

## **Abstrakt:**

Cytogenetické vyšetření buněk chronické lymfatické leukemie (CLL) je obtížné pro jejich nízkou proliferační aktivitu. Pro získání dostatku mitóz k provedení chromosomové analýzy je proto nutná vhodná *in vitro* stimulace jejich buněčného dělení. S využitím DSP30/IL2 stimulované kultivace bylo v období 5 let vyšetřeno 391 vzorků CLL. Byla zjištěna vysoká úspěšnost této kultivace (96%; 375/391) s vysokým zachytem patologických klonů vyšetřením karyotypu a analýzou mitóz fluorescenční *in situ* hybridizací (FISH) (u 84% vzorků; 329/391). U téměř poloviny vzorků (44%; 171/391) byly nalezeny i jiné změny než aberace rekurentně vyšetřované FISH (delece 13q14, trisomie 12, delece genů ATM a TP53). Byla také zjištěna vysoká četnost translokací (37%; 144/391), komplexních změn karyotypu (28%; 111/391) a klonálního vývoje, který byl zachycen ve třetině vzorků (34% vzorků s přítomností více než dvou klonů; 133/391) a nově v průběhu onemocnění dokonce ještě častěji (u 39% vzorků opakovaně vyšetřených po stimulované kultivaci; 21/54). Výskyt chromosomových translokací, komplexních změn karyotypu i klonálního vývoje byl statisticky významně asociován s progredujícími onemocněními (P 0,000003, resp. P 0,0002 a P 0,05/P 0,04). U rekurentních delecí podrobná analýza metafázních chromosomů ukázala jako běžný mechanismus ztráty dané oblasti také nebalancované translokace, u delecí 13q14 byla navíc prokázána, a poprvé v odborné literatuře popsána, přítomnost více klonů s nezávisle vzniklými delecemi 13q14. Významný klonální vývoj, včetně multiklonality 13q14, svědčí o značné heterogenitě buněk nádorové populace CLL. Prezentované výsledky souhrnně ukazují přínos cytogenetické analýzy CLL buněk po stimulované kultivaci.