

Особенности мутационного ландшафта цитогенетических подтипов острого миелоидного лейкоза у детей

Пахомова И.В., Волочник Е.В., Романцова А.С., Герасимович В.Д., Керезь М.А., Наумович М.Г., Красько О.В., Белевцев М.В.

Центр детской онкологии, гематологии и иммунологии. д. Боровляны, Республика Беларусь.



Актуальность

Гетерогенность острого миелоидного лейкоза (ОМЛ) обусловлена уникальным набором определяющих генетических маркеров, в большинстве случаев сопряженных с дополнительными генными мутациями.

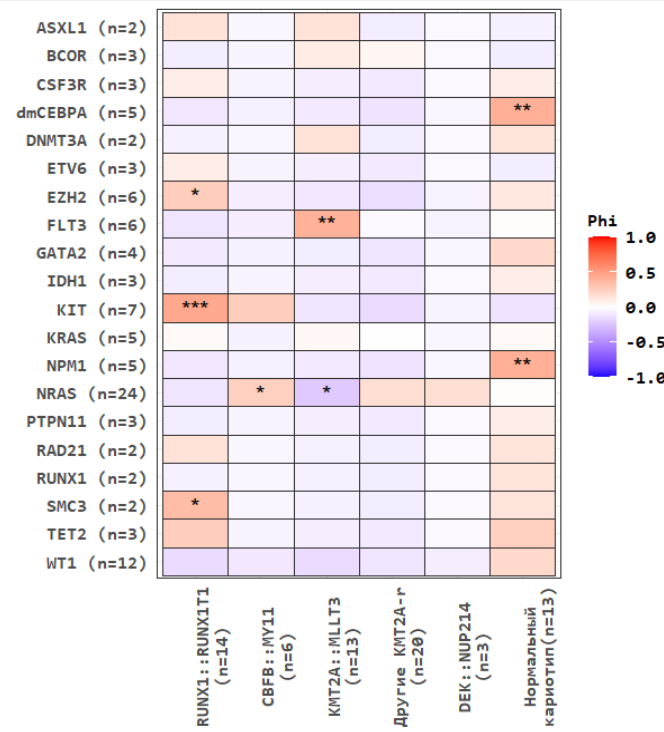
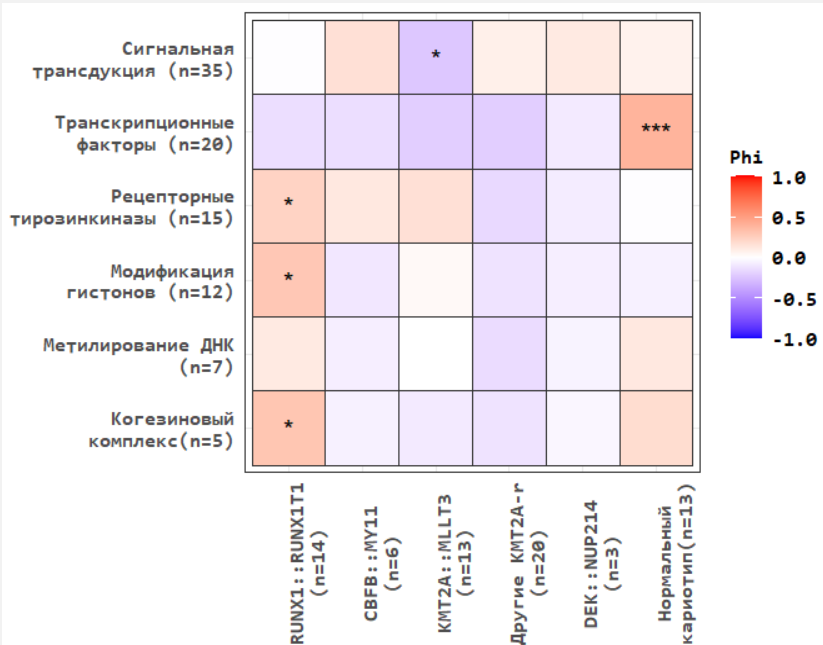
Цели и задачи

Определить паттерны ко-мутационного взаимодействия в пределах значимых цитогенетических подтипов ОМЛ у детей и молодых взрослых.

Материалы и методы

Включено 99 пациентов с de novo ОМЛ (53 м., 46 д.). Медиана возраст: 9,3 года (0,08–20,5). Генетическое профилирование (54 гена) проведено с использованием панелей TruSight Myeloid, QIASeq Targeted). Статистические методы: критерии Фишера и Вилкоксона, коэффициент ϕ с поправкой FDR.

Результаты



Выводы

Генные мутации выявлены для 67% (67/99) исследуемых образцов. Медианное количество мутаций – 1, разброс 0 – 5.

t(8;21): ко-мутациями *KIT*, *EZH2* и *SMC3*.

inv(16)(p13.1q22) / t(16;16)(p13.1;q22):

ко-мутации в *NRAS*.

t(9;11)(p21;q23): взаимоисключение с *NRAS*; ассоциирована с *FLT3-TKD*.

Нормальным кариотипом: высокая мутационная нагрузка (2 и более мутации); г-мутациями *CEBPA* и *NPM1*.