

АНОТАЦІЯ

Випускна кваліфікаційна робота присвячена комплексному дослідженню генетичних порушень у дітей з гострим лімфобластним лейкозом. Метою роботи є дослідження масштабних генетичних змін та аналіз результатів цитогенетичних та генетичних методів (ПЛР, FISH та каріотипування) в онкотрансформованих клітинах у дітей з гострим лімфобластним лейкозом.

Матеріалом дослідження стали дані 244 пацієнтів, у яких на момент діагностики було виявлено гострий лімфобластний лейкоз. У роботі застосовано методи полімеразної ланцюгової реакції у реальному часі, флуоресцентної гібридизації *in situ* та стандартного цитогенетичного аналізу, секвенування наступного покоління. Результати показали, що у пацієнтів частота химерних транскриптів у дітей з гострим лімфобластним лейкозом становила 31,1%, серед яких домінували химерні транскрипти *ETV6::RUNX1*. У дітей з гострим лімфобластним лейкозом в генах групи *IKZF1* виявлені делеції та дуплікації, які призводять до варіацій копійності. Встановлено, що при гострому лімфобластному лейкозі серед аномальних каріотипів переважали гіпердиплоїдні. Частка нормальних каріотипів була 30%.

Випускна кваліфікаційна робота викладена на 54 сторінках, містить 3 таблиці, 4 діаграми. Список використаних джерел включає 56 найменувань.

Ключові слова: гострий лімфобластний лейкоз, каріотипування, FISH, полімеразна ланцюгова реакція, секвенування наступного покоління, транслокація, делеція, варіації копійності.