

# Filadelfský chromozom

Verze k tisku již není podporovaná a může obsahovat chyby s vykreslováním. Aktualizujte si prosím záložky ve svém prohlížeči a použijte prosím zabudovanou funkci prohlížeče pro tisknutí.

**Filadelfský chromozom**, *Philadelphia chromosome*, je derivovaný chromozom 22. Tento chromozom vzniká reciprokou translokací mezi chromozomy 9 a 22, při níž je **protoonkogen ABL** z koncové části dlouhého raménka chromozomu 9 fúzován s **genem BCR**. Gen BCR se nachází na dlouhém raménku chromozomu 22 a touto fúzí tak dochází ke vzniku **aktivního onkogenu**. Protein, který je výsledkem přepisu tohoto fúzního genu **BCR-ABL** kvůli strukturální odlišnosti od původních kináz nereaguje na regulační mechanismy (je neustále aktivní) a buňky jsou tak stimulovány k nekontrolovatelné proliferaci. Filadelfský chromozom nacházíme velmi často u onkologických pacientů s **chronickou myeloidní leukémií**.

V tomto případě se jedná o získanou chromozomovou aberaci, tedy o strukturální přestavbu chromozomu, ke které dochází až během života pacienta. Filadelfský chromozom je příkladem tzv. **pozičního efektu**. Gen ABL, který na své původní pozici zcela fyziologicky stimuluje buňky k proliferaci, se důsledkem translokace dostane do blízkosti promotoru, markantně se tak zvýší transkripce translokovaného genu a pak i příslušného proteinu. Výsledný protein výrazně stimuluje buňky k proliferaci, a proto je výsledkem translokace **změna protoonkogenu v aktivní onkogen**.

Tuto chromozomovou aberaci můžeme u pacientů odhalit pomocí molekulárně cytogenetického vyšetření, např. multicolour FISH (M-FISH), spektrální karyotypizací (SKY) nebo multicolour banding (M-BAND).

Protein BCR-ABL lze inaktivovat pomocí inhibitorů thyrosinkináz, např. Imatinib.

## Odkazy

### Související články

- Chromozomové aberace v etiologii neoplázií

### Použitá literatura

- KOČÁREK, Eduard a Martin PÁNEK. *Klinická cytogenetika I : úvod do klinické cytogenetiky*. 2. vydání. Praha : Karolinum, 2010. ISBN 978-80-246-1880-7.

Citováno z „[https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Filadelfský\\_chromozom&oldid=459402](https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Filadelfský_chromozom&oldid=459402)“

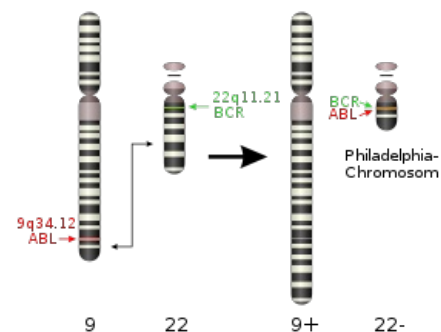


Schéma translokace