

Abstrakt

T-ALL (T-buněčné akutní lymfoblastické leukemie) představují 10–15 % dětských akutních lymfoblastických leukemií a jedná se o klinicky i geneticky heterogenní onemocnění. Zhruba 50 % nemocných má normální karyotyp, a přestože byla popsána řada kryptických rekurentních chromosomových aberací, jejich prognostický význam není zcela jasný. Cílem studie bylo detailně analyzovat buňky kostní dřeně dětí s T-ALL pomocí cytogenomických metod, určit frekvenci kryptických aberací a posoudit jejich význam pro prognózu onemocnění. Vyšetřili jsme diagnostické vzorky u 67 dětí s T-ALL (19 dívek a 48 chlapců, medián věku 8 let). Získané změny jsme analyzovali metodami G-pruhování, I-FISH (Dako, Abbott) a MLPA (MRC-Holland). Chromosomové aberace jsme detekovali u 60 dětí (91 %). Nejčastějšími změnami byly delece genu *CDKN2A* (48×), které jsme pozorovali obvykle v kombinaci s dalšími změnami. Dále přestavby lokusů pro *TCR* geny (20×). Přestavby genu *TLX3* jsme detekovali v 18 případech a nikdy nebyly asociovány s přestavbami *TCR* lokusů. Komplexní karyotyp jsme prokázali u 10 nemocných s rekurentními zlomovými místy 5q35 a 10q24. 47 pacientů žije v první nebo druhé kompletní remisi, relaps onemocnění se vyskytl u 14 dětí a 20 jich zemřelo. Statistická analýza OS i EFS se významně lišila pouze pro parametr *TRA/TRD* ($p = 0,05$), který je spojován s dobrou prognózou. U parametru *TLX3* ($p = 0,05$) se statisticky významně lišilo jen OS a je asociován se špatnou prognózou. V našem souboru jsme prokázali kryptické chromosomové aberace u většiny nemocných. Vhodná kombinace cytogenomických metod umožňuje detekci specifických prognosticky významných aberací a přispívá k lepšímu pochopení jejich úlohy v patogenezi T-ALL.