

mos 45,X/46,Xi(X)p/46,XX; кариотипа *mos*45,X/47,XXX/46,XX; кариотипа с радиальной X-хромосомой – *mos* 45,X/46,XX, r/46,XX.

У больных с синдромом Прадера-Вилли (СПВ) был установлен мозаичный мужской и женский кариотип с микроделецией длинного плеча 15 хромосомы – *mos* 46,XY,del (15)(q11-13)/46,XY; *mos* 46,XX,del (15)(q11-13)/46,XX. Спонтанный уровень хромосомных нарушений у больных с синдромом Прадера-Вилли составил 2,52 %, что в 1,5 раза выше, чем в группе здоровых сверстников (1,95 %). У больных мальчиков значимо чаще регистрировалось увеличение частоты преждевременного расхождения центромер (0,42% у больных с СПВ; $\chi^2 = 4,77$; $p < 0,05$) и делеции короткого плеча (0,42 % у больных с СПВ; $\chi^2 = 4,77$; $p < 0,05$) при полном отсутствии данных нарушений у здоровых лиц.

Выводы. Таким образом, проведение цитогенетического исследования позволило установить кариотип и уровень хромосомных aberrаций обследованных пациентов.

ИСПОЛЬЗОВАНИЕ КОМПЛЕКСНОГО ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ПРИ ДИАГНОСТИКЕ ОСТРЫХ ЛЕЙКОЗОВ У ДЕТЕЙ

Баянова М. Ф., Камалиева Б. О., Жумажанова Д. К., Мулеван Л. И., Абильдинова Г. Ж.
Национальный научный центр материнства и детства, Астана, Казахстан

Введение. Определение специфических генетических изменений лейкозных клеток позволяет судить о типе лейкозного процесса и прогнозировать течение острых лейкозов у детей.

Цель. Изучение эффективности комплексного использования стандартного цитогенетического (СЦИ) и молекулярно-цитогенетического методов диагностики (FISH) при диагностике острых лейкозов у детей.

Материалы и методы исследований. Материалом для исследования явились клетки костного мозга пациентов с острыми лейкозами. При культивировании клеток костного мозга применялся стандартный метод кратковременного культивирования с учетом оптимальной плотности клеток. Молекулярно-цитогенетические исследования были проведены в аккредитованной лаборатории, соответствующего стандарту СТ РК ИСО 15189-2008. Интерпретацию анализов осуществляли по Международной номенклатуре ISCN (2013).

Результаты и обсуждение. Были изучены 344 кариотипа костного мозга детей с острыми лейкозами, среди которых 80 % (275) детей были с острыми лимфобластными лейкозами (ОЛЛ) и 20 % (69) с острыми миелобластными лейкозами (ОМЛ). Изменения кариотипа бластных клеток костного мозга были обнаружены в 55 случаях, причем 65 % случаев характерные для ОЛЛ. Спектр хромосомного профиля острых лейкозов был представлен структурными (82 %) и числовыми (18 %) цитогенетическими нарушениями кариотипа. Среди наиболее частых цитогенетических аномалий при ОЛЛ были выявлены транслокации t(9;22)(q34;q11) в 12 случаях, транслокации t(4;11)(q21;q23) в 8 случаях, трисомия 21 хромосомы в 6 случаях. Наиболее частой причиной ОМЛ были транслокации t(8;21)(q22;q22) в 11 случаях, трисомия 8 хромосомы в 6 случаях. Молекулярно-цитогенетический метод (FISH) был использован в комплексе со СЦИ, при котором BCL/ABL был определен в 35% случаев ОЛЛ, а RUNX1/RUNX1T1 в 25% случаев при ОМЛ, как результат слияния кодирующих областей двух генов.

Выводы. Таким образом, использование цитогенетического и молекулярно-цитогенетического методов диагностики острых лейкозов позволяет дифференцировать не только форму лейкоза, но и мониторить лечение заболевания.