proLékaře.cz | 10.11.2026

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