proLékaře.cz | 9.11.2026

hem později po HSCT, než je tomu u relapsů v kostní dřeni. Práce definuje rizikové faktory pro vznik extramedulárních relapsů po HSCT. Akutní GVHD neměla protektivní vztah proti dřeňovému relapsu nebo relapsu v extramedulární lokalizaci. Podíl celkového přežití po extramedulárním relapsu byl 30 % v jednom roce a 12 % ve 2 letech. Práci ukončuje pohled na léčebnou strategii a budoucí efektivní strategie.

Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.

Characteristics and outcome of early-onset, severe forms of Wiskott-Aldrich syndrome

Nizar Mahlaoui, Isabelle Pellier, Cécile Mignot, et al.

Unité d'Immunologie et d'Hématologie Pédiatrique, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris (AP-HP), Paris, France; Centre de Référence Déficits Immunitaires Héréditaires (CEREDIH), Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France; Unité d'Onco-hémato-immunologie Pédiatrique, Centre Hospitalier Universitaire Angers, France; et al.

Blood 28 February 2013, Vol. 121, No. 9, pp. 1510-1516

Tato retrospektivní studie vychází z celonárodní francouzské databáze 160 pacientů s Wiskottovým-Aldrichovým syndromen (WAS), zahrnuých ve Francouzském národním centru pro primární imunodeficience (CEREDIH). Tato národní síť 58 léčebných zařízení shromažďuje zkušenosti s péčí pediatrických a dospělých pacientů s primární imunodeficiencí (PID). **Mutace WAS genu** vedou k širokému spektru choroby od lehké formy (XLT, vrozená trombocytopenie vázaná na X chromozom) až po těžkou formu (angl. v práci: „archetypal phenotype"). Klinická závažnost WAS je vyjádřena stupněm dle Ochsovy škály: 1–3 pro XLT (pacienti s lehkou formou) a 4–5 (pacienti se závažnou formou). Těžká, život ohrožující manifestace u malých dětí je zvláště náročný léčebný problém. Autoři provedli podrobnou analýzu celonárodního souboru pacienů s cílem lépe identifikovat poskupinu malých dětí se signifikantně přesnějším zařazením do těžkého fenotypu WAS (Ochsovo skóre 5). Revidovali klinická, imunologická a genetická data, včetně sekvenové analýzy WAS genu. Stanovili kumulativní pravděpodobnost zařazení do Ochsova skóre 5. Výsledkem studie je identifikace odlišné podskupiny malých dětí s časným začátkem (ve věku pod 2 roky) a těžkými život ohrožujícími projevy (často těžkou refrakterní trombocytopenií, autoimunitní hemolytickou anémii a vaskulitidou). Kurativní strategií u těchto pacientů je transplantace hematopoetických kmenových buněk (HSCT), provedená časně v životě, i když chybí plně shodný dárce. Komentář k práci: Luigi D. Notarangelo: In WAS syndrome, platelet count matters. Blood 28 February, Vol. 121, No. 9, pp. 1484-1485.

Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.

Inzerce A1310083228 ▶ Inzerce A1310083234 ▶▶

057_TH_0213.indd 120 7/29/13 9:37:02 AM