

## 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-

## VÝBĚR Z TISKU A ZPRÁVY O KNIHÁCH

sledují jiná orgánová či systémová onemocnění. Práce uvádí další souvislosti s CBT (engraftment, GVHD, infekce při diagnóze AD), dále rizikové faktory pro vznik AD, způsoby léčby a celkový výsledek u pacientů s AD. Autoři uzavírají studii tím, že po CBT se mohou vzácně objevit nové potenciálně život ohrožující,

převážně hematologické, autoimunitní onemocnění. Klinické a související aspekty vyžadují další pozornost a výzkum.

**Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.**

## Finding the origin of pulmonary emboli with a total-body magnetic resonance direct thrombus imaging technique

**Kirsten van Langevelde, Alexandr Šrámek, Patrice W. J. Vincken et al.**

Department of Clinical Epidemiology, Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands, Department of Radiology, Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands, Department of Radiology, Rijnland Hospital, Leiderdorp, the Netherlands et al.

*Haematologica 1 February 2013, Vol. 98, No. 2, pp. 309-315*

Práce předkládá výsledky etiologické studie plicního embolismu (PE), cíleně zaměřené na vznik, původ a vývoj, lokalizaci a rizikové faktory (studie PEDLAR). Cílem bylo určit, odkud PE vznikla a zda všechny PE jsou doprovázeny hlubokou žilní trombózou (DVT). Když byla DVT přítomna, byla popsána anatomická lokalizace a počet postižených žil. K vizualizaci trombů použili autoři novou vysoce citlivou techniku detekce DVT pomocí celotělové magnetické resonance přímého zobrazení trombu (MRDTI). Dále studovali rozsah rizikových faktorů u izolované PE a rozdíl od rizikových faktorů u PE se souběžnou DVT. Studie zahrnovala 99 pacientů starších 18 let při prvním záchytu PE. Byla

provedena v době od listopadu 2008 do února 2011. U všech pacientů byly sledovány vrozené a získané rizikové faktory, včetně prevalence jednotlivých vrozených trombofilních stavů. Podrobná analýza ukázala, že DVT byla zjištěna v méně než polovině všech pacientů s PE. Autoři očekávali, že uvedenou metodou bude zjistitelná ve většině případů a v podstatně častější lokalizaci v abdominální a pánevní oblasti. Podrobně v diskusi uvádějí 4 hypotézy pro možný výklad tohoto zjištění.

**Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.**