Vzácné choroby provázené hypergamaglobulinémií a zánětlivými projevy aneb „diagnostikovat jednotku, o níž nevíme, že existuje, asi není možné…“

Ve vydavatelství Grada koncem minulého roku vyšla zajímavá monografie věnovaná vzácným onemocněním spojeným s gamapatií z pera zkušených brněnských autorů. 25členný autorský kolektiv pod vedením prof. Zdeňka Adama, prof. Luďka Poura a dr. Davida Zemana pochází až na dvě výjimky (Vsetín a Bratislava) kompletně z Brna, což pravděpodobně vyplývá ze zavedené dlouholeté spolupráce zaměřené nejen na řešení těchto vzácných diagnóz. Knížku velmi prakticky uvádí dvě kapitoly věnované diferenciální diagnostice hypergamaglobulinémie a jejím laboratorním aspektům, aby pak následovaly kapitoly věnované jednotlivým vzácnostem: unicentrické a multicentrické Castelmanově chorobě, onemocněním asociovaným s imunoglobulinem IgG4, retroperitoneální fibróze, nemoci Rosai-Dorfman-Destombes, monoklonálním gamapatiím nejistého a klinického významu, Schnitzlerovu syndromu a Waldenströmově makroglobulinémii. Publikaci uzavírá (nejspíše pro úplnost, protože až na vzácnější subtypy se nejedná o raritní onemocnění) kapitola o plazmocelulárních malignitách. Monografie má 330 stránek a rozhodně není nudným čtením: kromě prakticky vyčerpávajícího popisu jednotlivých nozologických jednotek a jejich diferenciální diagnostiky autoři dokumentují své praktické zkušenosti s řešením raritních pacientů na řadě kazuistik. Velmi důležitý je popis nové jednotky, diskutovaný i ve světové literatuře teprve nedávno – monoklonální gamapatie klinického významu. Vyloženě z praktického hlediska je popsaná i léčba, a to včetně její dostupnosti, resp. nezbytnosti žádat o úhradu terapie pojišťovny, a vč. léčby experimentální. Velkou cenu má popis vlastních zkušeností s podáním nových nebo biologických léků, které byly v řadě případů v Česku u těchto onemocnění pravděpodobně podány poprvé. Co vyžaduje osobitou zmínku, jsou seznamy literatury, které jsou opravdu vyčerpávající. Pokud tedy budete mít zájem vyhledat cokoli k výše zmíněným vzácným diagnózám, nemusíte jít do Pubmedu – vše je nepochybně k dispozici zde. Potěšil jsem se nejen jako recenzent, ale i jako redaktor našeho časopisu, protože autoři citují řadu článků z Transfuze a hematologie dnes. Není se koneckonců co divit – prof. Adam a jeho blízcí kolegové patří k autorům, kteří na stránkách našeho časopisu publikují pravidelně. Má publikace nějaké nedostatky? Minimální a nedůležité. Práce korektorů mohla být ještě pečlivější: jména některých autorů jsou uvedena špatně a současně správně (Petersdorfer a Petersdorf na str. 35 a 42; Campr a Camprt na str. 118, 161 a 175), echokardiografie je často zkrácena jako ECHO ale také echo. Diskutabilní je snad zařazení retroperitoneální fibrózy jako samostatné kapitoly. Tato sice reprezentuje asi čtvrtinu případů onemocnění spojených s IgG4, ale na druhé straně není jasné, zda všechny případy retroperitoneální fibrózy mají IgG4 gamapatii. Dalším klinickým fenotypům asociovaným s IgG4 samostatné kapitoly věnovány nebyly. Ojediněle jsem měl pocit, že daný odstavec nebo jeho část jsem už četl předtím, ale až na dva případy jsem se vždy mýlil (pocit byl nejspíše dán homogenností tematiky). Ty dva případy, co jsem si potvrdil, jsou zde: v odstavci 10.2 o Schnitzlerově syndromu se opakuje část úvodu kapitoly; v části, v níž se diskutuje použití obinutuzomabu u Waldenströmovy makroglobulinémie je dominantně zmiňováno použití léku u jiných diagnóz. Závěrem bych zdůraznil, že publikace profesora Adama a spoluautorů věnovaná raritním hypergamaglobulinémiím patří do knihovny každého hematologa z jednoho prostého důvodu. Pacienta s nemocí Rosai-Dorfman-Destombes nebo Schnitzlerovým syndromem nemusíte potkat ani jednou za celý život, ale můžete je také několikrát za život minout při chybné diagnostické úvaze, protože o nemoci nic nevíte.

Edgar Faber