

Abstrakt

Změny chromosomu 11 patří mezi časté cytogenetické nálezy u hematologických malignit. Zlomové místo se obvykle nachází v oblasti 11q23.3, v proto-onkogenu *MLL*. Vzácně se zlomy vyskytují i v jiných oblastech, což svědčí o účasti i dalších genů. V naší studii jsme se zaměřili na identifikaci zlomů a oblastí amplifikace/delece na chromosomu 11 v buňkách kostní dřeně/periferní krve nemocných s akutní myeloidní leukémií (AML).

Na chromosomu 11 jsme identifikovali množství rekurentních i náhodných zlomových míst (rekurentní v genech *MLL* (11q23.3) a *NUP98* (11p15.4) a v oblastech 11p13, 11p12 a 11q13.2) a vyhodnotili jsme deletované a duplikované/amplifikované oblasti. Poukázali jsme na nové kandidátní geny s možnou úlohou v patogenezi AML. Oproti představám *MLL* genu, jsme prokázali spojitost ostatních změn chromosomu 11 se starším věkem nemocných, komplexním karyotypem, nebalancovanou změnou a krátkou dobou přežití. FISH skriningové vyšetření se ukázalo velmi přínosné u pacientů s nedostatkem dělících se buněk a pro detekci kryptických přestaveb *MLL* genu.

Studium chromosomových změn slouží nejen ke klinické stratifikaci nemocných do prognostických skupin, ale je i nezbytným podkladem pro identifikaci genů, které asociují se vznikem a progresí nádorů. Analýzy těchto genů a jejich produktů nám pomáhají porozumět patogenezi maligní transformace. Významně přispívají k vývoji nových terapeutik a cílené léčby.

Klíčová slova: akutní myeloidní leukémie, *MLL*, komplexní karyotyp, FISH mapování.