

## 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 Biotechnologie Avanzate, Naples, Italy

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

Práce vyhodnocuje současný stav nových poznatků v oblasti vrozených dyserythropoetických anémií (CDA). Různé typy byly dříve definovány podle odchylek v morfologii erytrocytů a v poměru erythropoetické 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 erythropoetické 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 Disease Working 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 pupečnickové 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-