proLékaře.cz | 10.9.2025

sure liquid chromatography (DHPLC) for the analysis of somatic *p53* mutations. Laboratory Investigation 2001; 81: 1735-1737.
24. Coll-Mulet L, Santidrian A F, Cosialls A M, et al. Multiplex ligation-dependent probe amplification for detection of genomic alterations in chronic lymphocytic leukaemia. British Journal of Haematology 2008; 142: 793-801.

Mgr. Barbara Kantorová
Hemato-onkologická klinika FN a LF UP Olomouc
I. P. Pavlova 6
775 20 Olomouc
e-mail: barborakantorova@seznam.cz

Práce byla realizována s podporou grantů IGA NR 9484-3 a MSM 619 895 92 05.

Doručeno do redakce: 7. 12. 2009
Přijato po recenzi: 25. 2. 2010

Výběr z tisku a zprávy o knihách

Identifying autoimmune lymphoproliferative syndrome in children with Evans syndrome: a multi-institutional study

Alix E. Seif, Catherine S. Manno, Cecilia Sheen, Stephan A. Grupp and David T. Teachey
Divisions of Hematology and Oncology, Department of Pediatrics, Children´s Hospital of Philadelphia, PA, and Department of Pediatrics, New York University School of Medicine, New York
Blood, 18 March 2010, Vol. 115, Number 11, pp. 2142-2145

Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom (ALPS) je syndrom porušené lymfocytové homeostázy způsobený defektem Fas – zprostředkované apoptózy. Klinické projevy zahrnují autoimunitní cytopenie, organomegalii, lymfadenopatii a zvýšené riziko malignity. Podobné klinické projevy jsou u Evansova syndromu (ES). Autoři předpokládali, že část pacientů s ES může mít ALPS. K potvrzení své hypotézy provedli studii souboru 45 dětských pacientů z 22 ústavů s ES (průměrný věk při diagnóze 7,1 roků). K určení prevalence ALPS vyhodnotili počet dvojitě negativních T-lymfocytů v periferní krvi (DNTs) s fenotypem $CD3^+CD4^-CD8^-TCR\text{-}\alpha/ß^+$ jako screening ALPS u pacientů s Evansovým syndromem a vyšetřili Fas – zprostředkovanou apoptózu in vitro. U 21 pacientů (47 %) ze 45 celkem zařazených pacientů zjistili zvýšený počet DNTs a defektní Fas – zprostředkovanou apoptózu v souhlase s diagnózou ALPS. Klinické faktory pro predikci defektní Fas – zprostředkované apoptózy byly: závažnost cytopenií (vyžadujících léčbu imunosupresivy alespoň dvakrát za rok), přítomnost lymfadenopatie a zvýšení IgG. U 4 pacientů z 21 však nebyla klinicky zjistitelná lymfoproliferace. Zda tito pacienti měli frustní formu ALPS nebo ALPS-like syndrom, je diskutabilní. Specifické cytopenie a hematologické protilátky nebyly směrodatné pro ALPS, ani ANA, APLA nebo hepatomegalie. Autoři shrnuli v závěru: (1) signifikantní procento pediatrických pacientů s ES má ALPS, (2) závažnost a přítomnost cytopenií predikuje diagnózu, (3) některé děti bez klasických známek lymfoproliferace jsou také v riziku. Vzhledem k významným rozdílům v terapii ALPS a ES doporučují, aby všechny děti s ES byly podrobeny screeningu ALPS pomocí DNTs jako součást jejich diagnostického vyhodnocení.

Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.