

Akutní lymfoblastická leukémie patří k nejčastějším maligním onemocněním u dětí. K nejdůležitějším vyšetřením v době stanovení diagnózy patří sestavení karyotypu leukemických buněk, které rozděljuje nemocné do prognostických skupin dle cytogenetického nálezu. Až u 90 % nemocných jsou popisovány chromosomové aberace, u většiny z nich je přesně znám jejich klinický význam. Důležitým cytogenetickým nálezem je tzv. vysoká hyperdiploidie (51-68 chromosomů), která je spojena s velmi dobrou prognózou. Přesto i u těchto dětí dochází k relapsům onemocnění. Jedním z vysvětlení by mohla být zvýšená nestabilita genomu leukemických buněk, která je příčinou vzniku kryptických strukturních přestaveb.

V retrospektivní studii jsme celkem vyšetřili 232 dětí s nově diagnostikovanou B-ALL pomocí konvenční cytogenetické analýzy a metodou interfázní fluorescenční in situ hybridizace (I-FISH) s panelem DNA sond (Abbott Vysis) pro detekci heteroploidních buněk. U nemocných s podezřením na kryptické strukturní chromosomové aberace jsme karyotypy podrobně analyzovali metodou mnohobarevné FISH

a mnohobarevného pruhování (mFISH/mBAND; MetaSystems), rozsah aberací jsme určili metodou komparativní genomové hybridizace na BAC čípech (array CGH; BlueGnome).

Buněčné klony s vysokou hyperdiploidií jsme prokázali celkem u 102 dětí (44 %), u 25 z nich (24,5 %) jsme detekovali další kryptické chromosomové aberace.

Do strukturních přestaveb nejčastěji vstupovaly chromosomy 1, 13, 6 a 7. Nejčastější rekurentní změnou byla duplikace dlouhých ramen chromosomu 1 (9 dětí). Minimální oblast duplikovanou u všech nemocných jsme lokalizovali v pruzích 1q31 až 1q32.3 (velikost 22.5 Mb). U dalších 4 pacientů jsme našli delecii dlouhých ramen chromosomu 13. U dvou pacientů jsme našli delecii na dlouhých ramenech chromosomu 6.

Nemocní s kryptickými strukturními změnami měli statisticky významně kratší EFS (Event Free Survival;  $p=0,038$ ).