proLékaře.cz | 16.11.2026

Monosomal karyotype in primary myelofibrosis is detrimental to both overall and leukemia-free survival

Rakhee Vaidyal, Domenica Caramazza, Kebede H.Begna, et al.
Division of Hematology, Department of Medicine, Mayo Clinic, Rochester, MN; Cattedra ed Unita di Ematologia, Policlinico Universitario di Palermo, Palermo, Italy; Division of Cytogenetics, Department of Laboratory Medicine, Mayo Clinic, Rochester, MN; et al.

Blood, 26 May 2011, Vol. 117, No. 21, pp. 5612–5615

Doba přežití u cytogeneticky vysoce rizikových pacientů s akutní myeloidní leukemií (AML) a myelodysplastickými syndromy (MDS) je signifikantně horší u pacientů s přítomným monosomálním karyotypem (MK). Autoři této práce ukázali v nedávné studii, že u pacientů s MDS byla celková doba přežití OS a doba přežití bez leukemie LFS u pacientů s MK výrazně horší než u pacientů bez MK.

Cílem studie: bylo zjistit, zda totéž platí u pacientů s primární myelofibrózou (PMF). Prognóza u PMF se stanovuje podle systému IPSS (International Prognostic Scoring System) nebo dynamickým IPSS (DIPSS). Oba systémy užívají tyto rizikové faktory: věk > 65 roků, hemoglobin < 10 g/dl, počet leukocytů > 25 x 10^9/l, počet cirkulujících blastů ≥ 1 % a symptomy. IPSS lze použít v době diagnózy, DIPSS v jakékoliv době v průběhu choroby. Nezávisle na IPSS je komplexní karyotyp a samotná trisomie 8 nepříznivým faktorem pro OS a LFS. Z tohoto pohledu vychází podrobná klinická a cytogenetická analýza. Má zjistit a porovnat exaktními statistickými metodami rozdíly mezi podskupinou nemocných s PMF s přítomným nebo nepřítomným monosomálním karyotypem.

Metody, soubor a výsledky: Studie je založena na podrobné analýze dat z dokumentace pacientů s PMF, přijatých s touto diagnózou na Mayo Clinic v Rochesteru, USA v letech 1970–2009. Zařazeni byli jen ti pacienti, kteří měli vyšetření kostní dřeně a výsledky cytogenetického vyšetření. Z celkového počtu 923 pacientů bylo do studie vybráno 793 pacientů, kteří splňovali všechny podmínky pro zařazení. Z celkového počtu 793 mělo 341 (43 %) pacientů abnormální karyotyp, včetně 41 (12 %) s komplexním karyotypem a 21 (6 %) výhradně s trisomií 8. Mezi 41 pacientů s komplexním karyotypem bylo klasifikováno 17 (41 %) jako MK a 24 (59 %) jako"komplexní karyotyp bez monosomií". Aby autoři zjistili, zda přítomnost MK přináší další prognostický význam, srovnávali skupiny pacientů: 1./ s MK, 2/ s komplexním karyotypem bez monosomií, 3/ s pouhou trisomií 8. Nezjistili signifikantní rozdíly mezi těmito 3 skupinami z hlediska věku, hladiny hemoglobinu, počtu leukocytů, počtu krevních destiček, počtu blastů v periferní krvi, skórem DIPSS, konstitučními symptomy, velikostí sleziny nebo přítomností mutace *JAK2*V617F. Medián doby přežití byl 6 měsíců u pacientů s MK, 24 měsíců u pacientů s komplexním karyotypem bez monosomií a 20 měsíců u pacientů s pouhou trisomií 8 (*P < 0,0001)*. Korespondující frekvence 2leté leukemické transformace byla 29,4 %, 8,3% a 0 (*P < 0,0001),* Poměry rizika (95% CI) byly 6,9 (1,3–37,3) a 14,8 (1,7–130,8).

Závěr. Analýza souboru dokládá, že MK u primární myelofibrózy je spojen s extremně špatným celkovým přežitím a přežitím bez leukemie. Přes statistickou významnost považují autoři počet pacientů pro každou nepříznivou cytogenetickou kategorii za příliš malou, aby byla dána jistota prognostického dopadu mezi MK a jiným nepříznivým karyotypem u PMF jak ve směru celkového přežití tak leukemické transformace. Validitu současných pozorování je třeba ověřit na větší skupině pacientů. Z praktického hlediska současné nálezy podtrhují zaměření pozornosti na cytogenetické vyšetření u PMF.

Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.

New insights into childhood autoimmune hemolytic anemia: a French national observational study of 265 children

Nathalie Aladjidi, Guy Leverger, Thierry Leblanc, et al., for the Centre de Référence National des Cytopénies Auto-immunes de l'Enfant (CEREVANCE)
CHU Bordeaux, Centre de Référence National des Cytopénies Auto-immunes de l´Enfant (CEREVANCE), Paris-Trousseau , Paris-Robert Dobré, et al.

Haematologica 2011; Vol 96, Issue 5, pp. 655-663

Autoimunitní hemolytická anémie (AIHA) je hlavní příčinou získané extrakorpuskulární hemolýzy u dětí. I když je známa již řadu desetiletí, zůstává řada otevřených otázek od iniciálních příznaků, k diagnostice, průběhu a progrese choroby. Prevalence choroby dětském věku není stále známa. Vzácnost a závažnost choroby, terapeutické problémy vedly v r. 2001 francouzskou Společnost hematologickou a imunologickou (SHIP) založit v úzké spolupráci s rodinami pacientů klinickou a laboratorní síť pro AIHA a Evansův syndrom (ES). Národní referenční centrum pro cytopenie a autoimunity u dítěte (CEREVANCE) zahájilo v r. 2004 podrobnou celonárodní studii.

Cílem této první multicentrické studie bylo získat v přes-