

hogy sikerül a fiatalabb generációt meggyőzni a rendszeres véradásra. A keresztidonációs adatok cseréjével fokozhatjuk a betegellátás biztonságát, másrészt pótolhatóak a hiányzó epidemiológiai adatok, illetve megelőzhetővé

válik, hogy az aferezises donorok kockáztassák egészségüket azzal, hogy párhuzamosan akár több állomáson is adnak plazmát (4/2017.).

Juvenilis myelomonocyter leukaemia jelentkezése azonos *PTPN11* mutációt hordozó juvenilis xanthogranulomát követően

Báta Bence¹, Krizsán Szilvia¹, Gángó Ambrus¹, Nagy Noémi¹, Csóka Monika², Erdélyi Dániel János², Kállay Krisztián³, Csomor Judit⁴, Bódor Csaba¹

¹ MTA-SE Lendület Molekuláris Onkohematológiai Kutatócsoport, I. sz. Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem, Budapest; ² II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest; ³ Dél-pesti Centrumkórház – Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet, Budapest; ⁴ I. sz. Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem, Budapest

Bevezetés: Az irodalomban a juvenilis myelomonocyter leukaemia (JMML) és a juvenilis xanthogranuloma (JXG) együttes előfordulását több esetben is leírták, valamint a két betegség szekvenciális előfordulását is közölték esettanulmányokban. Mindezek ellenére a JMML és a JXG együttes előfordulásának hátterében álló patogenetikai eltéréseket napjainkig sem sikerült feltárni.

Anyagok és módszerek: Sanger szekvenálás segítségével a *CBL*, *KRAS*, *NRAS*, *PTPN11*, és *SETBP1* gének releváns régióinak vizsgálatát, valamint új-generációs szekvenálással az említetteken kívül további 43 gén mutációanalízisét végeztük el a csontvelő és bőr biopsziás mintákból. A csíravonali eredet vizsgálata hajhagyma mintából történt. **Eredmények:** Az általunk vizsgált fiúgyermek bőrén három hónapos korában sárga papulák jelentek meg. Hét hónapos korában a bőr biopszia JXG-t igazolt, ezt követően szorosan monitorozták a páciens. Huszonöt hónapos korában négy hónapja fennálló felső légúti fertőzés, tendenciózusan emelkedő fehérvérsejt és monocyták száma, valamint fokozódó mértékű thrombocytopénia és anaemia kivizsgálása során a rebiopszia, valamint a molekuláris diagnosztikai vizsgálat igazolta a JMML

diagnózisát. A mintában a *PTPN11* gén 3-as exonjában található c. 226G>A (p. E76K, COSM13000) mutációt azonosítottuk. Elvégezve a hajhagymából és a korábbi JXG mintából a mutációanalízist, a csíravonali eredet nem igazolódott, azonban a másfél évvel korábbi bőrmintában kimutatható volt a mutáció. Új-generációs szekvenálással elvégezve a JXG és JMML minta mutációs profiljának meghatározását, a betegségek hátterében nem sikerült csíravonali mutáció hordozását feltárni, amely a két betegség egymással klonálisan kapcsolt megjelenését támasztja alá.

Következtetések: A páciens esetében a molekuláris vizsgálatok eredményeként a JXG és JMML közötti klonális kapcsolatot sikerült kimutatni, az azonos szomatikus *PTPN11* mutáció hordozásán keresztül. Ezzel elsőként sikerült feltárnunk a JXG és JMML együttes előfordulásának hátterében álló genetikai eltérés egy példáját.

Támogatás: NFKIH KH17-126718 és NVKP_16-1-2016-0004; MTA LP95021 és az Emberi Erőforrások Minisztériumának Felsőoktatási Intézményi Kiválósági Programja, a Semmelweis Egyetem Molekuláris biológia tématerületi programja keretében.

Keresztmetszeti elemzés: A krónikus myeloid leukémia kezelése és követése a mindennapi klinikai gyakorlatban a Debreceni Egyetemen

Bátár Péter, Mezei Gabriella, Telek Béla, Kiss Attila, Udvardy Miklós, Reményi Gyula, Szász Róbert, Váróczy László, Gergely Lajos, Illés Árpád

Debreceni Egyetem ÁOK, Belgyógyászati Intézet, Hematológiai Tanszék, Debrecen

A krónikus myeloid leukémia (CML) ritka betegség. Magyarországi incidenciájáról nincs pontos adat, kb. 100 új beteg regisztrációjára kerül sor évente. A Nemzeti Egészségügyi Alapkezelő adatbázisa alapján 2018-ban mintegy 1400 beteg részesült tirozin kináz gátló (TKI) kezelésben. A CML krónikus fázisának első, illetve

többedik vonalas kezelésére jelenleg 5 félé TKI áll rendelkezésre (imatinib, bosutinib, dasatinib, nilotinib és ponatinib). A kezelés sikerességét egyértelműen az akcelerált és a blasztos fázis elkerülése határozza meg. Bár a korai és mély molekuláris válaszok elérését tekintve a kontrollált, multicentrikus, randomizált klinikai tanulmányok