proLékaře.cz | 20.11.2026

25 let vývoje dětské hematologie

Starý J.[1], Blatný J.[2], Pospíšilová D.[3]

[1]Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha
[2]Oddělení dětské hematologie a EHCCC FN Brno a Masarykova univerzita, Brno
[3]Dětská klinika UP a FN Olomouc

Transfuze Hematol. dnes, 25, 2019, No. 1, p. 43–49

SOUHRN

Přehledné sdělení o pokroku v diagnostice, léčbě a výzkumu dětských onemocnění krvetvorby v České republice v posledních 25 letech.

KLÍČOVÁ SLOVA

leukemie – hemofílie – neonkologická hematologie – děti

SUMMARY

Starý J., Blatný J., Pospíšilová D.
25 years of developments in paediatric haematology
This is a review of the progress made in the diagnosis, treatment and research of paediatric haematopoietic diseases in the Czech Republic over the past 25 years.

KEY WORDS

leukaemia – haemophilia – non-oncological haematology – children

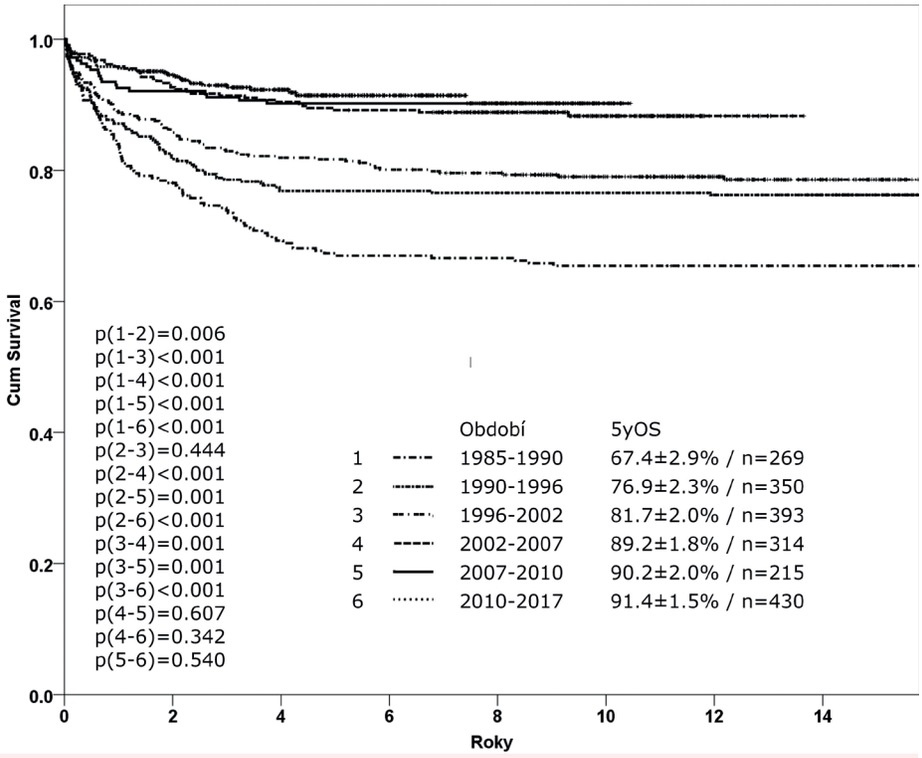
ÚVOD

Pracovní skupina pro dětskou hematologii (PSDH) byla založena v roce 1985 profesorem Hrodkem jako sekce České hematologické společnosti a České pediatrické společnosti ČLS JEP. Tvořili ji dětští hematologové z velkých, fakultních a krajských nemocnic a jejím prvním úkolem bylo sjednotit léčbu nejčastějšího nádorového onemocnění u dětí, akutní lymfoblastické leukemie (ALL). Volba padla na německý léčebný protokol BFM (Berlin-Frankfurt-Münster), který byl v té době jedním ze světově nejuznávanějších léčebných postupů. V průběhu druhé poloviny 80. let minulého století došlo k zdvojnásobení šance na vyléčení, z méně než 30 % na více než 60 % [1]. Léčba se odehrávala v 10 pracovištích a lékaři čelili řadě problémů s nejistou dodávkou cytostatik, podpůrnou léčbou a nedostatkem zkušeností ve zvládání akutních komplikací léčby do té doby nepoznané intenzity. Druhou velkou výzvou dětské hematologie byla péče o hemofiliky, zajišťovaná transfuzemi čerstvě zmražené plazmy a kryoproteinu, komplikovaná nemožností podávat profylaktickou léčbu a časnou invalidizací těžkých hemofiliků.

LEUKEMIE, TRANSPLANTACE KRVETVORNÝCH BUNĚK, LYMFOMY

Na počátku devadesátých let vstupovala česká dětská hematologie do mezinárodní konfrontace hendikepovaná chyběním mezinárodních kontaktů, ale s vůlí spolupracovat, učit se a zavádět v zahraničí spatřené postupy na domácích pracovištích. Možnost dlouhodobých zahraničních stáží, návštěvy zahraničních expertů u nás a účast na mezinárodních kongresech přispěly k rychlému rozvoji transplantace krvetvorných buněk (HSCT) v motolském pracovišti, které uskutečnilo první alogenní HSCT u dítěte v listopadu 1989. Od roku 1997 zahájilo ve spolupráci s Ústavem hematologie a krevní transfuze v Praze a českými registry dárců program nepříbuzné HSCT a poskytovalo ji nejen dětem s hematoonkologickými onemocněními, ale i s vrozenými a získanými selháními kostní dřeně, těžkými vrozenými poruchami imunity a některými vrozenými poruchami metabolismu [2–4]. Výsledky léčby ALL se trvale zlepšovaly, lékaři získali zkušenost se zvládáním komplikací, postupně se sjednocovala léčba relapsu leukemie, upřesňovaly se indikace k transplantaci a vůle dětských hematologů spolupracovat přinášela

proLékaře.cz | 20.11.2026



Graf 1. Léčba dětské akutní leukemie v České republice 1985–2017
Pravděpodobnost 5letého přežití (OS)

ovoce. Počet pracovišť léčících dětskou ALL se ustálil na osmi (Ostrava, Olomouc, Brno, Hradec Králové, Ústí nad Labem, Plzeň, České Budějovice a Praha-Motol) [5]. Velmi úzká spolupráce byla navázána s cytogenetickými laboratořemi [6, 7]. V roce 1993 byl zahájen první jednotný protokol léčby dětské akutní myeloidní leukemie (AML), opět převzatý od německé pracovní skupiny BFM [8].

V roce 1991 se v Ostravě uskutečnila první konference českých dětských hematologů a již od roku následujícího se stala společným každoročním setkáním českých a slovenských dětských hematologů a od roku 2004 i dětských onkologů. V roce 2018 se uskutečnila 28. výroční konference v Českých Budějovicích.

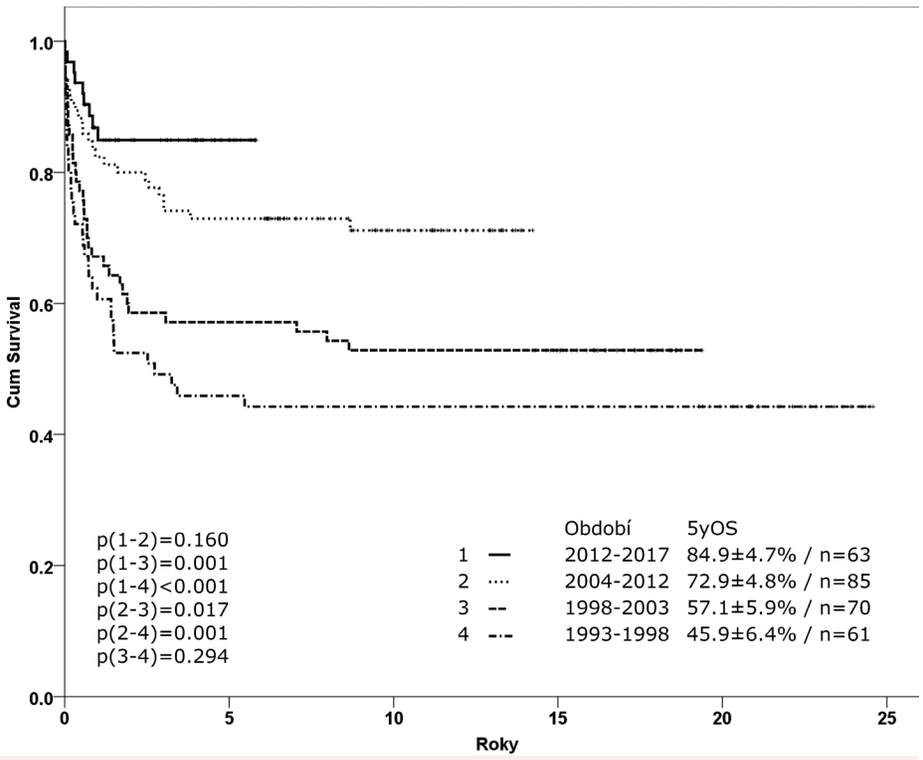
V roce 1995 se při oddělení dětské hematologie motolské nemocnice otevřela laboratoř molekulární genetiky, ve které pracoval student doktorského studia MUDr. Jan Trka s jednou laborantkou. Po obhajobě doktorského studia a studijním pobytu v Bristolu přivedl do laboratoře další mladé spolupracovníky, s docentem Hrušákem spoluzaložil vědeckou výzkumnou skupinu CLIP (Childhood Leukemia Investigation Prague), která se přednostně věnovala výzkumu dětské ALL a následně i vrozeným imunodeficiencím, selháním kostní dřeně. Jedním z prvních výzkumných projektů skupiny bylo zavedení detekce minimální reziduální nemoci metodami molekulární genetiky a imunofenotypizace. V druhé polovině devadesátých let umožnil její rozvoj centralizaci vysoce specializovaných diagnostických vyšetření u leukemií do FN Motol. Velký výzkumný potenciál stále se rozrůstající skupiny CLIP pod vedením profesora Trky získal mezinárodní respekt, oceněný jak po dvě funkční období trvajícím předsednictvím prof. Trky výboru pro diagnostiku a biologii dětské leukemie evropské leukemické společnosti I-BFM-SG (International-BFM-Study Group), tak narůstajícím počtem publikací v předních časopisech oboru a počtem získaných grantových projektů [9–18].

Šťastným rozhodnutím byl v roce 1994 vstup našich zástupců do evropské pracovní skupiny pro myelodysplastický syndrom v dětském věku (EWOG-MDS). Společné evropské výzkumné projekty tohoto vzácného onemocnění určovaly po dvě desetiletí mezinárodní pokrok v této problematice a zásadním způsobem změnily časnou diagnózou a transplantací prognózu těchto fatálních onemocnění [19].

V letech 2002–2007 jsme vedli mezinárodní studii léčby ALL, jíž se účastnilo 15 zemí tří kontinentů a bylo do ní zařazeno více než 5 000 dětských pacientů [21]. Její úspěšná realizace byla vstupenkou k přijetí do jednoho z vedoucích mezinárodních konsorcií léčby dětské ALL AIEOP-BFM. Šance na vyléčení dětské ALL tak v České republice stoupla na více než 90 % (graf 1) [21]. Rovněž výsledky léčby dětské AML se stále zlepšují a v současnosti činí 5leté přežití více než 70 % (graf 2). Léčba AML je soustředěna pouze do tří center (Klinika dětské hematologie a onkologie FN Motol, Praha, Klinika dětské onkologie FN Brno, Dětská klinika FN Olomouc), ročně je diagnostikováno v průměru 12 dětí s různými podtypy AML.

Maligní lymfomy jsou třetím nejčastějším maligním onemocněním u dětí s mírnou převahou Hodgkinova lymfomu nad nehodgkinskými lymfomy, které jsou u dětí s výjimkami vysokého stupně malignity a vyžadují velmi intenzivní chemoterapii, která jim dává více než 80% šanci na vyléčení. Tradici

proLékaře.cz | 20.11.2026



Graf 2. Léčba dětské akutní leukemie v České republice 1993–2017
Pravděpodobnost 5letého přežití (OS)

spolupráce s německou BFM skupinou dodržujeme i u NHL. Mezinárodním oceněním aktivit profesora Štěrby bylo tříleté předsednictví lymfomového výboru evropské společnosti I-BFM-SG [22, 23]. Léčebné přístupy k Hodgkinovu lymfomu reflektují vysoký výskyt pozdních následků v dospělosti a úspěšně redukují indikace k radioterapii a opouští léky snižující fertilitu vyléčených mladých lidí.

VÝVOJ LÉČBY HEMOFILIE V ČESKÉ REPUBLICE ZA POSLEDNÍCH 25 LET

V roce 1993, několik let po změně politického režimu, byly v České republice již dostupné koncentráty faktorů krevního srážení, ale nebylo jich dost. Existovala pracoviště, která měla s léčbou hemofilie značnou zkušenost, ale neměla formální strukturu hemofilických center a mezioborová spolupráce ani komplexní přístup k léčbě osob s poruchami krevního srážení nebyly zdaleka samozřejmostí.

Devadesátá léta minulého století však přesto byla nádherným obdobím. Obdobím objevování nových možností, obdobím překotných změn k lepšímu. Poprvé v naší zemi byla zahájena profylaxe u osob s hemofilií. Tehdy to byla profylaxe sekundární a pouze u dětí, ale pro rodiče, pacienty i lékaře to bylo splnění přání, o kterých si dříve nedovolili ani snít. Tragédie HIV se naší zemi téměř vyhnula, a tak bylo možno naplno využít možností, které profylaktické podávání tehdy plazmatických, středně čištěných koncentrátů FVIII a FIX přinášelo. Zavedení sekundární profylaxe u dětí a mladistvých snížilo počty krvácení z desítek na jednotky za rok. Dostupnost léků ve formě hromadně vyráběných lékových přípravků vedlo k rozšíření domácí léčby, a tak už pro děti ani pro dospělé neznamenalo krvácení strastiplnou cestu do zdravotnického zařízení a často zdlouhavý pobyt v nemocnici. Dostupnost léčby také umožnila provádění elektivních operačních výkonů, včetně ortopedických, a mnozí hemofilici tak opět „vstali z kolečkového křesla“. Hemofilie se stala léčitelnou chorobou.

Koncem devadesátých let a na přelomu století se dále zvyšovalo množství a zlepšovala kvalita koncentrátů faktorů krevního srážení (vysoce čištěné a dvojitě protivirově ošetřené preparáty) a významně se zlepšila i péče o osoby s inhibitory rozšířením použití tzv. *„by-pass“* preparátů. Bylo možno zahájit i první imunotoleranční léčby u dětí. V rámci Pracovní skupiny pro dětskou hematologii začala spontánně vznikat, po vzoru hematoonkologických center, i centra hemofilická. Bylo možno se zaměřit nejen na hemofilii, ale i na ostatní vrozené poruchy krevního srážení, například, ale nejen na von Willebrandovu chorobu [24]. Pediatrická pracoviště se rovněž dohodla na nutnosti prospektivně shromažďovat a sdílet data o léčbě hemofilie a obdobných diagnóz. Vznikl tak projekt HemIS (Hemophilia Information System), který se stal předchůdcem dnešního registru Českého národního hemofilického programu (www.cnhp.registry.cz). Byli to právě pediatři, kdo stál u zrodu celonárodní mezioborové platformy Českého národního hemofilického programu (ČNHP).

Začátek 21. století pak jen urychlil další rozvoj péče o osoby s hemofilií. Začali se používat rekombinantní preparáty (poprvé v roce 2003 u pacienta ve FN Motol) a od roku 2006 se staly standardem doporučeným pro léčbu dosud neléčených pacientů [25]. Naplno se roz-

proLékaře.cz | 20.11.2026

běhla i imunotoleranční léčba u dětí, které to potřebovaly [26]. V letech 2007–2010 se ke snaze pediatrů o spolupráci na národní úrovni postupně přidala i centra pro léčbu dospělých a původní projekt HemIS se transformoval do ČNHP a jeho registru. Jednotlivá pracoviště získala akreditaci a stala se formálně hemofilickými centry na národní a některá i na mezinárodní úrovni. Do péče o hemofiliky se integrálně zapojili i ostatní odbornosti (fyzioterapeuti, stomatologové, ortopedi apod.). Tehdy – právě před deseti lety – jsme i poprvé bilancovali [27].

Druhá dekáda tohoto století s sebou přinesla standardizaci péče o osoby s hemofilií a obdobnými chorobami. ČNHP poprvé v roce 2012 [28] a zatím naposledy v roce 2017 [29] publikoval národní konsenzuální standardy a doporučení pro diagnostiku a léčbu této skupiny onemocnění. Naše zkušenosti jsme zasadili do mezinárodního kontextu střední Evropy [30]. Česká hemofilická centra patří rovněž k těm, která mezi prvními do rutinní praxe zavedla individualizovanou léčbou šitou na míru jednotlivým pacientům pomocí využití farmakokinetiky podávaných léčiv [31]. Podílíme se autorsky i daty na vývoji největší světové akademické databáze populační farmakokinetiky (http://wapps-hemo.org). Registr ČNHP, jako zatím jediný na světě, má i elektronický „*interface*“ mezi svou databází a databází WAPPS-Hemo (Web-based Application for the Population Pharmacokinetic Service – Hemophilia).

Léčba hemofilie s sebou pochopitelně nese i známé komplikace. Tou nejzávažnější je vznik inhibitoru. Česká republika disponuje díky registru ČNHP přesnými národními daty o jeho incidenci a prevalenci a je schopna je sdílet s ostatními [32]. Aktivně se rovněž podílíme na probíhající diskusi o tom, co je příčinou vzniku inhibitorů a je-li možné toto riziko zmírnit, nebo mu dokonce předcházet [33]. Naše centra jsou navázána na mezinárodní odborné i pacientské organizace (EAHAD, EUHANET, EUHASS, EHC, WFH a další).

Je tedy nad čím se zamýšlet, na co být pyšní i z čeho se poučit a co zlepšit [34]. V každém případě však můžeme říci, že za posledních 25 let se změnilo vlastně všechno. A tak se změnil i život dětí s hemofilií. Ty dnešní od zdravých na první pohled nepoznáte. Ještě mnoho nás jistě čeká, ale věříme, že to jsou výhledy radostné a pozitivní – jak pro pacienty, tak pro zdravotníky, kteří se o ně společně starají. Jim všem – zejména sestrám, fyzioterapeutům, psychologům a lékařům patří poděkování.

VROZENÁ A ZÍSKANÁ SELHÁNÍ KOSTNÍ DŘENĚ, ANÉMIE, AUTOIMUNITNÍ CYTOPENIE

První transplantace krvetvorných buněk byla u dítěte s aplastickou anémií provedena v České republice v roce 1991. V průběhu devadesátých let byl nastaven systém cytomorfologických, imunohistochemických a cytogenetických referenčních laboratoří, kde jsou vyšetřovány děti s podezřením na získaná selhání kostní dřeně z celé České republiky. Tato centralizace diagnostiky umožnila realizovat ne vždy snadné odlišení aplastické anémie od refrakterní cytopenie dětského věku a včasný záchyt Fanconiho anémie. Léčba pacientů byla soustředěna zpočátku v jednom, postupně ve více centrech. Kombinovanou imunosupresivní léčbou a včasnou HSCT od příbuzných i nepříbuzných dárců se daří vyléčit 90 % dětí se získanou aplastickou anémií [35, 36]. V roce 2010 jsme se aktivně zapojili do evropské prospektivní studie diagnostiky a léčby aplastické anémie EWOG-SAA (European Working Group for Severe Aplastic Anemia).

Před 30 lety, v roce 1988, byl na dětské klinice Fakultní nemocnice v Olomouci iniciován ve světě první observační registr Diamondovy-Blackfanovy anémie (DBA) [37]. V průběhu dalších let při budování registru pokračovalo olomoucké pracoviště ve spolupráci se všemi centry dětské hematologie a s laboratoří buněčných kultur na ÚHKT v Praze a později s Ústavem molekulární a translační medicíny LF UP a FN v Olomouci i některými zahraničními pracovišti. Výzkum v oblasti DBA dosáhl řady prioritních výsledků: byla odhalena patologická translace u DBA, byl objeven léčebný efekt leucinu na patologickou erytropoézu u DBA, byla popsána regulace hepcidinu u DBA a identifikována řada nových kauzálních mutací a delecí ribozomálních i extraribozomálních proteinů [38–42]. Český pracovní tým zabývající se studiem DBA je dnes díky dokonalé spolupráci všech center dětské hematologie respektován světovými odborníky a je zapojen do mezinárodního výzkumu v projektu EURO DBA.

V uplynulých dvaceti letech došlo k zásadnímu posunu v molekulárně-genetické diagnostice vrozených i získaných poruch červené krevní řady. Pracoviště LF UP a FN v Olomouci – Hemato-onkologická klinika, Dětská klinika a Ústav biologie – se staly respektovaným národním i evropským centrem pro studium vrozených i získaných poruch červené krevní řady a vybraným centrem ENERCA (European Network of Rare and Congenital Anaemias) pro diagnostiku vzácných anémií. S podporou celé řady výzkumných projektů a díky spolupráci všech center dětské hematologie se podařilo odhalit molekulární mechanismy u desítek dětských nemocných s vrozenými poruchami erytropoézy, což vedlo ke zvýšení kvality diagnostiky a léčby těchto onemocnění. Podařilo se odhalit i zcela nové mechanismy etiopatogeneze vrozených anémií a polycytemií. Ve spolupráci s výzkumnými skupinami z USA

proLékaře.cz | 20.11.2026

a Kanady byla u dětského pacienta z ČR popsána nová vrozená porucha transportu iontů železa v erytroidních buňkách [43–46] a ve spolupráci s evropskými centry byla popsána adolescentní erytroidní hyperplazie predisponující k rozvoji myeloproliferativních chorob [47]. Zavedení měření enzymové aktivity erytrocytárních enzymů na Ústavu biologie LF UP v Olomouci umožnilo diagnostikovat (a v řadě případů i nově popsat) vzácné erytrocytární enzymopatie u dětí z jednotlivých center dětské hematologie [48–50].

V rámci pracovní skupiny se vyvíjel i výzkum v problematice metabolismu železa. Byla vyvinuta proteomická metoda ke stanovení hepcidinu, klíčové molekuly systémové regulace metabolismu železa, která umožňuje zpřesnění diagnostiky dětských anémií včetně anémie chronických chorob a je k dispozici pro všechna centra dětské hematologie. [42, 49–53].

V rámci pracovní skupiny věnující se hemoglobinopatiím v Ústavu hematologie a krevní transfuze v Praze a Ústavem biologie LF UP v Olomouci byl odhalen genetický podklad mikrocytární anémie [54, 55], popř. hemolytické anémie [56] u desítek dětí z České republiky. Včasná diagnóza hemoglobinopatie změnila léčebný přístup u těchto pacientů a zamezila nevhodnému podání preparátů železa pro mylně stanovenou diagnózu sideropenické anémie [52].

V letech 1998–99 jsme realizovali celostátní epidemiologickou studii zjišťující incidenci a léčebné přístupy k imunitní trombocytopenické purpuře (ITP) u dětí. Incidence 4,6/100 000 dětí a dospívajících do 18 let věku byla v souladu s výskytem tohoto onemocnění v evropské populaci. Zatímco děti s akutní ITP byly léčeny nejen dětskými hematology, ale i v dětských odděleních okresních nemocnic, pacienti s chronickou ITP byli soustředěni v dětských hematologických pracovištích [57]. Zavedením mimetik trombopoetinu do léčby chronické ITP i u dětí došlo k vítané redukci indikací k splenektomii. Recentně zaváděné metody sekvenování nové generace umožňují dosažení pokroku v diagnostice příčin chronických autoimunitních cytopenií a detekci vrozených predispozic k selhání kostní dřeně a maligním onemocněním krvetvorby [58].

Vývoj dětské hematologie za posledních 25 let je dokonalým příkladem výsledků racionální a dobře organizované spolupráce všech center dětské hematologie v České republice a kvalitní výzkumné práce v jednotlivých vědeckých centrech. Vedl ke zvýšení úrovně péče o dětské pacienty s hematologickým onemocněním na úroveň ostatních vyspělých zemí v Evropě i ve světě a spolupráci s řadou zahraničních výzkumných týmů.

LITERATURA

1. Starý J. Výsledky léčby dětí s akutní lymfoblastickou leukemií dle protokolu BFM 83 v České republice. Čs Pediat 1993;48:391–397.
2. Starý J, Kobylka P, Kavan P, et al. Alogenní transplantace kostní dřeně v dětském věku. Čas Lék Čes 1995;134:779–784.
3. Sedláček P, Formánková R, Keslová P, et al. Low mortality of children undergoing hematopoietic stem cell transplantation from 7 to 8/10 human leukocyte antigen allele-matched unrelated donors with the use of antithymocyte globulin. Bone Marrow Transplant 2006;38:745–750.
4. Šrámková L, Mužíková K, Fraňková E, et al. Detectable minimal residual disease before allogeneic hematopoietic stem cell transplantation predicts extremely poor prognosis in children with acute lymphoblastic leukemia. Pediatr Blood Cancer 2007;48:93–100.
5. Starý J, Jabali Y, Trka J, et al. Long-term results of treatment of childhood acute lymphoblastic leukemia in the Czech Republic. Leukemia 2010;24:425–428.
6. Jarošová M, Holzerová M, Mihál V. Additional evidence of genetic changes in children with ALL and TEL/AML1 fusion gene. Leukemia 2002;16:1873–1875.
7. Zemanová Z, Michalová K, Šindelářová L, et al. Prognostic value of structural chromosomal rearrangements and small clones with high hyperdiploidy in children with acute lymphoblastic leukemia. Leukemia Res 2005;29:273–281.
8. Starý J, Gajdoš P, Blažek B, et al. Sjednocení léčby dětí s akutní myeloidní leukemií v České republice podle protokolu AML-BFM 93. Čas Lék Čes 2004;143:257–263.
9. Trka J, Zuna J, Hrušák O, et al. Impact of TEL/AML1 positive patients on age distribution of childhood acute lymphoblastic leukemia in Czech Republic. Leukemia 1998;12:996–997.
10. Zuna J, Hrušák O, Kalinová M, et al. TEL/AML1 positivity in childhood ALL: average or better prognosis? Leukemia 1999;13:22–24.
11. Trka J, Zuna J, Hrušák O, et al. No evidence for MLL/AF4 expression in normal cord blood samples. Blood 1999;93:1106–1107.
12. Hrušák O, Trka J, Zuna J, et al. Acute lymphoblastic leukemia incidence during socioeconomic transition: selective increase in children from 1 to 4 years. Leukemia 2002;16:720–725.
13. Froňková E, Madžo J, Zuna J, et al. TEL/AML1 real-time quantitative reverse transcriptase PCR can complement minimal residual disease assessment in childhood ALL. Leukemia 2005;19:1296–1297.
14. Mejstříková E, Kalina T, Trka J, et al. Correlation of CD33 with poorer prognosis in childhood ALL implicates a potential of anti-CD33 frontline therapy. Leukemia 2005;19:1092–1094.
15. Vášková M, Mejstříková E, Kalina T, et al. Transfer of genomics information to flow cytometry: expression of CD27 and CD44 discriminates subtypes of acute lymphoblastic leukemia. Leukemia 2005;19:876–878.
16. Slámová L, Starková J, Froňková E, et al. CD2- positive B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia with an early switch to the monocytic lineage. Leukemia 2014;28:609–620.
17. Žaliová M, Zimmermannová O, Dörge P, et al. ERG deletion is associated with CD2 and attenuates the negative impact of IKZF1 deletion in

proLékaře.cz | 20.11.2026

childhood acute lymphoblastic leukemia Leukemia 2015;28:182–185.
18. Hovorková L, Žaliová M, Venn NC, et al. Monitoring of childhood ALL using BCR-ABL1 genomic breakpoints identifies a subgroup with CML-like biology. Blood 2017;129:2771–2781.
19. Starý J, Housková J, Michalová K, et al. Výskyt, diagnostika a léčebné přístupy k myelodysplastickému syndromu u dětí v České republice. Výsledky prospektivní studie EWOG-MDS 1998–2002. Transfuze Hematol dnes 2003;9:13–21.
20. Starý J, Zimmermann M, Campbell M, et al. Intensive chemotherapy for childhood acute lymphoblastic leukemia: results of the randomized intercontinental trial ALL IC-BFM 2002. J Clin Oncol 2014;32:174–184.
21. Zdráhalová K, Štěrba J, Domanský J, et al. Šance na vyléčení dětí s akutní lymfoblastickou leukemií stoupla v České republice v 21. století na 90 % – výsledky studie ALL IC-BFM 2002. Čas Lék Čes 2015;154:79–89.
22. Štěrba J, Valík D, Bajčiová V, et al. High-dose methotrexate and/or leucovorin rescue for the treatment of children with lymphoblastic malignancies: do we really knot why, when and how? Neoplasma 2005;52:456–463.
23. Štěrba J, Dušek L, Demlová R, Valík D. Pretreatment plasma folate modulates the pharmacodynamic effect of high-dose methotrexate in children with acute lymphoblastic leukemia and non-Hodgkin lymphoma: „folate overrescue" concept revisited. Clin Chemistry 2006;52:692–700.
24. Blatný J. Von Willebrandova choroba – diagnostika a léčba. Postgrad Med 2012;14:803–807.
25. Blatný J, Blažek B. Rekombinantní faktory krevního srážení v léčbě hemofílie. Postgrad Med 2012;14:129–131.
26. Blatný J, Kohlerová S, Zapletal O, et al. Prophylaxis with recombinant factor VIIa for the management of bleeding episodes during immune tolerance treatment in a boy with severe haemophilia A and high-response inhibitors. Haemophilia 2008;14:1140–1142.
27. Blatný J, Komrska V, Blažek B, et al. Co se v naší zemi změnilo v péči o děti s hemofilií od roku 1989? Postgrad Med 2010;12:190–196.
28. Salaj P, Smejkal P, Komrska V, et al. Standardy péče o nemocné s hemofilií, 1. revize vydání 2012. Transfuze Hematol dnes 2013;19:96–98.
29. Smejkal P, Blatný J, Hluší A, et al. Konsenzuální doporučení ČNHP pro diagnostiku a léčbu pacientů s hemofilií, vydání 2., rok 2017 Transfuze Hematol dnes 2017;23:82–99.
30. Nemes L, Blatný J, Klukowska A, et al. Haemophilia care in Central and Eastern Europe: challenges and ways forward from clinician's perspective. Haemophilia 2015;21:1–3.
31. Blatný J, Zapletal O, Kohlerová S, et al. Farmakokinetika jako nástroj k optimalizaci léčby osob s hemofilií. Transfuze Hematol dnes 2014;20:103–106.
32. Blatný J, Komrska V, Blažek B, et al. Inhibitors incidence rate in Czech previously untreated patients with haemophilia A has not increased since introduction of recombinant factor VIII treatment in 2003. Blood Coagul Fibrinolysis 2015;26:673–678.
33. Fisher K and Blatný J. Do the SIPPET study results apply to the patients I treat? Haemophilia 2017;23:348–349.
34. Blatný J, Ovesná P. Léčba dětí s hemofilií v České republice. Čes-slov Pediat 2017;72:148–153.
35. Suková M, Mejstříková E, Campr V, et al. Získaná aplastická anémie v dětském věku – dlouhodobé výsledky a rizika kombinované imunosupresivní léčby antithymocytárním globulinerm a cyklosporinem A. Transfuze Hematol dnes 2012;18:112–122.
36. Pindurová E, Sedláček P, Keslová P, et al. Úloha alogenní transplantace buněk krvetvorby v léčbě získané aplastické anémie u dětí – zkušenost v České republice v letech 1991–2007. Transfuze Hematol dnes 2011;17:122–129.
37. Pospíšilová D, Čmejlová J, Ludíková B, et al. The Czech National Diamond-Blackfan Anemia Registry: clinical data and ribosomal protein mutations update. Blood Cells Mol Dis 2012;48:209–218.
38. Čmejla R, Čmejlová J, Handrková H, et al. Ribosomal protein S17 gene (RPS17) is mutated in Diamond-Blackfan anemia. Hum Mutat 2007;28:1178–1182.
39. Čmejla R, Čmejlová J, Handrková H, et al. Identification of mutations in the ribosomal protein L5 (RPL5) and ribosomal protein L11 (RPL11) genes in Czech patients with Diamond–Blackfan anemia. Hum Mutat 2009;30:321–327.
40. Horos R, Ijspeert H, Pospisilova D, et al. Ribosomal deficiencies in Diamond–Blackfan anemia impair translation of transcripts essential for differentiation of murine and human erythroblasts. Blood 2012;119:262–272.
41. Pospisilova D, Cmejlova J, Hak J, et al. Successful treatment of a Diamond–Blackfan anemia patient with amino acid leucine. Haematologica 2007;92:e66–e67.
42. Pospíšilová D, Holub D, Židová Z, et al. Hepcidin levels in Diamond--Blackfan anemia reflect erythropoietic activity and transfusion dependency. Haematologica 2014;99:e118–e121.
43. Priwitzerova M, Pospisilova D, Prchal JT, et al. Severe hypochromic microcytic anemia caused by a congenital defect of the iron transport pathway in erythroid cells. Blood 2004;103:3991–3992.
44. Mims MP, Guan Y, Pospisilova D, et al. Identification of a human mutation of DMT1 in a patient with microcytic anemia and iron overload. Blood 2005;105:1337–1342.
45. Priwitzerova M, Nie G, Sheftel AD, et al. Functional consequences of the human DMT1 mutation on protein expression and iron uptake. Blood 2005;106:3985–3987.
46. Pospisilova D, Mims MP, Nemeth E, et al. DMT1 mutation: response of anemia to darbepoetin administration and implications for iron homeostasis. Blood 2006;108:404–405.
47. Kaprálová K, Horváthová M, Pecquet C, et al. Cooperation of germ line JAK2 mutations E846D and R1063H in hereditary erythrocytosis with megakaryocytic atypia. Blood 2016;128:1418–1423.
48. Kořalková P, Mojziková R, van Oirschot B, et al. Molecular characterization of six new cases of red blood cell hexokinase deficiency yields four novel mutations in HK1. Blood Cells Mol Dis 2016;59:71–76.
49. Mojzikova R, Koralkova P, Holub D, et al. Two novel mutations (p.(-Ser160Pro) and p.(Arg472Cys)) causing glucose-6-phosphate isomerase deficiency are associated with erythroid dysplasia and inappropriately suppressed hepcidin. Blood Cells Mol Dis 2018;69:23–29.

proLékaře.cz | 20.11.2026

50. Mojzikova R, Koralkova P, Holub D, et al. Iron status in patients with pyruvate kinase deficiency: neonatal hyperferritinaemia associated with a novel frameshift deletion in the PKLR gene (p.Arg518fs), and low hepcidin to ferritin ratios. Br J Haematol 2014;165:556–563.
51. Pospíšilová D, Holub P, Houda J, et al. Význam stanovení hladiny hepcidinu v diagnostice vybraných typů anémií v dětském věku. Transfuze Hematol dnes 2012;18:58–65.
52. Sulovska L, Holub D, Zidova Z, et al. Characterization of iron metabolism and erythropoiesis in erythrocyte membrane defects and thalassemia traits. Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub 2016;160:231–237.
53. Karaskova E, Volejnikova J, Holub D, et al. Hepcidin in newly diagnosed inflammatory bowel disease in children. J Paediatr Child Health; publikováno elektronicky 20. června 2018. DOI 10.1111/jpc.14093.
54. Divoká M, Partschová M, Kučerová J, et al. Molecular characterization of β-thalassemia in the Czech and Slovak populations: mediterranean, asian and unique mutations. Hemoglobin 2016;40:156–162.
55. Divoká M, Partschová M, Pospíšilová D, et al. Alfa-talasemie u 45 českých rodin a 37 rodin cizinců žijících v České republice: přehled literatury a molekulárně-genetická diagnostika. Transfuze Hematol dnes 2016;22:201–210.
56. Indrák K, Divoká M, Pospíšilová D, et al. Hemoglobinopatie. Vnitř lék 2018;64:476–487.
57. Starý J, Smíšek P, Spoustová L, et al. Imunní (idiopatická) trombocytopenická purpura – incidence, diagnostické a léčebné přístupy v České republice. Čs Pediat 2001;56:111–115.
58. Wlodarski M, Hirabayashi S, Starý J, et al. Prevalence, clinical characteristics, and prognosis of GATA2-related myelodysplastic syndromes in children and adolescents. Blood 2016;127:1387–1397.

Podíl autorů na přípravě rukopisu

JS – část rukopisu věnovaná leukemiím, lymfomům a transplantacím
JB – část rukopisu věnovaná hemofilii
DP – část rukopisu věnovaná selhání kostní dřeně, anémiím a imunitním cytopeniím

Čestné prohlášení

Autoři práce prohlašují, že v souvislosti s tématem, vznikem a publikací tohoto článku nejsou ve střetu zájmů a vznik ani publikace článku nebyly podpořeny žádnou farmaceutickou firmou.

Poděkování

Děkujeme lékařům, sestrám a laboratorním pracovníkům dětských lůžkových oddělení a spolupracujících laboratoří za péči o dětské pacienty. Mgr. I. Janotové děkujeme za analýzu dat a tvorbu grafů přežití dětí s leukemií.

Do redakce doručeno dne 2. 10. 2018.
Přijato po recenzi dne 4. 12. 2018.

prof. MUDr. Jan Starý, DrSc.
Klinika dětské hematologie a onkologie
2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: jan.stary@lfmotol.cuni.cz