proLékaře.cz | 16.11.2026

22. **Svoboda J, Andreadis C, Elstrom R, et al.** Prognostic value of FDG-PET scan imaging in lymphoma patients undergoing autologous stem cell transplantation. Bone Marrow Transplant 2006; 38(3): 211–6.
23. **Kahn ST, Flowers C, Lechovwicz MJ, et al.** Value of PET restaging after chemotherapy for non-Hodgkin's lymphoma: Implications for consolidation radiotherapy. Int J Radiat Oncol Biol Phys 2006; 66(4): 961–5.

MUDr. Andrea Janíková
Interní hematoonkologická klinika
Fakultní nemocnice Brno
Jihlavská 20
625 00 Brno
e-mail: aboril@fnbrno.cz

Podpořeno částečně grantem NR8342-3/2005.

Došlo do redakce: 10. 4. 2007
Přijato: 20. 7. 2007

VÝBĚR Z TISKU A ZPRÁVY O KNIHÁCH

Hermansky-Pudlak syndrome: a disease of protein trafficking and organelle function

Maria L. Wei, Department of Dermatology, Veterans Affairs Medical Center 190, University of Kalifornia
Pigment Cell Res., 2006, Vol. 19, pp. 19 – 42

V roce 1959 popsali Heřmanský a Pudlák ve světové literatuře 2 nemocné se syndromem okulokutánního albinismu, prodloužené krvácivosti s neobvyklými pigmentovými makrofágy v kostní dřeni (Blood 14, 162 – 169). Jeden nemocný měl také intersticiální plicní fibrózu a zemřel ve věku 34 let. Se jmény těchto autorů je spojen syndrom Heřmanského a Pudláka (HPS). Až do současné doby je předmětem podrobného studia klinického, genetického, molekulárně biologického a biochemického, včetně studií na myších kmenech s HPS geny. Dnes je známo 8 lidských subtypů HPS se zvláštním klinickým obrazem, vázaným na různé genové mutace a exprese defektů v buněčné biologii. Defekty proteinů zakódovaných v těchto genech postihují biogenezi nebo funkci intracelulárních organel nalezených ve specializovaných sekretorických buňkách, jako jsou pigmentové buňky (melanocyty, pigmentové epiteliální buňky), krevní destičky, T-buňky, neutrofily a epitelové buňky plic typu II. Exprese HPS genů byla odhalena ve všech testovaných buňkách, i když se HPS fenotypicky jeví jako omezený na specializované buněčné typy. Existuje dále 15 myších HPS genů, které byly klonovány a sekvenovány. Osm z těchto myších HPS genů odpovídá 8 lidským HPS genům.

Uvedená práce je mimořádná tím, že shrnuje nejnovější poznatky molekulárně biologické, biochemické a genetické spolu s výsledky klinického sledování. Uvádí vztah mezi molekulárně biologickou patologií, genetickým podkladem a klinickými projevy. Umožňuje tak hlubší pochopení různých procesů a znaků jako je albinizmus, krvácivý syndrom, fibróza, kongenitální neutropenie. Celá problematika HPS syndromu je zevrubně popsaná na 23 stranách včetně rozsáhlého souboru 148 citací, 4 názorných tabulek a 9 schémat postižených genů, jednotlivých mutacích, dále funkce HPS proteinových komplexů v drahách přenosu endozom-lysozom v biogeneze melanozomu (angl. terminol.: protein traffing along the endocytic-lysozomal pattway.

Popisy jednotlivých subtypů ukazují, že HPS je komplex příbuzných autozomálně recesivních onemocnění podložených defekty přenosu proteinů na úrovni molekulární patobiochemie buněk. Pro klinika je především důležitý přehled klinické manifestace u jednotlivých podtypů. Výčet příznaků a stupeň jejich závažnosti je velmi pestrý. Klinický obraz postihuje různé systémy: oka (albinizmus, snížená ostrost zraku, nystagmus), poruchy sluchu, kůže (variabilní snížení pigmentu), plíce (dušnost, snížení vitální kapacity, restriktivní plicní onemocnění), neutropenie s rekurentními respiračními infekcemi, kožní a slizniční krvácení, porucha rovnováhy, granulomatózní kolitida, hypercholesterolémie (HPS-7). Práce poskytuje instruktivní schémata přenosových drah v buněčné patobiochemii, detailní výčet mutací (typ a sídlo mutace u podtypu HPS-1 až HPS-7). Současné metodické přístupy umožňují identifikovat větší počet pacientů u jinak vzácného syndromu. Pro budoucnost pak by mohly pomoci k cílené terapii neléčitelného a často fatálního onemocnění.

K uvedené souborné práci mají úzký vztah další 2 publikace:

Innate imunity defects in Hermansky-Pudlak type 2 syndrome.

Stefania Fontana, Silvia Parolini, William Verm et al. Blood, 15 june 2006, Vol.107, Number 12, pp. 4857 – 4864.

Práce popisuje 2 postižené pacienty, u nichž autoři pozorovali dramatickou redukci cytolytické aktivity čerstvě izolovaných a IL-2 aktivovaných NK buněk. Hladiny perforinu byly redukovány v nestimulovaných NK buňkách, což vysvětluje poruchu v cytolytické aktivitě NK buněk. Navíc prokázala analýza neutrofilů, že obsah intracelulární elastázy byl výrazně redukován, zatímco exprese CD63 na plasmatické membráně byla podstatně zvýšena.

Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.
FN Motol Praha