

## Abstrakt

Leukémie jsou nejčastějším nádorovým onemocněním, které se v dětském věku vyskytuje. Většina případů tvoří leukémie akutní, z nichž nejčastější je akutní lymfoblastická leukémie (ALL), druhou nejčastější formou je akutní myeloidní leukémie (AML). Jedním ze základních vyšetření při stanovení diagnózy je analýza karyotypu leukemických buněk, při které hledáme rekurentní chromosomové aberace. Tyto změny ve struktuře či počtu chromosomů lze nalézt až u 90 % nemocných a u většiny z nich je znám i jejich prognostický význam. U ALL jsou za prognosticky nejvýznamnější cytogenetické změny považovány nálezy tzv. vysoké hyperdiploidie (>50 chromosomů) a translokace  $t(12;21)(p13;q22)$ , které jsou spojené s dobrou prognózou, a dále translokace zahrnující gen *KMT2A* v oblasti 11q23 spojené se špatnou prognózou. U AML se k nejčastějším aberacím řadí  $t(8;21)(q22;q22)$ ,  $t(15;17)(q24;q21)$  a  $inv(16)(p13;q22)$ , které jsou považovány za ukazatel dobré prognózy. Významným prognosticky nepříznivým nálezem u AML jsou rovněž přestavby genu *KMT2A*, z nichž k nejčastějším patří translokace  $t(9;11)(q23;p13.1)$ . V dnešní době existuje mnoho možností, jak chromosomové aberace v leukemických buňkách detekovat. Z klasických cytogenetických metod se nejčastěji používá G-pruhování, které má nespornou výhodu v tom, že umožňuje zároveň pozorovat všechny chromosomy a chromosomové aberace přítomné v jedné buňce. Molekulárně-cytogenetické metody (FISH, mFISH, mBAND, aCGH/SNP atd.) umožňují s vysokou přesností analyzovat specifické změny, stanovit přesná místa chromosomových zlomů či určit původ marker chromosomů a významně tak doplňují výsledky získané při konvenční cytogenetické analýze.