

## REZULTATI CITOGENETSKE ANALIZE I NJIHOV PROGNOSTIČKI ZNAČAJ U UZORKU OD 150. DECE SA ALL

Lakić N.<sup>1</sup>, Krstić A.<sup>1</sup>, Ćirković S.<sup>1</sup>, Guć-Šćekić M.<sup>1</sup>, Bunjevački G.<sup>2</sup>, Mičić D.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Laboratorija za medicinsku genetiku, Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije "Dr Vukan Čupić", Beograd

<sup>2</sup> Odeljenje za hematologiju, Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije "Dr Vukan Čupić", Beograd

**UVOD:** Kariotip ćelija kosne srži ALL pacijenta, u korelaciji sa WBC brojem, uzrastom i polom predstavlja osnovni prognostički parametar pomoću koga se određuje terapija.

**CILJ:** U ovom radu prikazuju se rezultati citogenetske analize 150 ALL pacijenata i analizira se njihov tip, učestalost i prognostički značaj

**MATERIJALI I METODI RADA:** Citogenetska analiza je urađena u uzorku kosne srži 150 pacijenata kojima je od 1998 do 2004 postavljena dijagnoza ALL na Institutu za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „Dr V Čupić“. U citogenetskoj analizi korišćeni su hromozomski preparati dobijeni nakon 24<sup>h</sup> kulture ćelija kostne srži bez dodatka mitogena. Precizna identifikacija hromozomskih aberacija urađena je primenom tehnike G traka (ISCN 1995).

**REZULTATI:** Normalan kariotip je dijagnostikovao kod 83 (54%) pacijenta, dok je aberantni uočen kod 67. (46%) dece; numerički hromozomski rearanžmani detektovani kod 44 (65%) pacijenta, a strukturni kod njih 23. (35%). U grupi pacijenata sa aberantnim kariotipom od specifičnih aberacija dijagnostikovane su: hiperdiploidija kod 37 (55.7%) dece sa ALL (L1 ili L2), hiperhaploidija kod 1 pacijenta sa ALL (L1), translokacija 9/22 [t(9;22)(q34;q11)] kod 4 (6%) pacijenta sa ALL (L1 ili L2), translokacija 4/11 [t(4;11)(q21;q23)] kod jednog deteta sa ALL (L1) i translokacija 11/14 [t(11;14)(p13;q11)] takođe kod jednog pacijenta sa ALL (L1). Učestalost specifičnih hromozomskih rearanžmana u obrađenoj grupi bolesnika, kao i njihov prognostički značaj odgovaraju literarnim podacima. Detektovano je i prisustvo sledećih nespecifičnih rearanžmana: hipodiploidije kod 6 (9%) pacijenata sa ALL (L1 ili L2), pojedinačni slučajevi translokacija 6/9

[t(6;9)(q23;p24)] i 13/19 [t (13;19)(q14,p13)], delecije hromozoma 7 [del(7)(q22) ], inverzije hromozoma 1[inv (1)(p34;q21) ], duplikacije hromozoma 1 [dupl(1)(q21;q32) ], kod pacijenta sa ALL (L1), kao i delecije hromozoma 2 [del(2)(q33) ] i hromozoma 8[del (8)(p11) ] detektovanih kod pacijenata sa ALL (L2). Prognostički značaj nespecifičnih hromozomskih rearanžmana ALL pacijenata biće diskutovan u ovom radu.[Kliknite **ovde** i unesite tekst!]

**ZAKLJUČAK:** U analiziranom uzorku ALL pacijenata potvrđeni su rezultati sličnih istraživanja, po kojima specifični hromozomski rearanžmani predstavljaju pouzdan prognostički parametar za tok i ishod bolesti.