

## **INFORMACE PRO PACIENTY**

### **SLEDOVÁNÍ REZIDUÁLNÍ NEMOCI POMOCÍ KVANTITATIVNÍHO STANOVENÍ EXPRESE GENU WT1 (SOP02) A MUTOVANÉHO GENU NPM1 (SOP 10)**

#### **a. Reziduální nemoc**

U některých pacientů přetrvávají malá množství leukemických buněk i po ukončení léčby, a to i v době, kdy je pacient bez příznaků nemoci a nachází se v tzv. kompletní remisi. Tyto reziduální leukemické buňky se mohou po určité době (v rozmezí měsíců až let) začít množit a vést k znovuobjevení nemoci, tzv. hematologickému a klinickému relapsu. Protože je lepší nemoci předcházet, je pro úspěšnost léčby a vyléčení pacienta dobré začít s léčbou již reziduální nemoci, tj. jakmile u něj opakovaně zjistíme nárůst leukemických buněk a předejít tím velmi pravděpodobnému relapsu. Mezi nejlepší markery reziduální nemoci patří některé geny, které jsou spojeny s daným typem leukemie, anebo aktivita některých, sice nespecifických genů, jejichž aktivita však velmi dobře odpovídá nárůstu počtu leukemických buněk.

#### **b. Aktivita genu NPM1 a WT1**

U zhruba jedné čtvrtiny pacientů s akutní myeloidní leukémií nacházíme velmi vysokou expresi/aktivitu mutovaného genu NPM1 (syntézu specifické ribonukleové kyseliny – mRNA) na rozdíl od nulové exprese genu NPM1 u zdravých jedinců. Jedná se tedy o specifický a vysoce senzitivní marker, jehož přítomnost je zjišťována při diagnóze a následně je sledována v průběhu léčby a i v období remise-vymizení onemocnění. Jak je výše uvedeno patří tento gen mezi nejlepší markery reziduální nemoci. Zvýšení hladiny specifické mRNA v preparátu leukocytů pacienta signalizuje s předstihem několika týdnů až měsíců znovuobjevení leukemie – relapsu. Včasnou léčbou reziduální nemoci lze tak předejít klinickému relapsu.

Zdaleka ne všichni nemocní s akutní myeloidní leukémií mají vhodný specifický molekulární marker a u většiny z nich lze užít aktivitu (syntézu specifické ribonukleové kyseliny – mRNA) genu WT1 ke sledování reziduální nemoci, resp. jejího nárůstu. Analogicky specifickým markerům zvýšení hladiny exprese genu WT1 nad tzv. horní normální limit v preparátu leukocytů pacienta signalizuje s předstihem

Ústav hematologie a krevní transfuze  
**Oddělení genomiky**  
Vedoucí oddělení: RNDr. Monika Belíčková, Ph.D.  
Technický vedoucí: Mgr. Ela Cerovská, e-mail: ela.cerovska@uhkt.cz  
U Nemocnice 1, 128 20 Praha 2, <http://www.uhkt.cz/>

## **INFORMACE PRO PACIENTY**

### **SLEDOVÁNÍ REZIDUÁLNÍ NEMOCI POMOCÍ KVANTITATIVNÍHO STANOVENÍ EXPRESE GENU WT1 (SOP02) A MUTOVANÉHO GENU NPM1 (SOP 10)**

několika týdnů až měsíců znovuobjevení leukemie – relapsu. Včasnou léčbou reziduální nemoci lze tak předejít klinickému relapsu.

Další informace můžete získat od těchto pracovníků ústavu:

Mgr. Ela Cerovská – TV SOP02, 221977231; Ing. Eliška Stará – ZTV SOP02,  
221977231

V Praze v červenci 2021