

Abstrakt

Myelodysplastické syndromy (MDS) jsou klonální onemocnění krvetvorby vznikající v důsledku poškození kmenové hematopoetické buňky. Nejčastější rekurentní chromosomovou aberací u nemocných s MDS je delece dlouhých ramen chromosomu 5, del(5q). Cílem práce je studovat nebalancované aberace chromosomu 5 u pacientů s MDS, porovnat rozsah delece 5q ve skupinách nemocných s izolovanou del(5q) a s del(5q) v komplexních karyotypech a studovat vliv rozsahu del(5q) na celkové přežití pacientů a prognózu onemocnění. Kombinací cytogenomických metod jsme vyšetřili 88 vzorků kostní dřeně pacientů s MDS a del(5q) potvrzenou na základě konvenčních pruhovacích metod. Del(5q) byla v karyotypu přítomna jako izolovaná aberace u 31 pacientů (35,2 %), v kombinaci s jednou další klonální aberací u 9 pacientů (10,2 %) a jako součást komplexních karyotypů u 48 pacientů (54,6 %). Nemocní s komplexními karyotypy měli nižší dobu celkového přežití než pacienti s izolovanou del(5q). Výskyt komplexních karyotypů byl asociován s velkým rozsahem delece 5q. Při zohlednění výskytu komplexních karyotypů i rozsahu delece 5q má signifikantní vliv na celkové přežití pacientů pouze komplexita karyotypu. Samotný rozsah delece vliv na přežití nemocných nemá. Nelze však vyloučit možnost, že izolované delece 5q velkého rozsahu mohou pro pacienty v budoucnu znamenat zvýšené riziko klonálního vývoje a vzniku komplexních karyotypů.