proLékaře.cz | 16.11.2026

fies serological typing discrepancies in the assignment of HLA-A and B antigens. Tissue Antigens 2001; 59: 211–215.
12. **Hurley CK, Wade JA,** Oudshoorn M. on behalf of QA and DRWG of the WMDA. A Special Report: Histocompatibility Testing Guidelines for Hematopoietic Stem Cell Transplantation Using Volunteer Donors. Human Immunology 1999; 60: 347–360.
13. World Marrow Donor Associations. Available at URL: http://www.worldmarrow.org/fileadmin/workinggroups_Subcommittees/QAWG/HLA_discrepant/Discrepant_Typing_2004__Minneapolis.pdf
14. **Hurley CK, Raffoux C**. World Marrow Donor Association. Special Report: World Marrow Donor Association: International Standards for unrelated hematopoietic stem cell registries. Bone Marrow Transplantation 2004; 34:103–110.

MUDr. Pavel Jindra
Český Národní Registr Dárců Dřeně, Plzeň &
& Hematologicko-onkologické oddělení, FN Plzeň
alej Svobody 80
304 60 Plzeň
e-mail: jindra@fnplzen.cz

Došlo do redakce: 18. 5. 2007
Přijato: 20. 7. 2007

VÝBĚR Z TISKU A ZPRÁVY O KNIHÁCH

Lethal hemophagocytic lymphohistiocytosis in Hermansky-Pudlak syndrome type II.

Anselm Enders, Barbara Zieger, Klaus Schwarz, et al. Blood, 1 july 2006, Vol.108, Number 1, pp. 81-87

Dvouletý chlapec byl diagnostikován jako Gricelliho syndrom s okulokutánním albinizmem a imunodeficiencí. Porucha zabíječů, NK buněk, a cytotoxických T-lymfocytů vedla k závěru, že jde o vysoké riziko vzniku hemofagocytové lymfohistiocytózy (HLH). Chlapec byl připravován k transplantaci hemopoetických kmenových buněk (HSCT). Neočekávaná těžká krvácivá epizoda vedla k potvrzení poruchy agregace destiček, redukovaného počtu denzních granul v destičkách a porušené degranulaci v kombinaci s neutropenií. Diagnóza HPS potvrzena novou homozygotní mutací v genu kódujícím beta-subjednotku cytosolového adaptorového proteinu AP-3 (AP3B1). U žádného z dosud popsaných nemocných s HPSII nedošlo k HLH. U popsaného případu byla pak zjištěna sérokonverze EBV bez klinické symptomatologie. Bylo odstoupeno od HSCT, zahájena terapie k prevenci bakteriálních infekcí pomocí G-CSF. Ve věku 3 let došlo bez prokazatelného podnětu k fulminantní HLH, rezistentní na terapii.

Sdělení ukazuje na nutnost pečlivé klinické a molekulárně genetické diagnózy v zájmu přesné diferenciace komplexu onemocnění s poruchou lysozomálních přenosových mechanizmů. Dle autorů patří HPSII ke skupině familiárních hemofagocytárních syndromů a může být indikací pro HSCT. V současné době je však řada neúplně zodpovězených otázek jak v oblasti oprávněnosti zamýšlené HSCT, tak k možné souvislosti s různými somatickými znaky pozorovanými u pacienta (faciální dysmorfie, dysplazie kyčlí, hepatosplenomegalie, vývojové opoždění).

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