

Каримов Х. Я., Алланазарова Б. Р., Ассесорова Ю. Ю., Бобоев К. Т.

Научно-исследовательский институт гематологии и переливания крови Министерства Здравоохранения Республики Узбекистан, г. Ташкент.

РОЛЬ СТАНДАРТНОГО ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В ВЫЯВЛЕНИИ НАРУШЕНИЙ КАРИОТИПА ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОЛЕЙКОЗЕ

Хронический миелолейкоз (ХМЛ) — самое распространенное из миелопролиферативных заболеваний. Известно, что развитие всех патологических проявлений ХМЛ обусловлено возникновением химерного гена BCR-ABL, локализованного на генетически измененной 22-й, (Ph-хромосомы). Выявление данной маркерной хромосомной перестройки — первичного и главного цитогенетического признака ХМЛ — является важным фактором диагностики и прогноза. Стандартное цитогенетическое исследование (СЦИ) позволяет обнаружить классическую Ph-хромосому в 90–95% клинически диагностированных случаев ХМЛ.

Методом СЦИ было проведено цитогенетическое исследование периферической крови и костного мозга 24 больных ХМЛ. Известно, что G-метод дифференциальной окраски в ряде случаев не позволяет выявить Ph-хромосому вследствие недостаточного количества и качества метафазных пластин, небольшого количества Ph-положительных клеток в дебюте заболевания, а также случаев Ph-негативного, но BCR-ABL-позитивного ХМЛ.

В нашем исследовании из 24-х больных ХМЛ у 20 (83,3%) были получены метафазные пла-

стинки, пригодные для цитогенетического анализа. Классическая Ph-хромосома была выявлена у 11 больных (55%); из них 72,7% больных находились в хронической стадии заболевания, 18,2% — в стадии акселерации и 9,1% — в стадии бластного криза. При этом филадельфийская хромосома была обнаружена в 72,7% случаев у мужчин и 27,3% — у женщин, хотя достоверная разница в частоте её выявления по половому признаку не описана в мировой литературе.

В последнее время всё большее значение придается изучению дополнительных хромосомных аномалий при ХМЛ, так называемой клональной эволюции, поскольку некоторые из них непосредственно влияют на характер течения заболевания и важны для оценки эффективности терапии и прогноза. При прогрессировании заболевания нередко обнаруживаются дополнительные Ph-хромосомы. Из 20 больных ХМЛ дополнительная Ph-хромосома была выявлена нами у одного больного (5%) в стадии бластного криза. У двух больных (10%) была обнаружена трисомия по 21-й паре хромосом (в том числе у одного из них — в стадии бластного криза) и у одного больного —

дополнительная 8-я хромосома. Кроме того, у трех пациентов — в стадии акселерации (10%) и в стадии бластного криза (5%) — нами была зарегистрирована гипоплоидия, а у 5 больных (25%) — гипердиплоидия. Причем среди последних у троих пациентов заболевание находилось в хронической стадии, у одного — в стадии акселерации и у одного — в стадии бластного криза. Трисомия по 21-й хромосоме, гипоплоидия и гипердиплоидия сочетались с наличием Ph-хромосомы.

Таким образом, несмотря на то, что использование обычного G-дифференциального окрашивания не позволяет выявить Ph-хромосому в абсолютном большинстве исследований, СЦИ позволяет проанализировать весь кариотип и обнаружить дополнительные нарушения, имеющие самостоятельное значение для оценки течения ХМЛ и прогноза. У пациентов с Ph-позитивным ХМЛ присутствие дополнительных хромосомных и геномных нарушений значительно чаще наблюдается в стадии акселерации и бластного криза.