proLékaře.cz | 7.4.2026

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

proLékaře.cz | 7.4.2026

data Národního registru pacientů a identifikovali 10 973 dospělých pacientů s poprvé diagnostikovanou SVT v době mezi 1980 a 2012. Srovnávaným souborem bylo 515 067 osob shodných podle věku, pohlaví a kalendářního roku z obecné dánské populace. Srovnali výskyt hlubokého žilního tromboembolismu, akutního infarktu myokardu, ischemické mozkové příhody a úmrtí v průběhu dlouhodobého sledování (medián 7 roků) v termínech od data diagnózy izolované SVT (3 měsíce, > 3 měsíce až 1 rok, > 1 rok až 5 roků a víc než 5 roků). Výsledkem je srovnání poměrů rizika (HR, hazard rate). Závěrem: Analýza ukázala silný vztah mezi přítomností superficiální trombózy a následným vznikem hluboké žilní příhody ve velké neselektované populaci v období, kdy nebyla ještě rutinně léčena antikoagulací. Vztah byl nejsilnější v prvních měsících, ale zůstal zvýšený po celou dobu. Tyto nálezy odrážejí přirozený průběh a prognostický význam SVT a zdůrazňují jeho klinickou důležitost. V diskusi uvádějí autoři některá omezení, která je třeba brát v úvahu při klinickém rozhodování. K této práci se vztahuje velmi podnětný komentář publikovaný ve stejném čísle časopisu Blood. Superficial venous thrombosis: deeper than meets the eye? Neil A. Zakai: University of Vermont College of Medicine. Celkově končí s tím, že uvedená studie průkazně demonstruje, že SVT není benigní onemocnění a má důsledky pro pacienty.

Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.

Prognostic factors for remission of and survival in acquired hemophilia A (AHA): results from the GTH-AH 01/2010 study

Andreas Tiede, Robert Klamroth, Rüdiger E. Scharf, et al.

Hematology, Hemostasis, Oncology, and Stem Cell Transplantation, Hannover Medical School, Hannover, Germany; Internal Medicine, Vivantes Clinic Friedrichshain, Berlin, Germany; Hemostasis, Hemotherapy, and Transfusion Medicine, Heinrich Heine Univerzity Center, Düsseldorf, Germany, et al.

Blood 12 February 2015; Blood: 125 (7); dx doi.org/10.1182/blood-2014-07-587089

Získaná hemofilie A (AHA) je závažné onemocnění s vysokou morbiditou a mortalitou. Postihuje dříve zdravé muže a ženy jakéhokoliv věku. Je způsobena neutralizujícími autoprotilátkami proti koagulačnímu faktoru VIII (FVIII). Výsledný nedostatek aktivity FVIII pak může vést k těžkému spontánnímu nebo posttraumatickému krvácení. Jsou uvedeny některé rizikové faktory pro vznik AHA, jiné se předpokládají. Imunosupresivní terapie (IST) steroidy samotnými nebo v kombinaci s imunosupresivními látkami (např. cyklofosfamid, rituximab nebo další imunosupresiva) mohou vést k remisi onemocnění v 60–90 %. Vedlejší nežádoucí účinky IST, zvláště infekce, přispívají k celkově vysoké morbiditě a mortalitě. Cílem této práce bylo vytvořit klinicky užitečnou predikci remise. Toto je nejlépe proveditelné na vysokém počtu neselektované populace pacientů léčených podle uniformního protokolu, s přesně stanovenou metodikou analýzy studované populace, s vyhodnocením primárního cíle a sekundárních cílů, tj. definice primárního cíle (doba k dosažení parciální remise) a definice sekundárních cílů (doba k dosažení kompletní remise), dále souvislost s bazální charakteristikou pacienta a léčbou, rekurence parciální a kompletní remise, přežití a příčiny úmrtí, vedlejší nežádoucí účinky, prognostická kritéria, adjustace parciální a kompletní remise podle bazální aktivity FVIII a bazálních charakteristik pacientů souboru. Tato studie je první prospektivní studií, která analyzuje prognostické faktory u 102 prospektivně zařazených pacientů léčených podle jednotného protokolu IST vyvinutého mezinárodní multicentrickou pracovní skupinou několika evropských států (GTH AH 01/2010). Tato studie jako první stanovila klinicky užitečné prognostické faktory pro remisi a přežití AHA. Potvrdila však také, že současné režimy IST často vyžadují velmi dlouhou dobu do remise a vedlejší účinky stále působí závažnou morbiditu a mortalitu. Výzvou pro budoucí studie bude vyvinout takové režimy IST, které budou redukovat zátěž vedlejších nežádoucích účinků potenciálně – uzpůsobením jejich intenzity k prognosticky bazálním charakteristikám stanoveným v této studii, tj. reziduální aktivitě FVIII a bazální koncentraci inhibitoru. K práci se vztahuje velmi konkrétní a přínosný komentář publikovaný v témže čísle časopisu Blood: The problem of acquired hemophilia; *Francesco Baudo and Francesco de Cataldo, Ospedale Niguarda, Milano, Italy.*

Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.