



## **Резюме на проект по Фонд „Наука“ № 21008 – Конкурсна сесия 2021:**

**„Молекулярно-генетичен анализ при новодиагностицирани пациенти с остра миелогенна левкемия“**

**Ръководител: Доц. д-р Трифон Георгиев Червенков, дб**

Острата миелогенна левкемия (ОМЛ) е заболяване от неопластичен произход, засягащо прогениторните клетки на миелоидния кръвен ред. Това е най-често срещаният тип левкемия сред възрастни с честота 4,2 на 100 000 души. Характеризира се с изключителна генетична хетерогенност, която определя и различния характер на еволюция и прогноза на заболяването (1). Поради това съвременните международни препоръки включват изясняване на генетичната природа на всеки клиничен случай като част от първоначалната диагностична оценка с цел максимално прецизиране и персонализиране на терапевтичния подход (2). Молекулярно-генетичните маркери имат освен диагностично, също и прогностично и/ или предиктивно значение и затова е необходимо да се извърши както цитогенетичен анализ, така и допълнителен молекулярно-генетичен анализ (3, 4). Последният допълва информацията от цитогенетичния резултат, като отчита субмикроскопски и молекулярно-генетични промени, отвъд разрешителната способност на светлинната микроскопия.

Целта на екипа на проекта е да се проучи ефективността и информативността на метода Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA), използвайки периферна кръв като източник на ядрени клетки, и съответно на ДНК. Методът се основава на добре познатата Полимеразна верижна реакция (PCR) и датира от 2002 г. Внедряването на MLPA успоредно с извършване на цитогенетичен анализ в самото начало на диагностичния процес би могло да обогати представата за генетичния характер на даден случай на ОМЛ и да спомогне за подобряването на прогнозата и персонализиране на подхода към пациентите.

MLPA е все още нов метод, и публикациите, свързани с неговото приложение, особено по отношение на ОМЛ, са малко на брой. Опитът на проектния екип може да има оригинален принос за разбирането на неговото място в рутинната клиничко-лабораторна дейност, както на локално, така и на международно ниво.

1. Vakiti A., Mewawalla P. Acute Myeloid Leukemia. In: StatPearls, StatPearls Publishing, Treasure Island (FL), 2021.
2. Dohner H., Estey E., Grimwade D., Amadori S., Appelbaum F., Bunchner T. et al., Diagnosis and management of AML in adults: 2017 ELN recommendations from an international expert panel. *Blood*. 2017;129(4):424-447.
3. Yohe S. Molecular Genetic Markers in Acute Myeloid Leukemia. *J Clin Med*. 2015 Mar 12;4(3):460-78.
4. Weinberg O., Sohani A., Bhargava P, Nardi V. Diagnostic work-up of acute myeloid leukemia. *Am J Hematol*. 2017 Mar;92(3):317-321.