

Akutní lymfoblastická leukemie je nejčastějším nádorovým onemocněním u dětí. Jedná se o heterogenní onemocnění, u kterého byla popsána celá řada rekurentních chromosomových aberací. Mezi nejvýznamnější aberace spojené s dobrou prognózou patří translokace t(12;21)(p13;q22), při které vzniká fúzní gen ETV6/RUNX1 a tzv. hyperdiploidie. Naopak nejvýznamnější prognosticky nepříznivé nálezy jsou translokace t(9;22)(q34;q11) vedoucí ke vzniku fúzního genu BCR/ABL1, přestavby MLL genu a tzv. hypodiploidie.

Tzv. heteroploidie, patří mezi nejčastější cytogenetické nálezy u dětských ALL. Charakteristickým rysem je nenáhodné zmnožení či ztráta chromozomů z diploidní sady. K nejvýznamnějším nálezům patří hyperdiploidie, při které dochází k nenáhodnému zmnožení některých chromozomů. Hyperdiploidie je spojena s velmi dobrou prognózou, vliv dalších strukturních aberací na prognózu je předmětem dalšího zkoumání. Další prognosticky významnou skupinou v rámci heteroploidii je hypodiploidie. Jedná se o poměrně vzácný nález, který je doprovázen obvykle velmi špatnou prognózou. U hypodiploidie dochází k nenáhodným ztrátám chromozomů. Hypodiploidie může být v některých případech maskovaná zdvojeným hyperdiploidním klonem, což ztěžuje její identifikaci.

Přesná a včasná cytogenetická analýza heteroploidních buněk je velmi důležitá, protože přispívá ke správnému určení diagnózy a prognózy onemocnění a tím i k volbě odpovídající terapie.