

Leukémie představují skupinu maligních onemocnění charakterizovaných klonální expanzí transformovaných hematopoetických buněk s poruchou diferenciací a deregulací buněčné proliferace. Dle liniového původu dělíme leukémie na lymfoidní a myeloidní, dle průběhu onemocnění na akutní a chronické. Na rozdíl od situace u dospělých převažují v dětském věku leukémie akutní. Nejčastějším typem, se kterým se setkáváme v 80% všech případů dětských leukémií, je akutní lymfoblastická leukémie (ALL). Samotná ALL pak představuje 25% ze všech malignit v dětství a je tak vůbec nejčastější malignitou tohoto věkového období. Incidence ALL v České republice je přibližně 3 nové případy na 100 000 dětí (tj. ve věku 0-18 let) ročně s vrcholem výskytu mezi 1. a 5. rokem života. Dětská ALL zahrnuje skupinu značně heterogenních onemocnění s odlišným biologickým a klinickým chováním. Akutní lymfoblastické leukémie klasifikujeme pomocí morfologických, imunofenotypových a genetických znaků. Na základě morfologie lymfoblastů určuje tradiční FAB klasifikační systém 3 podtypy ALL: L1

(nejčastější podskupina, 70-80% dětských ALL), L2 a L3. Dle liniově příslušných znaků rozlišujeme ALL B-buněčného a T-buněčného původu. Přibližně 80% všech dětských ALL pochází z nezralých B-buněčných prekurzorů (B-cell precursor; BCPALL) a tyto se dále dělí dle stupně zralosti do následujících imunofenotypových podskupin: pro-B ALL, cALL ("common" ALL, nejčastější podskupina) a pre-B ALL. Přibližně 15% dětských ALL představuje skupina T-ALL a vzácně se setkáváme s ALL ze zralých B buněk. Za klinicky i biologicky nejrelevantnější se považuje klasifikace dětských ALL do genotypových podskupin podle přítomnosti rekurentních chromozomálních aberací či jejich molekulárních protějšků.