

10 PŘÍLOHY: TABULKY

Tabulka 11. Klinické údaje.

Č.p.	Pohlaví	Věk při diagnóze	Datum diagnózy	Současný stav	Doba sledování
1	F	4	09/1995	CR1	22,4
2	M	5	02/1996	exitus	1,8
3	F	3	08/1996	CR1	21,5
4	M	5	08/1998	CR1	19,5
5	M	6	03/2000	exitus	2,0
6	M	10	04/2000	CR1	17,8
7	M	8	01/2001	CR1	17,1
8	F	1	04/2001	exitus	0,1
9	M	2	10/2001	exitus	1,8
10	M	7	11/2001	CR1	16,2
11	M	15	04/2002	CR1	15,9
12	M	5	07/2002	CR1	15,6
13	M	3	05/2003	CR1	14,8
14	M	15	09/2003	CR1	14,4
15	M	11	11/2003	CR1	14,2
16	F	12	03/2004	SM	10,4
17	M	17	12/2004	CR1	13,2
18	M	17	12/2004	exitus	0,5
19	M	5	12/2004	exitus	1,1
20	F	5	03/2005	exitus	2,3
21	F	9	06/2005	CR1	12,7
22	F	4	12/2005	CR1	12,2
23	M	8	02/2006	exitus	4,5
24	M	17	02/2006	CR1	12,0
25	M	18	09/2006	CR1	11,4
26	F	4	12/2006	CR1	11,2
27	F	18	02/2007	CR1	11,0
28	M	16	09/2007	CR1	10,4
29	M	15	02/2008	exitus	0,6
30	M	6	12/2008	exitus	0,0
31	M	11	04/2009	CR1	8,8
32	F	6	05/2009	CR1	8,7
33	M	13	10/2008	CR1	9,3
34	M	13	08/2009	CR1	8,5

Č.p.	Pohlaví	Věk při diagnóze	Datum diagnózy	Současný stav	Doba sledování
35	M	9	08/2009	CR1	8,5
36	F	17	09/2008	exitus	1,0
37	M	1	11/2009	exitus	0,7
38	M	18	05/2010	CR1	7,8
39	M	4	2.8.2010	CR2	7,5
40	M	6	08/2011	exitus	2,3
41	M	8	05/2011	CR1	6,8
42	M	6	01/2011	CR1	7,1
43	F	15	10/2012	CR1	5,3
44	M	7	07/2013	exitus	4,6
45	F	2	06/2012	exitus	1,2
46	M	16	12/2013	CR1	4,1
47	M	15	07/2012	exitus	3,0
48	M	9	08/2012	CR1	5,5
49	F	8	01/2013	CR1	5,1
50	M	13	04/2013	CR1	4,8
51	M	6	06/2013	CR1	4,6
52	F	6	09/2013	exitus	1,9
53	F	9	05/2014	CR1	3,8
54	M	6	09/2014	CR1	3,4
55	M	16	01/2015	CR1	3,1
56	F	5	03/2015	CR1	3,0
57	M	15	03/2015	CR1	2,9
58	M	13	02/2016	CR1	2,0
59	M	6	03/2016	exitus	2,7
60	M	4	04/2016	relaps	1,9
61	M	10	07/2016	CR1	1,6
62	M	10	09/2016	CR1	1,4
63	M	16	10/2016	CR1	1,4
64	F	12	02/2016	relaps	2,0
65	M	8	05/2017	CR1	0,7
66	M	4	08/2017	CR1	0,5
67	F	2	08/2017	exitus	0,5

Tabulka 12. Výsledky vyšetření.

Č.p.	Karyotyp	TRA/TRD	TRB	TRG	CDKN2A	BCR/ABL1	TLX3	TLX1	MLPA
1	46,XX,t(10;11)(p13;q21)[30]/46,XX[3]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	amplifikace ETV6 a BGT1
2	0 mitóza	nn	nn	nn	bialelická delece 96 %	+BCR 10 %	přestavba 80 %	-	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B
3	46,XX,t(8;14)(q24;q11)[19]/46,XX[10]	přestavba 28 %	nn	nn	bialelická delece 87 %	nn	-	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, delece PAX5
4	65~82,XY,+X,+9,+9,-16,+18,+18,+20,+20,+22,+22,+10~17mar,inc[cp13]/46,XY[9]	přestavba 54 %	přestavba 77 %	nn	bialelická delece 88 %	+ABL1 +BCR 21 %	-	-	-
5	46,XY[15]	nn	nn	nn	delece 89 %	nn	nn	-	nn
6	0 mitóza	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	-
7	46,XY[13]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	nn
8	46,X,t(X;20)(q24;p11.2),der(5)dup(5)(p?),der(6)ins(6;14)(q21;q?q?),dei(11)(q13q22),der(21)t(6;21)(?;q2.2)[22]	nn	nn	nn	delece 94 %	nn	nn	-	-
9	44~45,XY,del(4)(q28),der(5)t(5;10)(q14;q24),+der(7)t(7;17)(q32;?)t(4;17)(q28;?),-13,der(21)t(13;21)(q22;q21),ins(22;11)(q12;q?q)[cp19]/46,XY[3]	nn	+TRB 10 %	+TRG 10 %	nn	nn	nn	-	delece CDKN2A-4
10	46,XY[10]	přestavba 33 %	nn	nn	bialelická delece 83 %	nn	nn	-	-
11	46,XY,t(1;7)(p32;q34),del(9)(p?),t(11;14)(p13;q11)[15]/46,XY[8]	přestavba 38 %	přestavba 38 %	nn	bialelická delece 55 %	nn	-	-	delece CDKN2A a CDKN2B
12	46,XY[15]	nn	nn	nn	nn	nn	-	-	delece CDKN2A-4, hraniční delece CDKN2A-2, CDKN2B
13	46,XY,t(11;14)(p13;q11)[10]/46,XY[4]	přestavba 48 %	nn	nn	nn	nn	-	-	delece CDKN2A a CDKN2B

Č.p.	Karyotyp	TRA/TRD	TRB	TRG	CDKN2A	BCR/ABL1	TLX3	TLX1	MLPA
14	46,XY[10]	nn	nn	nn	nn	nn	-	-	-
15	0 mitóz	nn	přestavba 30 %	nn	bialeická delece 97 %	+ABL1 29 %	-	přestavba 95 %	-
16	0 mitóz	nn	nn	nn	delece 65 %	+ABL1 52 %	nn	-	-
17	46,XY,inv(11)(p11.2q13.3)[8]/ 46,XY[4]	přestavba 43 %	nn	-	delece 7 %	nn	-	-	-
18	46,XY[20]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	-
19	46,XY,?del(3)(p?),del(6)(q?) [4]/ 46,XY[13]	nn	nn	nn	nn	nn	přestavba 89 %	-	-
20	46,XX[20]	nn	nn	nn	nn	nn	přestavba 93 %	-	-
21	0 mitóz	přestavba 51 %	nn	nn	monosomie 76 %	nn	nn	-	-
22	46,XX[14]	nn	nn	nn	nn	nn	-	-	-
23	96,XXYY[7]/46,XY[20]	nn	nn	nn	nn	+ABL1 19 %	nn	-	-
24	46,XY[10]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	bialeická delece CDKN2A-A
25	46,XY,t(1;14)(p32;q11.2), ?del(6)(p?) [3]/46,XY[13]	přestavba 21 %	nn	nn	delece 25 %	nn	nn	-	-
26	46,XX,t(5;9)(q12;q34.3),t(14;21) (q21;q22.3)[14]/46,XX[4]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	-
27	46,XX[14]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	bialeická delece CDKN2A
28	46,XY,der(9;15)(q13;p11),+9[9]/ 46,XY[5]	nn	nn	nn	bialeická delece 99 %	+ABL1 93 %	nn	-	-
29	47,XY,+mar[3]/46,XY[10]	nn	nn	nn	nn	nn	přestavba 73 %	-	bialeická delece CDKN2A a CDKN2B, amplifikace EBF1-1, ETV6-1, BTG1-1
30	46,XX[13]	nn	nn	nn	bialeická delece 68 %	nn	nn	-	bialeická delece CDKN2A a CDKN2B

Č.p.	Karyotyp	TRA/TRD	TRB	TRG	CDKN2A	BCR/ABL1	TLX3	TLX1	MLPA
31	47,XY,+8,i(9)(q10),t(10;14)(q24;q11)[19]/46,XY[5]	přestavba 88 %	nn	nn	bialelická delece 83 %	+ABL1 66 %	-	přestavba 92 %	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, delece JAK2, PAX5
32	46,XX[20]	přestavba 62 %	nn	nn	nn	nn	nn	nn	nn
33	46,XY,ins(6;14)(q25.3;q?) [11]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	nn	nn
34	46,XY[10]	nn	nn	nn	nn	nn	přestavba 57 %	-	-
35	46,XY,i(9)(q10)[17]/46,XY[3]	nn	nn	nn	delece 84 %	+ABL1 79 %	nn	-	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, delece JAK2, PAX5
36	40~45,X-X,t(10;11)(p13;q21),del(12)(p12),del(13)(q22;q33),del(17)(p11.2)[cp22]	nn	nn	nn	delece 95 %	nn	nn	-	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, ETV6
37	46,XY,t(9;11)(p22;q23)[5]/46,XY[13]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	nn
38	46,XY[10]	nn	nn	nn	nn	-ABL1 99 %	nn	-	delece ETV6, amplifikace BTG1-1
39	46,XY[16]	nn	nn	nn	bialelická delece 87 %	nn	nn	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B
40	48,XY,add(1)(p36.1),t(5;14)(q35;q32),i(7)(q10),+9,+13[15]/46,XY[5]	nn	nn	nn	bialelická delece 90 %	nn	přestavba 93 %	-	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B
41	46,XY,t(11;18)(p14;p11.3)[9]/46,XY[1]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B
42	46,XY[20]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	nn	nn
43	46,XX,ins(1;7)(p32;q34q34)[10]/46,XX[1]	nn	duplikace 5 konce 95 %	nn	nn	nn	nn	-	bialelická delece CDKN2B
44	46,XY[20]	nn	nn	nn	bialelická delece 98 %	nn	přestavba 93 %	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B
45	46,XX,t(1;11;8;6)(p?36;p11.2;q?13;p25)[16]/46,XX[2]	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	bialelická delece CDKN2A

Č.p.	Karyotyp	TRA/TRD	TRB	TRG	CDKN2A	BCR/ABL1	TLX3	TLX1	MLPA
46	46,XY,del(9)(p21p?),t(10;14)(q24;q11)[7]/47,XY,?del(9)(p21p?),t(10;14)(q?24;q11),+11[3]/46,XY[26]	přestavba 71 %	nn	nn	bialelická delece 66 %	nn	nn	přestavba 79 %	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, hraniční bialelická delece exonů RB1 19-26
47	47,XY,+19[5]/46,XY[11]	ztráta 76 %	nn	nn	nn	nn	nn	4 kopie 6 %	nn
48	46,XY,t(10;11)(p?12;q14.1),del(12)(p12)[10]/89-92,XXYY,t(10;11)(p?12;q14.1)x2,del(12)(p12)x2[cp4]	nn	nn	nn	bialelická delece 81 %	nn	-	-	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, delece ETV6
49	46,XY[7]	nn	přestavba 32 %	nn	bialelická delece 89 %	+ABL1 87 %	nn	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, delece JAK2
50	nejsou mitózy	nn	nn	nn	nn	nn	přestavba 66 %	nn	nn
51	46,XY,del(22)(q?) [10]/46,XY[10]	nn	nn	nn	bialelická delece 96 %	-BCR 98 %	přestavba 89 %	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B
52	46,XX,der(1)t(1;19)(p36.3;?),der(4)t(1;4)(q?31;?),del(5)(q?),der(6)t(6;13)(q?25;q?),der(9)t(8;9)(?;p?22),der(11)t(10;11)(?;p15),del(12)(q?),der(16)t(10;16)(?;q?),der(19)t(16;19)(?;?) [cp4]/46,XX[12]	nn	nn	nn	delece 10 %	nn	přestavba 7 %	nn	bialelická delece CDKN2A, delece CDKN2B, JAK2-23, COL11A1, BTG1-2, hraniční BTG-AREA-down, BTG1-1
53	0 mitózy	nn	nn	nn	nn	nn	nn	-	delece RB1, BTG1
54	46,XY,del(6)(q21q22)[18]/46,XY[2]	nn	nn	nn	delece 94 %	nn	přestavba 91 %	-	delece CDKN2A a CDKN2B
55	46,XY,t(7;11)(q34;p13)[20]	nn	přestavba 86 %	nn	delece 13 %	nn	nn	-	bialelická delece CDKN2A
56	46,XX,t(5;14)(q35;q32)[2]/92,XXX X,del(5)(q13.3q31.??)x2,t(5;14) (q35;q32)x2[17]/46,XX[1]	nn	nn	nn	bialelická delece 23 %	nn	přestavba 93 %	-	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B
57	46,XY,t(5;14)(q35;q32),der(6)t(1;6) (q41;q27),del(9)(p21p21)[5]	nn	nn	nn	delece 95 %	nn	přestavba 90 %	-	delece CDKN2A a CDKN2B

Č.p.	Karyotyp	TRA/TRD	TRB	TRG	CDKN2A	BCR/ABL1	TLX3	TLX1	MLPA
58	0 mitóza	nn	nn	nn	parciální delece 43 %	nn	nn	nn	bialelická delece CDKN2A, delece CDKN2B
59	48,XY,+der(7)t(5;7)(?,q?),+der(7)t(7;?20)(q?;?)5]/46,XY[4]	nn	+TRB 94 %	+TRG 96 %	bialelická delece 96 %	nn	delece 5' konce 100 %	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, amplifikace 7p s delecí 4-7 exonu IKZF1
60	46,XY,del(6)(q?12q14)[6]/46,XY[16]	nn	nn	nn	delece 7,5 %	nn	nn	nn	bialelická delece CDKN2A
61	45,XY,dic(6;13)(q11;p11.)[19]/46,XY[3]	nn	nn	nn	delece 93 %	nn	nn	nn	delece CDKN2A a CDKN2B
62	46,XY[12]	nn	nn	nn	delece 63 %	nn	přestavba 79 %	nn	delece CDKN2A a CDKN2B
63	46,XY[13]	nn	nn	nn	bialelická delece 96 %	nn	přestavba 94 %	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B
64	46,XX,del(5)(q14q35.3),del(9)(p21p21)[3]/46,XX[3]	nn	nn	nn	bialelická delece 75 %	nn	parciální delece 99 %	nn	bialelická delece CDKN2A-2, CDKN2B, delece 5q33.3, CDKN2A-4, Xp22PAR
65	47,XY,+8[21]/46,XY[1]	nn	+TRB 91 %	nn	bialelická delece 93 %	nn	delece 3' konce 91 %	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, delece PAX5
66	46,XY,t(7;9)(q34;q32)[16]/46,idem,del(6)(q16.2q26)[6]	nn	přestavba 87 %	nn	nn	nn	nn	nn	delece CDKN2A, amplifikace RB1
67	46,XX,der(14)t(11;14)(p14;q24.2),del(9)(p13pter)[14]	nn	nn	nn	bialelická delece 96 %	nn	nn	nn	bialelická delece CDKN2A a CDKN2B, delece JAK2