proLékaře.cz | 6.9.2025



## GATA2 deficiency-associated bone marrow disorder differs from idiopathic aplastic anemia

**Karthik A. Ganapathi, Danielle M. Townsley, Amy P. Hsu, et al.**
Laboratory of Pathology, National Cancer Institute, National Institutes of Health, Bethesda, MD; Hematology Branch, National Heart, Lung and Blood Institute, National Institutes of Health, Bethesda, MD; Laboratory of Clinical Infectious Diseases, National Institute of Allergy and Infectious Diseases, National Institutes of Health, Bethesda, MD; et al.

*Blood 1 January 2015; 125 (1); dx doi.org/10.1182/blood-2014-06-580340*

GATA2 je transkripční faktor nezbytný pro udržení a proliferaci hematopoetických progenitorových buněk během gestace a po porodu. Zárodečné mutace genu GATA2 vedou k haploinsuficienci tohoto faktoru a tím k defektní homeostáze hematopoetických kmenových buněk. GATA2 hraje důležitou roli v časném vývoji erytropoézy, trombopoézy, myeloidních, monocytových a dendritických buněk a ve vývoji vaskulárních a lymfatických buněk. Předpokládá se že jeho deficience je mechanismem zodpovědným za selhání kostní dřeně, imunodeficienci, myelodysplastický syndrom (MDS/AML). V této práci autoři analyzovali vlastností kostní dřeně získané průtokovou cytometrií, morfologickým a cytogenetickým vyšetřením ve skupině pacientů s GATA2 mutacemi a cytopeniemi. Srovnali tyto vlastnosti s nálezy u neléčených pacientů s pancytopenií a suspektní nebo potvrzenou aplastickou anémií (AA) a identifikovali 4 nové pacienty s dřeňovými nálezy podezřelými a následně potvrzenými jako deficientní GATA2 pomocí sekvenování DNA. Referovali také o nálezech v kostní dřeni a v průtokové cytometrii u 4 osob s dokumentovanými GATA2 mutacemi a normálními hematopoetickými indexy. Nakonec sumarizují hematologické spektrum spojené s GATA2 mutacemi. První soubor zahrnoval 32 osob se zárodečnými mutacemi GATA2. Dvacet osm z těchto 32 mělo klinické symptomy deficience GATA2 a 4 byli asymptomatičtí členové rodiny. Symptomatických 28 pacientů bylo vybráno na základě cytopenií a dostupnosti kompletního a cytometrického vyšetření k cytogenetické analýze a analýze GATA2 mutace. Práce předkládá detailní data a srovnání výsledků kompletních vyšetření periferní krve a kostní dřeně mezi GATA2 pacienty a pacienty s aplastickou anemií, včetně analýzy prekurzorových buněk v kostní dřeni a srovnání morfologických a imunochemických vlastností v periferní krvi a v kostní dřeni. Rozlišení GATA2 pacientů od pacientů s aplastickou anémií je podstatně důležité pro výběr vhodné terapie. I když testování GATA2 není rutinně indikováno u všech pacientů s cytopeniemi, může cytogenetická analýza identifikovat podskupinu cytopenických pacientů, kteří by mohli mít prospěch z analýzy mutací GATA2.

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

## Risk of venous and arterial thrombotic events in patients diagnosed with superficial vein thrombosis: a nationwide cohort study

**Suzanne C. Cannegieter, Erzsébet Horváth-Puhó, Morten Schmidt, et al.**
Department of Clinical Epidemiology, Leiden University Medical Centre, Leiden, The Netherlands; Department of Clinical Epidemiology, Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; and Department of Cardiology, Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; et al.

*Blood 8 January 2015; 125 (2); dx doi.org/10.1182/blood-2014-06-577783*

Superficiální žilní trombóza (SVT) je relativně časté onemocnění s incidencí přibližně 0,6 na 1 000 osob a rok. V minulosti byla považována za benigní onemocnění, které vymizí, nemá dlouhodobé důsledky pro pacienta a vyžaduje jen symptomatickou léčbu. Recentní doklady ukazují, že výskyt hluboké žilní trombózy (DVT) nebo plicní embolie (PE) je úzce vázán na SVT. Stupeň rizika následných hlubokých žilních a arteriálních příhod není znám. Autoři předních nizozemských univerzitních pracovišť provedli proto analýzu celé neselektované populace v Nizozemsku během období, kdy SVT nebyla léčena antikoagulačními látkami. Použili