

- 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 roku). K určení prevalence ALPS vyhodnotili počet dvojitě negativních T-lymfocytů v periferní krvi (DNTs) s fenotypem CD3<sup>+</sup>CD4<sup>-</sup>CD8<sup>-</sup>TCR- $\alpha/\beta$ <sup>+</sup> 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 soulase 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 zjištělá 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.