

Přítomnost přestavby genu MLL (11q23) je významným prognostickým faktorem a dobrým cílem pro sledování minimální reziduální nemoci (MRN) u některých subtypů dětských akutních leukémií (AL). V současné době je známo více než 80 různých translokací genu MLL, z nichž je molekulárně charakterizováno více než 50 partnerských lokusů. Pomocí metody multiplex-reverzně transkriptázové polymerázové řetězové reakce (multiplex-RT PCR), kombinované v některých případech s analýzou DNA přechodové oblasti, jsme vyšetřovali skupinu kojenců <1 rok věku) s akutní lymfoblastickou leukémií (ALL), děti s akutní myeloidní leukémií (AML) subtypu M4 a M5 a pacienty se sekundární leukémií. Navíc jsme vyšetřili děti s B-prekurzorovou leukémií, kteří splňovali alespoň jedno z těchto kritérií: proB imunofenotyp, cytogeneticky prokázaná přestavba genu MLL a/nebo exprese molekuly NG2 prokázaná pomocí průtokové cytometrie. Metoda multiplex-RT PCR umožňuje rychlou detekci nejčastěji i vyskytujících se různých partnerů MLL genu (AF4, AF6, AF9, AF10, ENL a ELL). Vyšetřili jsme soubor téměř 80 pacientů léčených v České republice v období 1997-2007, různé geny s účástí MLL jsme našli celkem u 51 z nich. Naprostou většinu přestaveb (92%) se podařilo detekovat naší použitou metodou, zbytek DNA analýzou přechodové oblasti, která umožňuje odhalit jakýkoliv, tedy i dosud nepopsaný partnerský lokus genu MLL. Vyšetření přestaveb genu MLL u dětských hematologických malignit slouží v klinické praxi jednak jako prognostický ukazatel při stratifikaci pacientů do léčebných protokolů a jednak jako výhodný, často jediný možný cíl pro sledování minimální reziduální nemoci.