

Abstrakt

Myelodysplastické neoplázie (MDS) jsou heterogenní skupinou klonálních onemocnění krvetvorby. Jedním z cytogenetických nálezů, se kterým se u pacientů s MDS vzácně setkáváme, jsou aberace chromosomu 17. Byla provedena cytogenomická analýza nebalancovaných aberací chromosomu 17 u 37 dospělých pacientů s primárními a sekundárními MDS. Nejčastějším typem změn chromosomu 17 byly nebalancované translokace, ke kterým docházelo s téměř všemi chromosomy. Aberace chromosomu 17 byly u 34 pacientů (91,9 %) součástí komplexního karyotypu. Osm pacientů (21,6 %) mělo změny obou homologních chromosomů 17. Rozdíl v celkovém přežití pacientů s jedním a se dvěma aberovanými chromosomy nebyl statisticky významný. Byl však pozorován trend lepšího přežití pacientů s jednou aberací. U tří pacientů došlo ke klonálnímu zisku aberace chromosomu 17 spolu s delecí oblasti 17p13, kde se nachází gen *TP53*. Delece byla potvrzena celkem u 27 pacientů (72,9 %), včetně všech nemocných se sekundárními MDS, a její zisk neměl vliv na celkové přežití. Mutace *TP53* byla zjištěna u 17 z 21 (80,9 %) vyšetřovaných nemocných. Z toho 12 mělo zároveň delecí 17p13. Čtyři pacienti měli dvě mutace a jeden pacient měl mutaci společně s uniparentální disomií 17p. Tyto nálezy mají velmi špatnou prognózu a medián celkového přežití nemocných byl 2 měsíce.