proLékaře.cz | 5.9.2025

Zprávy odborných společností

Česká hematologická společnost ČLS JEP

Cena České hematologické společnosti za nejlepší původní vědeckou práci v oboru hematologie v roce 2009.

Výbor České hematologické společnosti udělil na svém zasedání 12. 5. 2010
Cenu ČHS za nejlepší původní vědeckou práci ve výši 30 000 Kč

RNDr. Jitce Malčíkové, Ph.D. z Centra molekulární biologie a genové terapie Interní hematoonkologické kliniky FN Brno za práci:
Malčíková J, Šmardová J, Ročňová L, Tichý B, Kuglík P, Vranová V, Čejková S, Svitková M, Skuhrová H, Francová H, Brychtová Y, Doubek M, Brejcha M, Klabusay M, Mayer J, Pospíšilová Š, Trbušek M. Monoallelic and biallelic inactivation of TP53 gene in chronic lymphocytic leukemia: selection, impact on survival and response to DNA damage. Blood 2009; 114(26): 5307-14.
a
Mgr. Gabriele Pešlové z Ústavu hematologie a krevní transfuze v Praze za práci:
Pešlová G, Petrák J, Kuželová K, Hrdý I, Halada P, Kuchel PW, Soe-Lin S, Ponka P, Sutak R, Becker E, Li-Hsuan Huang M, Rahmanto YS, Richardson DR, Vyoral D. Hepcidin, the hormon of iron metabolism, is bound specifically to α-2-macroglobulin in blood. Blood 2009; 113(24): 6225-6236.

Za výbor ČHS ČLS JEP
Doc. MUDr. Jaroslav Čermák, CSc., předseda
Prof. MUDr. Jan Starý, DrSc., vědecký sekretář

Monoallelic and biallelic inactivation of TP53 gene in chronic lymphocytic leukemia: selection, impact on survival, and response to DNA damage

Malčíková Jitka, Šmardová Jana, Ročňová Ludmila, Tichý Boris, Kuglík Petr, Vránová Vladimíra, Čejková Soňa, Svitáková Miluše, Skuhrová Francová Hana, Brychtová Yvona, Doubek Michael, Brejcha Martin, Klabusay Martin, Mayer Jiří, Pospíšilová Šárka, Trbušek Martin

Popis výsledku

Delece genu *TP53* se u chronické lymfocytární leukemie (CLL) rutinně stanovují pomocí fluorescenční *in situ* hybridizace a jsou spojeny s nejhorší prognózou. Přítomnost samostatné mutace v *TP53* (bez delece) je asociována s kratším přežitím CLL pacientů. Dosud není objasněno, jak jsou tyto abnormality selektovány a jaká je jejich vzájemná proporce. Pomocí metodik se srovnatelnou citlivostí pro detekci delecí (interfázní fluorescenční *in situ* hybridizace) a mutací (funkční kvasinková analýza) jsme vyšetřili velký soubor 400 pacientů; část pacientů nesoucích wild type p53 byla vyšetřována opakovaně v průběhu onemocnění (n = 132). Nejčastější typ inaktivace, tj. delece jedné a mutace druhé alely, jsme pozorovali u 42 pacientů (10,5 %). Frekvence samostatných *TP53* mutací (n = 20; 5 %) a kombinace dvou či více mutací (n = 5; 1,3 %) značně převyšovala frekvenci samostatných delecí (n = 3; 0,8 %). U dvanácti pacientů se objevila *TP53* abnormalita během opakovaných vyšetření. Ve všech případech se jednalo o mutaci a defekty se vždy objevily po aplikaci terapie. Monoalelické *TP53* defekty měly negativní vliv na přežití pacientů a snižovaly *in vitro* reakci na fludarabin. Z našich výsledků vyplývá, že by měla být mutační analýza genu *TP53* u CLL pacientů prováděna před každým započetím léčby, protože předcházející terapie mohou selektovat nové *TP53* defekty.