proLékaře.cz | 6.9.2025

Clinical aspects and pathogenesis of congenital dyserythropoietic anemias: from morphology to molecular approach

Achille Iolascon, Maria Rosaria Esposito, and Roberta Russo
Department of Biochemistry and Medical Biotechnologies, University of Naples Federico II, Naples; and CEINGE Biotecnologie Avanzate, Naples, Italy

Haematologica 1 December 2012, Vol. 97, No. 12, pp. 1786-1794

Práce vyhodnocuje současný stav nových poznatků v oblasti vrozených dyserytropoetických anémií (CDA). Různé typy byly dříve definovány podle odchylek v morfologii erytrocytů a v poměru erytropoetické řady v kostní dřeni. Z nich vycházela klasifikace typů CDA I – CDA IV a variant. Nové technologie studia genových odchylek umožnily ukázat, že tyto choroby mají různé genetické odchylky a molekulární mechanismy, které indukují abnormální buněčnou maturaci a dělení buněk erytropoetické řady. Práce přináší nový pohled zaměřený především na dva nejčastější typy: CDA I a CDA II. Epidemiologická data uvádějí velký počet případů: 712 ze 614 rodin v Německém registru (German CDA Registry) až do prosince 2011. V Italském CDA registru bylo zařazeno 206 případů ze 183 rodin. Práce předkládá podrobný pohled na klinické a laboratorní nálezy, komplikace a terapeutické přístupy. Těžiště nových poznatků spočívá v molekulární genetice a patogenezi CDA typu I a typu II a variant. Autoři uzavírají, že nové pokroky částečně osvětlují patogenetický podklad maturační zástavy u nejčastějších typů CDA. Zůstává však otevřena řada dalších otázek pro budoucí studie, které by mohly prokázat užitečnost pro definování patogenetických mechanismů a mohly vést i k možnosti nového terapeutického přístupu.

Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.

New autoimmune diseases after cord blood transplantation: a retrospective study of EUROCORD and the Autoimmune DiseaseWorking Party of the European Group for Blood and Marrow Transplantation

Thomas Daikeler, Myriam Labopin, Annalisa Ruggeri, et al.
Eurocord, Hôpital Saint Louis Assistance Publique des Hôpitaux de Paris (AP-HP), University Paris VII, Paris, France; Department of Rheumatology, University Hospital, Basel, Switzerland; Hôpital Saint Antoine, Service d'Hématologie et Thérapie Cellulaire, AP-HP, Pierre and Marie-Curie University Paris 06, Unité Mixte de Recherche-S 938, CEREST-TC European Group for Blood and Marrow Transplantation, Paris, France; et al.

Blood 7 February 2013, Vol. 121, No. 6, pp. 1059-1064

Tato rozsáhlá retrospektivní studie přináší výsledky podrobné analýzy incidence, rizikových faktorů a léčby nových autoimunitních chorob (AD), ke kterým dochází po transplantaci hematopoetických kmenových buněk získaných z pupečníkové krve (CBT). Je to první takto provedený průzkum rozsáhlého souboru případů. Studie vychází z kompletních dat 778 pacientů s CBT provedených v 37 centrech v 18 zemích. Z tohoto celkového počtu pacientů vznikla u 52 pacientů alespoň jedna nová autoimunitní choroba po CBT v mediánu doby 212 dnů (rozmezí 27–4267). V kontrolní skupině bylo zbývajících 726 pacientů, u kterých nedošlo ke vzniku AD po CBT. Postižení pacienti byli v době CBT mladší a byli transplantováni častěji pro nemaligní primární choroby. Uvedena je kumulativní incidence AD po jednom roce a po 5 letech. Nejčastější AD byly hematologické (AIHA, Evansův syndrom, autoimunitní trombocytopenie, autoimunitní neutropenie). Pak ná-

057_TH_0213.indd 117 7/29/13 9:37:02 AM