

Abstrakt

Aberace chromozomu 11 postihují u akutní myeloidní leukemie (AML), konkrétně u subtypu AML-M5, nejčastěji oblast 11q23. Pomocí molekulárních studií translokací 11q23.3 byl identifikován gen MLL (myeloid/lymphoid leukemia) účastníci se těchto přestaveb. Gen MLL kóduje transkripční faktor regulující expresi specifických HOX (homeobox) genů a je důležitý pro normální průběh ontogeneze a vývoj krevních buněk. Chromozomové aberace MLL genu se vyskytují u 5 - 10 % nemocných s AML a jsou velmi variabilní. Do roku 2008 bylo popsáno více než 70 různých translokací tohoto genu. Alterace MLL genu bývají často spojovány s agresivním typem onemocnění a tedy i špatnou prognózou pro nemocného. Jejich detekce je proto nezbytná pro volbu léčebné terapie. V této práci uvádím analýzu abnormalit MLL genu detekovaných v buňkách kostní dřeně u 66 nemocných s nově diagnostikovanou AML pomocí metod klasické cytogenetiky a fluorescenční in situ hybridizace (FISH) s komerčně dodávanou sondou pro MLL gen (Abbott VYSIS). Aberace MLL genu byla prokázána u 9 (13,6%) nemocných: 5x translokace (7,6%), 3x mnohonásobná amplifikace (4,5%) a 1x duplikace MLL genu (1,5%). Výsledky FISH analýzy byly upřesněny metodami mnohobarevné FISH (mFISH) a mnohobarevného pruhování (mBAND). V této studii také uvádím nový možný partnerský gen – gen TEL (translocation ets leukemia, 12p13).