

## **Abstrakt**

HLA a KIR geny dosahují vysoké míry polymorfismu v rámci lidského genomu. Proteinové produkty těchto genů hrají významnou roli při transplantacích hematopoetických kmenových buněk. Genetická shoda na úrovni HLA genů mezi recipientem a donorem představuje hlavní rizikový faktor přihojení transplantátu a následné úspěšné léčby. Z tohoto důvodu je nezbytná genotypizace donorů a recipientů indikovaných k transplantaci hematopoetických kmenových buněk. Za účelem vyšetření se využívají různé modifikace polymerázové řetězové reakce a přímé sekvenování, typizovány jsou geny HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLA-DRB1 a HLA-DQB1 na úrovni high- a low- rozlišení. Na základě typizace těchto genů je aplikována tzv. 10/10 shoda při výběru vhodného donora v registru dárců.

Při léčbě pacientů s diagnostikovanou akutní myeloidní leukémií zvyšuje pravděpodobnost potlačení relapsu onemocnění a obecné přežití pacientů KIR genotyp donorů, nejvyššího léčebného efektu dosahuje Cen-B/B dárcovský haplotyp. Z tohoto důvodu dochází k typizaci KIR pomocí polymerázové řetězové reakce, výsledný genotyp je porovnáván online kalkulátorem v IMGT/KIR databázi. Vybraní donoři jsou selektováni do skupin dle svého genotypu a jeho vlivu na výsledný efekt léčby.

Studium polymorfních systémů a vývoj metod genetické typizace donorů a recipientů významně ovlivňují úspěšnost transplantací buněk kostní dřeně a následnou léčbu pacientů.

## **Klíčová slova:**

HLA, KIR, transplantace hematopoetických kmenových buněk, HLA typizace, KIR typizace