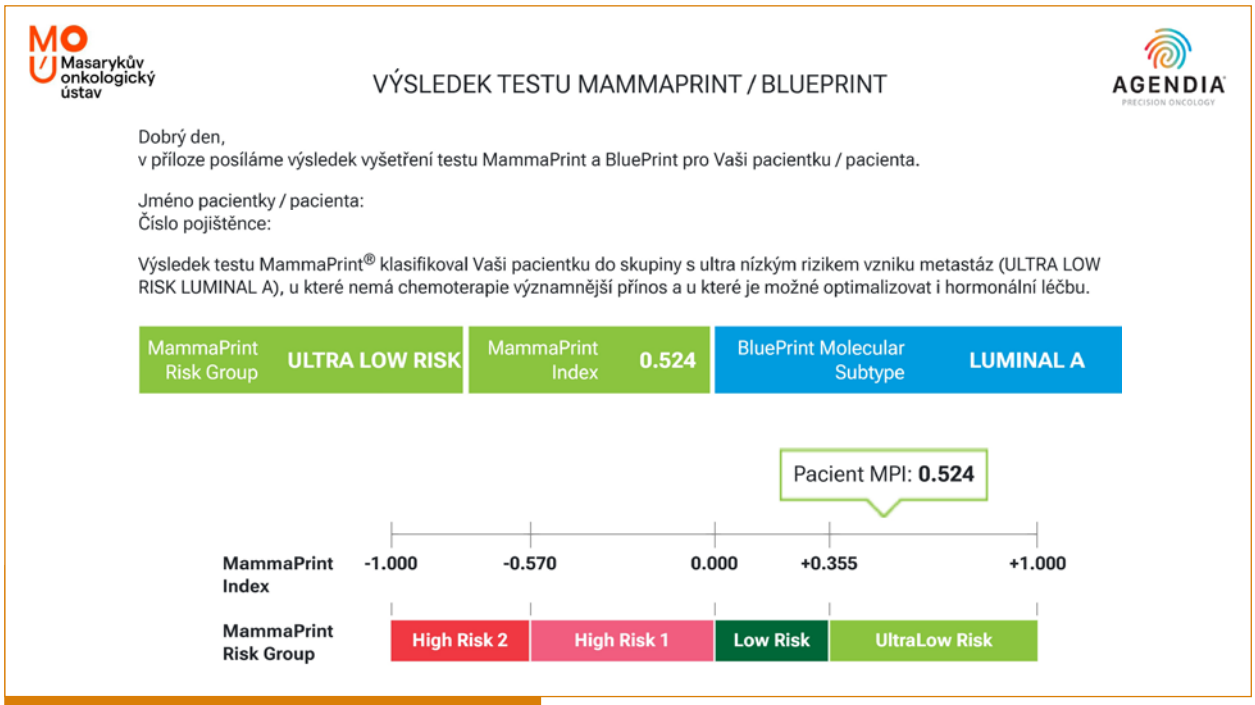
Paní Jana přišla v říjnu 2025 z jiného pracoviště již po operaci levého prsu pro karcinom.

V anamnéze této 47leté pacientky byl důležitý údaj celiakie, pro kterou je sledována již od dětství, a v této souvislosti má i při dodržování dietního režimu mírnou anémii a BMI 19,5. Měla také již asi 10 let amenoreu při zavedeném hormonálním nitroděložním tělísku.

Udávala, že měla asi 2 roky hmatnou rezistenci v levém prsu, která byla opakovaně bioptována s benigním histologickým nálezem. V srpnu 2025 byla opět provedena biopsie tohoto ložiska, již s nálezem invazivního NST G2 tubulárně uspořádaného karcinomu prsu, ER i PR 100 %, Ki 67 30 %, HER2 +2, retest byl negativní.

V září 2025 jí byla provedena kůži šetřící mastektomie s exstirpací sentinelové uzliny, pT2N1mic/Sn/M0, 1SN/1+. Pacientka byla odeslána na genetické vyšetření a byla jí doporučena adjuvantní chemoterapie 4× AC.

Paní se k nám přišla ujistit, zda je opravdu nutná adjuvantní chemoterapie, protože se jí chtěla pochopitelně vyhnout. Vysvětlila



Obrázek č. 1: Výsledky testu MammaPrint/BluePrint
Zdroj: se svolením společnosti LERAM pharmaceuticals s.r.o.

jsem jí podstatu genomického vyšetření a po udělení jejího souhlasu jsme si vyžádali z příslušného pracoviště bloček a odeslali k vyšetření MammaPrintu.

Výsledek MPI 0,139 – luminal A, low risk ukázal, že paní nemá benefit z adjuvantní chemoterapie, ale profituje z extended hormonální terapie. Ihned zahájila adjuvantní hormonálbí terapii LHRH analogy a tamoxifenem a absolvovala i pooperační radioterapii levé stěny hrudní a regionálních lymfatik (obrázek č. 2).

V plánu je po 2 letech této terapie změna tamoxifenu na inhibitor aromatázy, patrně ještě s LHRH analogy s ohledem na věk pacientky. Po 5 letech aplikace LHRH analogy plánujeme zjistit hormonální hladiny a pokračovat v samotném inhibitoru aromatázy.

Nejsem velkým příznivcem second opinion, nicméně tento postup pacientku uchránil před zbytečnou zátěží chemoterapií a způsobil jen velmi krátké oddálení lokoregionální léčby.

KAZUISTIKA 3

Paní Lucie, tehdy 54letá, byla vyšetřena v rámci screeningového programu a na mamografu jí v květnu 2025 byla zjištěna dvě podezřelá ložiska v dolním zevním kvadrantu levého prsu, vzdálená od sebe 7 mm. Byla provedena core biopsie obou ložisek s ověřením identického karcinomu v obou – invazivní NST G2 karcinom, ER 80 %, PR negativní, Ki 67 20 %, HER2 +2 bez amplifikace. Byla jí zjištěna i suspektní axilární uzlina umístěná těsně vedle velké cévy, kterou nebylo možné ověřit biopsií. Stagingová vyšetření (UZ vyšetření jater, rtg. plic a scintigrafické vyšetření skeletu) prokázala generalizaci karcinomu a stadium bylo uzavřeno jako cT1cN0M0.

V červnu 2025 byl na chirurgii proveden prs záchovný výkon s exstirpací jedné negativní sentinelové uzliny, pT1c/m2/N0M0. Imunohistochemické vyšetření se již neopakovalo.

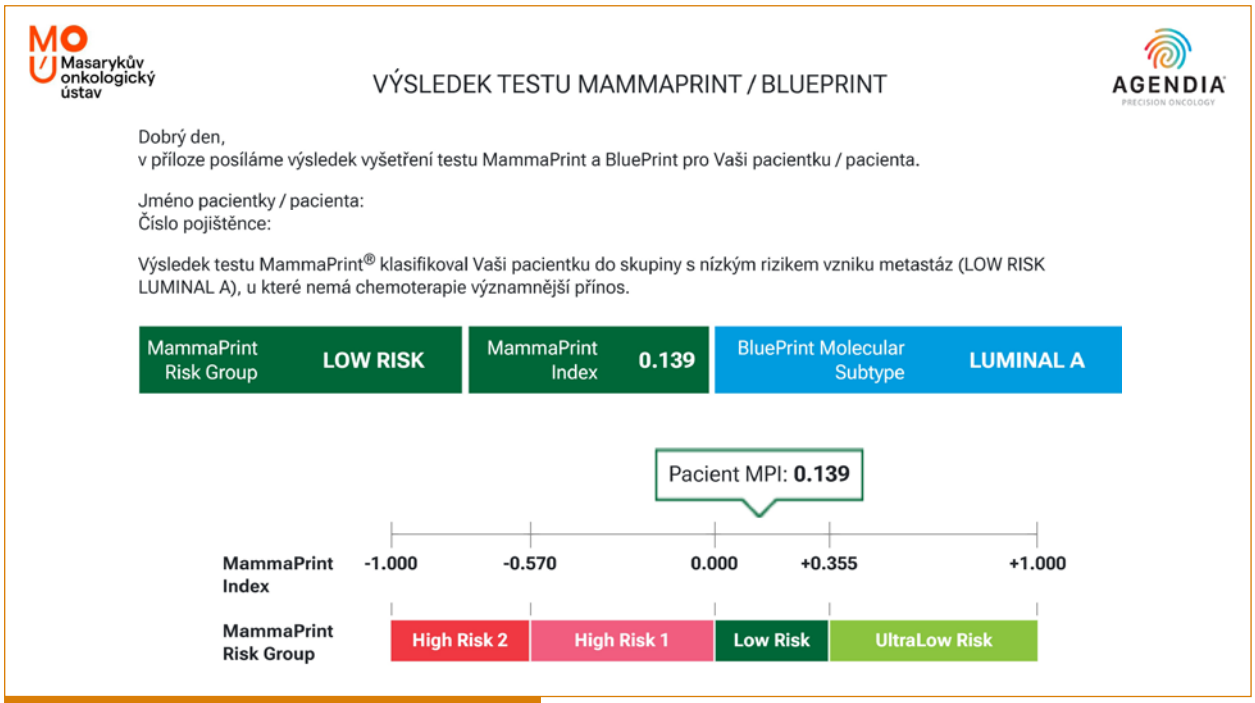
Pacientka byla v té době zcela zdráva, léky neužívala, v anamnéze osobní ani rodinné nebylo nic pozoruhodného. Byla premenopauzální.

Na multidisciplinárním týmu jsme rozhodli o provedení MammaPrintu, se kterým paní souhlasila.

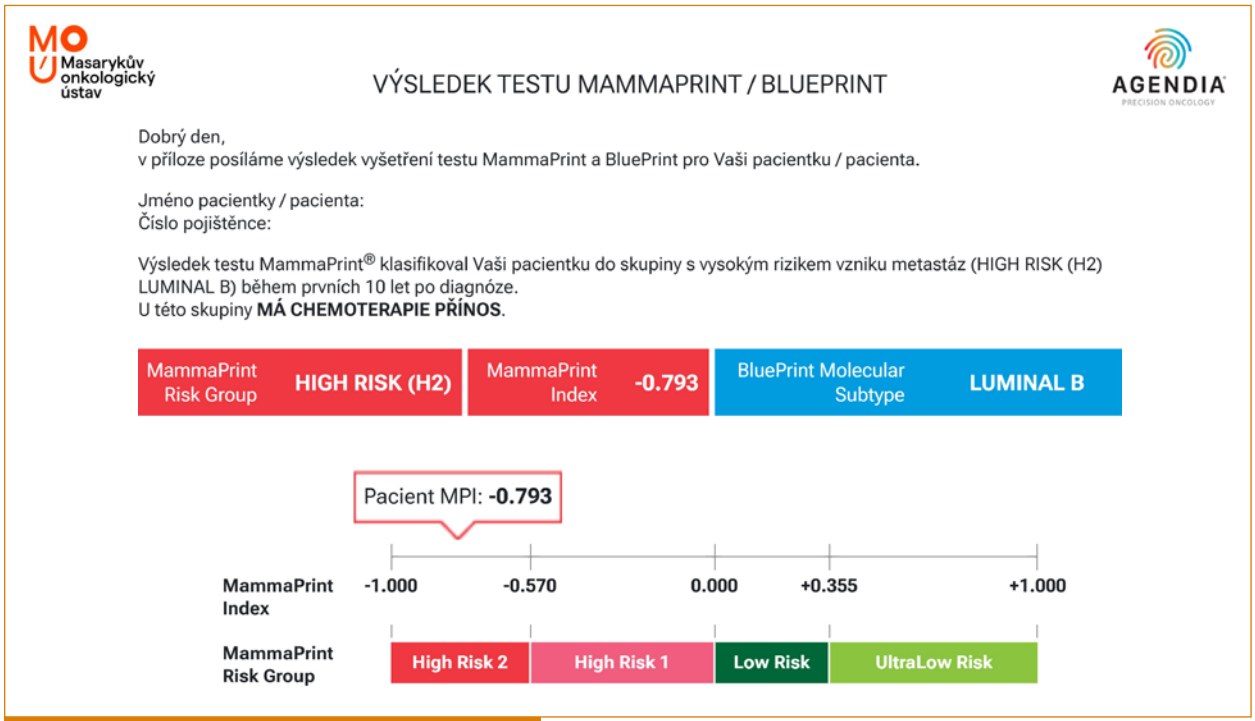
Výsledek MPI –0, 793, luminal B, high risk 2, tj. chemoterapie má pro pacientku významný přínos. Paní byla indikována k adjuvantní chemoterapii 4× AC + 12× paklitaxel weekly, po ukončení byla v plánu pooperační radioterapie levého prsu a hormonální terapie na 5 let (obrázek č. 3).

Během adjuvantní chemoterapie přišel výsledek genetického vyšetření s nálezem mutace BRCA1, proto jsme plán přehodnotili. Pacientka byla indikována k oboustranné kůži šetřící mastektomii s okamžitou rekonstrukcí, poté bilaterální adnexektomii (podle protokolu pro nosičky BRCA mutace) a hormonální terapii inhibitory aromatázy.

Pro mě byl tento výsledek překvapivý – MPI vysoké riziko H2–. Podle parametrů tumoru bych takový výsledek neočekávala, ne-



Obrázek č. 2: Výsledky testu MammaPrint/BluePrint
Zdroj: se svolením společnosti LERAM pharmaceuticals s.r.o.



Obrázek č. 3: Výsledky testu MammaPrint/BluePrint
Zdroj: se svolením společnosti LERAM pharmaceuticals s.r.o.

očekávaná byla i přítomnost BRCA1 mutace. Prodleva od operace k plánované radioterapii díky probíhající chemoterapii znamenala, že výsledek genetického vyšetření jsme dostali dříve, než by proběhla zbytečná radioterapie.

ZÁVĚR

Zásadní přínos kombinace MammaPrint a BluePrint spočívá v tom, že nejde pouze o „skóre rizika“, ale o biologický rámec rozhodování: víceúrovňová stratifikace (ultra low, low, high1, high2) umožňuje racionální deeskalaci u biologicky velmi příznivých nádorů, a naopak identifikaci podskupin s vyšší pravděpodobností benefitu z intenzivní systémové léčby. Paralelní molekulární subtypizace pomocí BluePrint zároveň rozšiřuje interpretaci nad rámec imunohistochemie a může vysvětlit rozdíly v očekávané odpovědi na léčbu. V praxi tak testy pomáhají snižovat riziko over- i undertreatmentu a přibližují rozhodování biologicky řízené personalizované onkologii. Na uvedených kazuistikách chci demonstrovat, že ani takové ukazatele, jako je postižení lymfatických uzlin, věk, menopauzální stav nebo velikost tumoru, nemusí nutně stačit k přesnému stanovení optimálního léčebného postupu. Klinickopatologické parametry jsou často pouze nepřímými ukazateli biologické agresivity a mohou vést jak ke zbytečné intenzifikaci léčby u biologicky indolentních nádorů, tak naopak k nedostatečné intenzifikaci u biologicky agresivnějších entit.

Rozhodnutí o jakékoliv léčbě u pacientek/pacientů s karcinomem prsu by mělo proběhnout v multidisciplinárním týmu. Měly by být zváženy všechny aspekty tumoru i jeho nositele a pokud případ splňuje podmínky provedení genomického testu (MammaPrint/BluePrint), je škoda jej nevyužít – pomůže ošetřujícímu lékaři i pacientce/pacientovi.

MUDr. Lucie Reifová
Ústav radiační onkologie Fakultní nemocnice Bulovka, Praha
e-mail: lucie.reifova@bulovka.cz

TIRÁŽ CASE REPORTS GENOMIC TESTING FOR BREAST CANCER III

VYDAVATEL: We Make Media, s. r. o. ¤ **JEDNATELKA:** MUDr. Ivana Kaderková
ADRESA: Italská 24, 120 00 Praha 2, Česká republika, IČ: 27656624 ¤ **TEL.:** +420 778 476 475 ¤ **E-MAIL:** info@wemakemedia.cz
www.wemakemedia.cz ¤ **ELEKTRONICKÁ VERZE DOSTUPNÁ NA:** www.worldmednet.cz

ODPOVĚDNÁ REDAKTORKA: PhDr. Jana Vytlačilová, j.vytlacilova@wemakemedia.cz ¤ **JAZYKOVÁ REDAKTORKA:** PhDr. Alena Palčová
ZLOM A GRAFICKÁ ÚPRAVA: We Make Media, s. r. o.

Jakékoliv kopírování či šíření celého obsahu nebo části této publikace, ať již v tištěné či elektronické podobě, je bez výslovného souhlasu vydavatele přísně zakázáno.

ISBN (TISK): 978-80-88549-00-0, **ISBN (ON-LINE):** 978-80-88549-01-7

Vědět je důležité

MAMMAPRINT+BLUEPRINT

PERSONALIZACE LÉČBY ČASNÉHO KARCINOMU PRSU PACIENTKÁM NA MÍRU

MammaPrint®

PROGNOSTICKÝ A PREDIKTIVNÍ TEST [1,2]

s molekulární subtypizací **BluePrint®**



JASNĚ DEFINOVANÉ SKUPINY RIZIKA

U HR+ HER2– ČASNÉHO KARCINOMU PRSU

ULTRANÍZKÉ	**NÍZKÉ**
VYSOKÉ 1 (H1)	**VYSOKÉ 2** (H2)

Přehodnocení rizika, úleva od chemoterapie

46%

klinicky vysoce rizikových pacientek bylo překlasifikováno na nízkorizikové – a nemusela podstoupit chemoterapii, aniž by ohrozila své výsledky.[3]

Molekulární subtypizace BluePrint®

23%

pacientek bylo při použití BluePrint® zařazeno do jiné podskupiny než dle IHC/FISH.[4]

Dlouhodobé přežití i s mírnější léčbou

97%

pacientek s ultranízkým rizikem mělo po 20 letech 97% BCSS* i s omezenou endokrinní léčbou.[5]

*BCSS – specifické přežití u karcinomu prsu.

Reference: 1. Brufsky *et al.*, JNCI Cancer Spectrum 2025; 9(5):pkaf079. **2.** O'Shaughnessy *et al., J Clin Oncol* 2024; 42(20):2297–2309. **3.** Cardoso *et al., N Engl J Med* 2016; 375(8):717–29. **4.** Whitworth *et al., Ann Surg Oncol* 2017; 24:669–75. **5.** Esserman *et al., JAMA Oncol* 2017; 3(11):1503–10.

LERAM DIAGNOSTIC

DISTRIBUCE V ČR:
LERAM diagnostic s.r.o.
Páteřní 1216/7, 635 00 Brno-Bystrc, Česká republika
www.leram-pharma.cz

www.mammaprint.cz

MMP/2025/2/2/CZ