



Prognostické mutace u myelodysplastického syndromu po transplantaci hematopoetických buněk

Patogeneze myelodysplastického syndromu (MDS) stojí na genetických mutacích, které také udávají klinický obraz nemoci, tj. fenotyp. Genetické mutace tak mohou predikovat účinnost léčby, prognózu po alogenní transplantaci kmenových buněk. Genetická profilace může být velkým přínosem.

Do připravené studie bylo zařazeno 1541 pacientů s MDS a byla hledána asociace mezi genetickými mutacemi a stavem pacienta po transplantaci, tj. celkové přežití, relapsy atd.

V 19 % případů byla přítomná mutace TP53 a byla také spojena s kratší dobou přežití, časnějším nástupem relapsu oproti pacientům bez této mutace. Další byla mutace v RAS signální cestě a JAK2, ta také předurčuje své nositele k horšímu posttransplantačnímu průběhu. TP53 mutace je negativní prognostický faktor pro pacienty, kteří podstoupili redukovanou i myeloablativní léčbu před transplantací. V případě mutace v RAS pak redukovaný režim snížil riziko relapsu. U 4 % mladých dospělých se vyskytovala heterozygotní mutace v se Shwachman–Diamond syndromem asociovaném SBDS genu společně s mutací v TP53, tato kombinace znamenala velmi špatnou prognózu pro pacienty. Mutace v p53 regulátoru PPM1D byla častější mezi pacienty s MDS spojenou s terapií než u pacientů s primární MDS.

Je tedy patrné, že rozdílné mutace mohou predikovat následný stav pacienta a např. v případě mutace v RAS je možné výběrem léčby snížit riziko relapsu po alogenní transplantaci hematopoetických buněk.

[Prognostic Mutations in Myelodysplastic Syndrome after Stem-Cell Transplantation](#)

NEJM, Vol. 376 No. 6, February 9, 2017

Top Articles:

- [Persistent Pupillary Membrane](#)
- [Thromboprophylaxis after Knee Arthroscopy](#)
- [Registry-Based Prospective, Active Surveillance of Medical-Device Safety](#)