

DOPLŇEK

Tabuľka I

Príklady nádorových ochorení asociovaných s onkogénnymi mutáciami v génoch IDH1 a IDH2

| Ochorenie ^a | IDH1 mutácia | IDH2 mutácia | Frekvencia výskytu u pacientov | Lit. |
|--|---|---|--------------------------------|------------|
| Akútna myeloidná leukémia | R132H, R132C R132S, R132G R132L | R172K, R172W R140Q, R140G R140L | IDH1 7,7 % IDH2 15,4 % | 1,2 |
| Myelodysplastický syndróm | R132H, R132C R132G | R140Q, R140L R142Q | IDH1 1,6–3,1 % IDH2 4,1 % | 3,4 |
| Intrakraniálny chondrosarkóm | R132C, R132L R132H | R172S | 46 % | 5 |
| Difúzny astrocytóm II | | – | 59–74 % | 6,7 |
| Anaplastický astrocytóm III | R132H | – | 52–62 % | 6,7 |
| Sekundárny glioblastóm IV | R132S | R172K | 50–88 % | 6,7,8 |
| Oligodendroglióm II | R132G | R172M | 68–71 % | 6,7,9 |
| Anaplastický oligodendroglióm III | R132C | – | 60–67 % | 6,7 |
| Oligoastrocytóm II | R132L | – | 50–78 % | 6,7 |
| Anaplastický oligoastrocytóm III | R132V | – | 78 % | 6,7 |
| Intrahepatický cholangiokarcinóm | R132C, R132G R132S, R132L R132V, I99M | R172K, R172W R172S, R172G R172N, R172M R172L | 10–23 % | 10, 11, 12 |
| Kolorektálny karcinóm | R132C | – | 8,9 % | 13,14 |
| Karcinóm prostaty | R132H R132C | – | 0,3–2,5 % | 15, 16, 17 |
| Papilárny karcinóm prsníka | R132H | R172T, R172S R172G | 77–100 % | 18, 19, 20 |
| Adenokarcinóm prsníka | R132L | – | 1 prípad | 21 |
| Melanóm | R132H, R132C | P158T | 4,9–10 % | 22, 23 |
| Ollierova choroba (echondromatóza) | R132C, R132L R132H, R132S | R172S | 81 % | 24, 25 |
| Maffucciho syndróm (echondromatóza + hemangiomatóza) | R132C | – | 77 % | 24, 25 |
| Centrálny chondrosarkóm, centrálny a periosteálny chondróm | R132C, R132H R132G, R132L R132S | R172S R172T | 56 % | 26 |

^a Rímske číslice stanovujú stupeň daného ochorenia podľa klasifikácie WHO (*World health organization*).

LITERATÚRA

1. Ward P. S. a 15 spoluautorov: *Cancer Cell* 17, 225 (2010).
2. Mardis E. R. a 57 spoluautorov: *N. Engl. J. Med.* 361, 1058 (2009).
3. Dinardo C. D. a 10 spoluautorov: *Leukemia* 30, 980 (2016).
4. Wang N., Wang F., Shan N., Sui X., Xu H.: *Acta Haematol.* 138, 143 (2017).
5. Arai M., Nobusawa S., Ikota H., Takemura S., Nakazato Y.: *Brain Tumor Pathol.* 29, 201 (2012).

6. Balss J., Meyer J., Mueller W., Korshunov A., Hartmann C., von Deimling A.: *Acta Neuropathol.* 116, 597 (2008).
7. Ichimura K., Pearson D. M., Kocialkowski S., Bäcklund L. M., Chan R., Jones D. T. W., Collins V. P.: *Neuro. Oncol.* 11, 341 (2009).
8. Hartmann C. a 13 spoluautorov: *Acta Neuropathol.* 120, 707 (2010).
9. Mellai M., Piazzini A., Caldera V., Monzeglio O., Cassoni P., Valente G., Schiffer D.: *J. Neurooncol.* 105, 345 (2011).
10. Borger D. R. a 17 spoluautorov: *Oncologist* 17, 72 (2012).
11. Grassian A. R., Pagliarini R., Chiang D. Y.: *Curr. Opin. Gastroenterol.* 30, 295 (2014).
12. Wang P. a 25 spoluautorov: *Oncogene* 32, 3091 (2013).
13. Sjöblom T. a 28 spoluautorov: *Science* 314, 268 (2006).
14. Whitehall V. L. J., Dumenil T. D., McKeone D. M., Bond C. E., Bettington M. L., Buttenshaw R. L., Bowdler L., Montgomery G. W., Wockner L. F., Leggett B. A.: *Epigenetics* 9, 1454 (2014).
15. Mauzo S. H., Lee M., Petros J., Hunter S., Chang C. M., Shu H. K., Bellail A. C., Hao C., Cohen C.: *Appl. Immunohistochem. Mol. Morphol.* 22, 284 (2014).
16. Ghiam A. F., Cairns R. A., Thoms J., Dal Pra A., Ahmed O., Meng A., Mak T. W., Bristow R. G.: *Oncogene* 31, 3826 (2012).
17. Hinsch A. a 21 spoluautorov: *World J. Urol.* 36, 877 (2018).
18. Ang D., Vansandt A. M., Beadling C., Warrick A., West R. B., Corless C. L., Troxell M. L.: *Diagn. Mol. Pathol.* 21, 221 (2012).
19. Chiang S. a 32 spoluautorov: *Cancer Res.* 76, 7118 (2016).
20. Lozada J. R. a 14 spoluautorov: *Histopathology* 73, 339 (2018).
21. Fathi A. T. a 14 spoluautorov: *Oncologist* 19, 602 (2014).
22. Shibata T., Kokubu A., Miyamoto M., Sasajima Y., Yamazaki N.: *Am. J. Pathol.* 178, 1395 (2011).
23. Linos K., Tafe L. J.: *Histopathology* 73, 963 (2018).
24. Amary M. F. a 17 spoluautorov: *Nat. Genet.* 43, 1262 (2011).
25. Pansuriya T. C. a 26 spoluautorov: *Nat. Genet.* 43, 1256 (2011).
26. Amary M. F. a 15 spoluautorov: *J. Pathol.* 224, 334 (2011).