proLékaře.cz | 10.11.2026

Alternative donor hematopoietic cell transplantation for Fanconi anemia

Margaret L. MacMillan, Todd E. DeFor, Jo-Anne H. Young, et al.

Blood and Marrow Transplant Program, Department of Pediatrics, Biostatistics and Informatics Core, Masonic Cancer Center, Department of Genetics, Cell Biology and Development, University of Minnesota, Minneapolis, MN; et al.

Blood 11 June 2015; 125 (24); dx doi.org/10.1182/blood-2015-02-626002

Fanconiho anémie (FA) je vzácné geneticky a fenotypicky heterogenní vrozené onemocnění charakterizované kongenitálními malformacemi, progresivním selháním kostní dřeně a výraznou predispozicí k malignitám. Hematologické abnormality přicházejí v 90 % v dětském věku se začátkem v mediánu 7 roků. Alogenní transplantace hematopoetických kmenových buněk (HSCT) je jedinou prokázanou potenciální kurativní terapií. Většina pacientů nemá HLA identického nepostiženého sourozeneckého dárce, a proto potřebuje alternativního HLA shodného sourozeneckého nebo nesourozeneckého dárce. Historicky vzato byly zkušenosti neuspokojivé, s dlouhodobým přežitím přibližně ve 30 %. Špatné výsledky byly v v důsledku selhání štěpu, GVHD, excesivní toxicity přípravných režimů a oportunních infekcí. Autoři této práce provedli proto sekvenční změny v přípravném režimu v sérii 4 prospektivních studií. Cílem bylo zlepšení současných výsledků. Celkem byla provedena alternativní HSCT u 130 pacientů s FA (medián věku 9,0 roků, rozmezí 1–48 roků) na Univerzitě v Minnesotě v letech 1995–2012. Všichni pacienti dostali cyklofosfamid (CF), jednu frakci celotělového ozáření (TBI) a antithymocytový globulin (ATG) s podáním nebo bez podání fludarabinu (FLU), následované kostní dření zbavenou T-buněk nebo transplantací nemanipulované pupečníkové krve. V práci je popsána podrobně charakteristika pacientů, transplantační postupy, definice koncových bodů hodnocení, probabilita přežití po HSC bez předchozí anamnézy oportunistických infekcí nebo transfúzí. Dále jsou uvedeny souvislosti faktorů spojených s pětiletou mortalitou v multifaktoriální analýze, hemopoetická recovery, GVHD, detailní data toxicity spojené s přípravnými režimy, frekvence oportunistických infekcí, relapsy a nové malignity. Závěry analýzy a diskuse: Práce je nejrozsáhlejší popis zkušeností s alternativními dárcovskými HSCT při léčbě hematologických manifestací Fanconiho anémie. Analýza ukázala, že mortalita byla nízká u pacientů bez anamnézy oportunistické infekce nebo transfuzí, kteří dostali přípravný režim s TBI 300 cGy, CY, FLU a ATG. Tito pacienti měli probabilitu pětiletého přežití 94 %. K práci se vztahuje velmi podnětný komentář uvedený v témže čísle časopisu. Uvádí v závěru potřebu dlouhodobého sledování dobře zaměřenou prospektivní studií a prevenci pozdních komplikací včetně maligních nádorů hlavy a krku. Improving survival for Fanconi anemia patiens; Eliane Gluckman Hospital Saint Louis, University Paris-Diderot.

prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.

Energy balance and fitness in adult survivors of childhood acute lymphoblastic leukemia

Kirsten K. Ness, James P. DeLany, Sue C. Kaste, et al.

Department of Epidemiology and Cancer Control, St. Jude Children's Research Hospital, Memphis, TN; Division of Endocrinology and Metabolism, University of Pittsburgh, Pittsburgh, PA; Department of Radiological Sciences Memphis, TN, USA et al.

Blood 28 May 2015; 125 (22); dx doi.org/10.1182/blood-2015-01-621680

Vývoj léčby dětské akutní lymfoblastické leukemie (ALL) dosáhl v posledních 5 desetiletích vyšší pětileté přežití než 90 %. Je zjištěno, že asi 40 % přežívajících dětskou ALL má ve věku 50 roků alespoň jedno těžké zdravotní postižení nebo život ohrožující chronické onemocnění. Mnoho výzkumů bylo zaměřeno na tělesné složení, energetickou rovnováhu, zdatnost a dopad ozářením krania (CRT) jako zvýšeného rizika. Informace nezahrnuje ALL přežívající, u nichž do léčby nebylo zařazeno CRT. Tato studie byla zaměřena na:

1. popis tělesného složení, energetické rovnováhy a zdatnosti u osob přežívajících ALL prodělanou v dětském věku a léčených s CRT nebo bez CRT;
2. srovnání těchto měřených vlastností u ALL přežívajících se srovnávanou populací podle věku, pohlaví a rasy;
3. vyhodnocení proměnných faktorů ve vztahu k zhoubným nádorům, léčbě a chování u přežívajících, kteří