proLékaře.cz | 10.11.2026

doi: 10.48095/cctahd2024prolekare.cz13

Autoinflamatorní choroby se symptomy, které připomínají maligní krevní choroby – syndrom Schnitzlerové, Stillova choroba dospělých, SAPHO a VEXAS syndrom

Autoinflammatory disorders with symptoms that resemble malignant blood diseases – Schnitzler syndrome, adult Still disease, SAPHO and VEXAS syndrome

Adam Z.[1], Mayer J.[1], Pour L.[1], Zdražilová Dubská L.[2], Řehák Z.[3], Petrášová H.[4], Benda P.[5]

[1] Interní hematologická a onkologická klinika LF MU a FN Brno
[2] Ústav laboratorní medicíny FN Brno a Katedra laboratorních metod LF MU Brno
[3] Oddělení nukleární medicíny, Masarykův onkologický ústav Brno
[4] Klinika radiologie a nukleární medicíny LF MU a FN Brno
[5] Chirurgická klinika LF MU a FN Brno.

SOUHRN: Text popisuje čtyři autoinflamatorní choroby s manifestací až ve věku dospělém. Všechny mají symptomy, které připomínají hemoblastózy, a tak se pacienti často objevují v hematologických ambulancích. Pro syndrom Schnitzlerové jsou charakteristické autoinflamatorní symptomy v kombinaci s monoklonálním imunoglobulinem (hlavně typu IgM). Zánětlivé projevy postihují kůži (chronická urtika), způsobují změny laboratorních hodnot a bolesti kostí a kloubů. Pacienti přicházejí k lékaři s kožními projevy typu chronické urtiky či Sweetova syndromu. *Adult-onset Still's disease* (AOSD) je autoinflamatorní onemocnění s vysokými nočními horečkami, které jsou hlavním znakem nemoci. Provází jej kloubní záněty a kožní změny typu kožní vyrážky lososovité barvy, bolesti v krku a lymfadenopatie. VEXAS syndrom je monogenní autoinflamatorní choroba s první manifestací v dospělosti. Je způsobena somatickou mutací genu *UBA1* v hemopoetických progenitorových buňkách. Tato nemoc poškozuje četné orgány, způsobuje kožní změny, plicní alveolitidy, vaskulitidy a vede k selhání kostní dřeně pod obrazem myelodysplastického syndromu. SAPHO syndrom je charakteristický kombinací osteitidy, osteolytických kostních destrukcí, osteoartikulárními změnami a kožními projevy. SAPHO syndrom indukuje zánětlivé kostní změny (jak osteolytické, tak hyperostototické) a způsobuje bolesti kloubů (synovitis). Kožními projevy jsou akné a pustulózy. Z uvedených čtyř chorob manifestujících se v dospělosti má pouze VEXAS syndrom diagnostickou *UBA1* mutaci, pro stanovení diagnóz dalších tří nemocí jsou používána mezinárodní kritéria. V textu jsou diskutovány nejnovější diagnostické a léčebné možnosti.

KLÍČOVÁ SLOVA: autoinflamatorní choroby – syndrom Schnitzlerové – *adult onset Still disease* (AOSD) – VEXAS syndrom – SAPHO syndrom

SUMMARY: This paper described four autoinflammatory disorders that manifest in adulthood. All of them have certain symptoms that resemble haematological malignancies. These disorders are a fascinating combination of inflammation, haematologic abnormalities, and clinical complexity. Schnitzler syndrome is characterized by a combination of monoclonal gammopathy (specifically IgM gammopathy) and autoinflammatory symptoms. Patients experience systemic inflammation affecting the skin, and bone pain. Various clinical diagnoses, including Sweet syndrome, urticaria, may be suspected. Adult-onset Still's disease (AOSD) is a rare systemic inflammatory disorder with persistent high fever, joint inflammation, salmon-coloured rash, fatigue, sore throat, and lymphadenopathy. VEXAS syndrome is a monogenic disease of adulthood. It results from somatic mutations in *UBA1* within haematopoietic progenitor cells. Patients develop inflammatory symptoms affecting various organs, including the skin, lungs, blood vessels, and cartilage. Myeloid-driven autoinflammation and progressive bone marrow failure contribute to its substantial morbidity and mortality. SAPHO syndrome is a rare condition characterized by a combination of osteitis, osteolytic bone destruction as well as osteoarticular and dermatologic features. SAPHO syndrome induces inflammatory bone lesions (osteolytic or hyperostosis) and joint pain (synovitis). Skin manifestations include acne and pustulosis. Only VEXAS syndrome carries a diagnostic *UBA1* mutation, the other three entities require international diagnostic criteria. The latest diagnostic and therapeutic options are discussed in this review.

KEY WORDS: autoinflammatory disorder – Schnitzler syndrome – adult onset Still disease (AOSD) – VEXAS syndrome – SAPHO syndrome

proLékaře.cz | 10.11.2026

ÚVOD

Poznatky z oblasti imunity a imunitou vyvolaných chorob, a tím i jejich klasifikace, se vyvíjejí podobnou rychlostí jako poznatky v oblasti hematologie či snad ještě rychleji. V minulém století jsme si pod termínem „imunitou mediované nemoci" představovali choroby způsobené protilátkovou (adaptivní) imunitou. Koncept autoinflamatorních chorob, způsobených poruchou vrozené imunity, byl popsán poprvé v roce 1999 [1]. Tak vznikla koncepce autoinflamatorních a autoimunitních chorob. To byly dva krajní póly a mezi nimi byly umístěny choroby s komplexní etiologií s autoimunitními i autoinflamatorními mechanizmy (např. spondylartritida či reaktivní artritida). Tyto představy ilustruje schéma 1, zveřejněné v roce 2021 [2].

Ale postupně byl překonán i tento názor a dnes se v kategorii imunitně podmíněných chorob hovoří o inflamazopatiích, interferonopatiích, poruchách NFkB dráhy, monogenních vaskulitidách, poruchách zpracování antigenu, poruchách proteazomu a dalších molekulárních příčinách imunitních chorob. Nakonec k imunitou mediovaným chorobám patří i IgG4 *related disease* a Castlemanova choroba a také idiopatická retroperitonální fibróza. Poznání chorob způsobených imunitou se tedy velmi rychle prohlubuje a jen specializovaní odborníci na imunitní choroby jsou schopni s tímto rozvojem poznání držet krok [3,4]. Nicméně schéma 1 umožňuje udělat si alespoň hrubou představu o komplexnosti těchto chorob, a proto je zde uvádíme.

V rámci úvodu není možné představit zde celé spektrum chorob s autoinflamatorní etiologií. Výše uvedenými řádky chceme jen poukázat na prudký rozvoj v této oblasti. Za cíl následujícího textu jsme si stanovili podat informace dostačující k diagnostice a léčbě čtyř autoinflamatorních chorob, které mají tyto tři společné vlastnosti:

- první příznaky vznikají v dospělosti;
- mají intenzivní zánětlivou reakci s odpovídajícími klinickými symptomy;
- symptomy těchto chorob se překrývají se symptomy hemoblastóz.

STUDIE POPISUJÍCÍ PŘEKRYV SYMPTOMŮ HEMOBLASTÓZ A AUTOINFLAMATORNÍCH CHOROB

Intenzivní zánětlivá reakce je společná jak autoinflamatorním chorobám, tak také mnohým hemoblastózám. Uvedené autoinflamatorní choroby dospělých jsou asociovány s patologickými laboratorními nálezy (leukocytóza, zvýšené

Monogenní autoinflamatorní poruchy	Komplexní autoinflamatorní Poruchy	Smíšené poruchy	Polygenní Autoimunitní poruchy	Monogenní autoimunitní poruchy
VEXAS syndrom FMF PAAND TRAPS CAPS NLRP12-AD DADA2 HA20	AOSD Schnitzler syndrom PFAPA IRP SAPHO CD/UC Dna	Behcetův syndrom reaktivní atritida Psoriasis ankylozující spondylatritida	revmatoidní artritida PBC SLA myastenia gravis ANCA asociované vaskulitidy	ALPS IPEX APECED

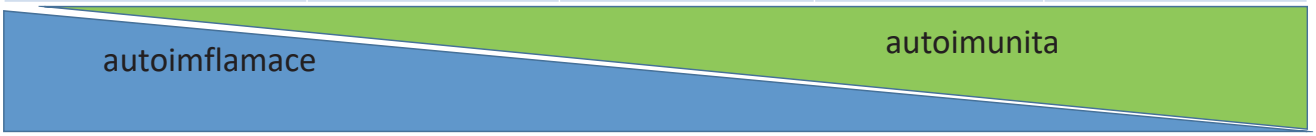


Schéma 1. Klasifikace imunitními reakcemi indukovaných chorob dle podílu poruchy vrozené a adaptivní imunity, upraveno dle článku *„Systemic autoinflammatory disease in adults"* z roku 2021 [2].

Rozdíly v projevech mohou odrážet variabilní roli autoimunitního a autoiflamatorních faktorů podílejících se na etiopatogenezi. Na obou stranách spektra jsou vzácné monogenní nemoci a mezi nimi polygenní choroby. Schéma obsahuje jen častější nemoci nikoliv všechny pro jejich vysoký počet

APECED – *autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy*; AOSD – *adult-onset Still's disease*; ALPS – *autoimmune lymphoproliferative syndrome*; CAPS – *Cryopyrin-associated periodic syndrome*; CD – *Crohn's disease*; DADA2 – *deficiency of ADA2*; FMF – *Familial Mediterranean Fever*; HA20 – *haploinsufficiency A20*; IPEX – *immune dysregulation polyendocrinopathy enteropathy X-linked syndrome*; IRP – *idiopathic recurrent pericarditis*; NLRP12-AD – *NLRP12-associated autoinflammatory disease*; PAAND – *Pyrin-Associated Autoinflammation with Neutrophilic Dermatosis*; PBC – *primary biliary cirrhosis*; PFAPA – *periodic fever with aphthous stomatitis pharyngitis and adenitis*; SAPHO – *synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis and osteitis syndrome*; SLE – *systemic lupus erythematosus*; TRAPS – *TNF-receptor associated periodic syndrome; UC – ulcerative colitis*; VEXAS – V = vakuoly, E = E1 enzym, X = vazba na X chromozom, A = autoinflamatorní onemocnění, S = somatické postižení

proLékaře.cz | 10.11.2026

Tab. 1. ORPHA kódy a MKN-10 kódy dle databáze Orphanet. Portál pro vzácná onemocnění a léky pro vzácná onemocnění. Uvedená databáze uvádí i informace o prevalenci. Domníváme se, že prevalence syndromu Schnitzlerové je v této databázi asi silně podhodnocena, protože jenom na našem pracovišti se léčí 8 pacientů s tímto syndromem.

Český a anglický název nemoci, a další názvy registrované v databázi ORPHANET	ORPHA kód	Kód MKN-10	Prevalence dle Orphanetu
Schnitzlerové syndrom (Schnitzler syndrome), Chronická kopřivka provázející gamapatii, Chronická kopřivka s makroglobulinémii	ORPHA 37748	L50.8	< 1/1 000 000
Stillova choroba dospělých (adult onset still disease), Stillova nemoc s nástupem v dospělém věku	ORPHA 829	M06.1	1–9/100 000
Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy (*systemic-onset juvenile idiopathic arthritis*) Stillova choroba, Systémová polyartritida, Systémová JIA (still disease, systemic-onset JIA)	ORPHA 85414	M08.2	
VEXAS syndrom	ORHA 596753	M35.8	< 1/1 000 000
SAPHO syndrom (*SAPHO syndrome*), syndrom zahrnující synovitidu, akné, pustulózu, hyperostózu a osteitidu (*synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome*)	ORPHA 793	M86.3	neznámá

SAPHO – *synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis syndrome*; VEXAS – V = vakuoly, E = E1 enzym, X = vazba na X chromozom, A = autoinflamatorni onemocněni, S = somaticke postiženi

markery zánětu), které provázejí také hemoblastózy. I zobrazovací vyšetření jsou často interpretována jako suspektní hemoblastóza. Inflamatorní proces může být spojen s lymfadenopatií podobně jako hemoblastóza. Je-li použito PET/CT vyšetření s radiofarmakem fluorodeoxyglukózou (FDG), tak nacházíme vysokou akumulaci FDG v kostní dřeni a u některých také v lymfatických uzlinách jako u hemoblastóz.

Pro překryv symptomů hemoblastóz a autoinflamatorních chorob zavedla skupina francouzských odborníků pracovní diagnózu „nediferencovaná systémová autoinflamatorní choroba", v originálním názvu *„undifferentiated systemic autoinflammatory disorder"* (USAID) [5]. Do kategorie USAID jsou zařazeni pacienti se známkami intenzivní systémové zánětlivé reakce při nepřítomnosti autoimunitní a infekční příčiny. To znamená, že zbývají dvě možnosti – autoinflamatorní anebo maligní onemocnění. Skupinu USAID definovali následovně:

- horečka nejasného původu se zvýšenými hodnotami zánětlivých markerů;
- vylučovacím kritériem je diagnóza autoimunitního, infekčního nebo léky indukovaného horečnatého onemocnění.

Práce popisuje soubor 26 pacientů, kteří splnili kritéria USAID s mediánem věku 70 let. Při dalším vyšetřování byla u pěti diagnostikována Stillova choroba dospělých, sedm pacientů mělo akutní myeloidní leukemii a častou diagnózou byl myelodysplastický syndrom. Šest z 18 testovaných pacientů mělo prokázanou mutaci *UBA1* genu s příznaky VEXAS syndromu [5].

Pracovníci institutu v Bethesdě definovali podobně skupinu pacientů jako skupinu dospělých s intenzivní systémovou zánětlivou reakcí (*adult-onset autoinflammatory syndromes*), kdy byla vyloučena autoimunitní, bakteriální a také i maligní choroba, u nichž vyšetřovali exom a genom. Z této analýzy pak vzešla definice VEXAS syndromu [6].

Příčinou horečky nejasného původu (*fever of uknown origin* – FUO) může být myelodysplastický syndrom, ale i jiné onemocnění krvetvorby [7]. V případě Hodgkinovy nemoci či nehodgkinských lymfomů je tato systémová zánětlivá reakce nazývána termínem „B-symptomy" a je relativně častá. Ojediněle může být i dominujícím příznakem mnohočetného myelomu [8,9].

V poslední dánské analýze konstatovali, že z 6 620 pacientů přijatých s pracovní diagnózou FUO mělo po nějaké době 343 z nich diagnostikovanou maligní chorobu [10].

Z uvedených prací vyplývá, že pokud v případech s pracovní diagnózou FUO dalšími vyšetřeními nepotvrdíme infekční, autoimunitní ani maligní chorobu, tak je vhodné použít pracovní diagnózu „nediferencovaná systémová autoinflamatorní choroba" a vyšetření zaměřit na nejčastější v dospělosti se manifestující autoinflamatorní choroby. Z kategorie autoinflamatorních chorob dospělých s hematologickými projevy se v hematologické ambulanci nejčastěji setkáváme s: syndromem Schnitzlerové [11], Stillovou chorobou dospělých, (*adult onset Still disease* – AOSD) [12], VEXAS syndromem [13], SAPHO syndromem [14].

Proto v následujícím textu předložíme stručnou charakteristiku uvedených čtyř nemocí a jejich diagnostických kritérií a zmíníme návrhy dalších dvou jednotek podobných syndromu Schnitzlerové, v pořadí, které odpovídá prevalenci těchto případů na naší hematologické ambulanci. Pacientů se syndromem Schnitzlerové máme celkem 8, méně pak případů Stillovy choroby dospělých a další diagnózy. VEXAS syndrom

proLékaře.cz | 10.11.2026

a SAPHO syndrom evidujeme po jednom případu.

ORPHANET A ORPHA KÓDY

Orphanet je portál zřízený mezinárodním konsorciem 40 zemí v čele s Francií. Cílem portálu je správa informací o vzácných onemocněních umožňující propojení národních registrů těchto vzácných chorob. Jednotné kódování zlepší informovanost o epidemiologii této skupiny chorob. Hlavním produktem Orphanetu je komplexní systém terminologie vzácných onemocnění a kódovací systém pro jednoznačnou identifikaci těchto chorob – ORPHA kódy. Na základě této terminologie jsou pak tvořeny klinické klasifikace pro jednotlivé obory. Datové podklady k terminologii i klasifikacím vzácných chorob je možné najít na portálu orphadata.org.

ORPHA kódy jsou v současnosti považovány za standard identifikace vzácných onemocnění a jsou mimo jiné podkladem pro katalogizaci a identifikaci vzácných onemocnění v 11. verzi Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-11). Terminologii Orphanetu v české podobě připravuje UZIS ČR ve spolupráci s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole. Elektronický nástroj pro vyhledávání ORPHA kódu lze nalézt na stránkách Společnosti lékařské genetiky a genomiky – SLG.cz – Hlavní strana. Z této internetové stránky jsme připravili tab. 1. Uvádíme v ní jak ORPHA kódy, tak kódy MKN-10 klasifikace, které je nutné vkládat do žádostí revizním lékařům o léky, které jsou u těchto chorob účinné, ale nemají tuto indikaci v oficiální registraci produktu, protože kvůli nízké prevalenci těchto chorob by bylo krajně obtížné provádět pro tyto nemoci registrační studie nových léků.

SYNDROM SCHNITZLEROVÉ

V roce 1972 a 1974 francouzská kožní lékařka Liliane Schnitzler popsala poprvé pět pacientů, kteří měli:

- opakované výsevy kopřivkových morf;
- systémovou zánětlivou reakci kolísavé intenzity se zintenzivněním v době erupce nových kožních morf;
- bolesti kloubů a kostí, obvykle dolních končetin.

Laboratorní a zobrazovací nálezy:

- monoklonální imunoglobulin typu IgM (M-IgM), vzácně typu IgG;
- ložiska hyperostózy, případně kombinace hyperostózy a osteolýzy;
- lymfadenopatii.

Dnes je syndrom Schnitzlerové registrován jako velmi vzácná choroba v Mezinárodní klasifikaci nemocí MKN-10 pod kódem L50.8.

Tato nemoc je stále poddiagnostikována. Již před lety na to upozornila práce z Mayo Clinic v USA, kde v letech 1972–2010 evidovali pouze 16 pacientů se syndromem Schnitzlerové. Ve sledování však měli 4 103 pacientů s monoklonální gamapatií nejistého významu typu IgM (MGUS-IgM). Tito pacienti byli dlouhodobě sledování ošetřujícími hematology s cílem včas identifikovat transformaci MGUS-IgM do Waldenströmovy makroglobulinémie. V tomto velkém souboru provedli skríning syndromu Schnitzlerové a odhalili dalších 46 nerozpoznaných případů. Pacienti s touto nově rozpoznanou nemocí uváděli, že si často stěžovali svým lékařům na febrilie či subfebrilie (54 %) a/nebo na bolesti kostí a kloubů (78 %). Tyto stesky však jejich lékaře nevedly k dalším diagnostickým krokům, a to pravděpodobně proto, že o existenci tohoto vzácného syndromu nečetli a nevěděli. Počet nerozpoznaných nemocných tedy v souboru Mayo Clinic 2× převyšoval počet rozpoznaných.

Autoři této zatím největší analýzy došli k závěru, že syndrom Schnitzlerové může být vyjádřen až u 1,5 % pacientů s MGUS typu IgM či s Waldenströmovou makroglobulinémií [15].

Citovaná práce dále uvádí, že urticaria má v populaci prevalenci 5,9 %, ale prevalence chronické urtiky je podstatně nižší, 0,8 %. Proto autoři této práce doporučují u každé chronické urtiky vyšetřit monoklonální imunoglobulin. Data o prevalenci syndromu Schnitzlerové jsme našli jen na portálu Orphanet, ale zde uvedený údaj o prevalenci menší než 1 /1 000 000 považujeme za podhodnocený, protože jen naše pracoviště registruje 8 případů [15]. Další epidemiologická data k této nemoci jsme však v databázi PubMed nenašli.

Symptomy nemoci

Symptomy této nemoci nejpodrobněji analyzovala Heleen de Koning, která ve své první práci shromáždila záznamy celkem 94 pacientů [16] a v pozdější práci analyzovala záznamy 281 případů publikovaných ve světě [16]. Její analýzu příznaků považujeme za velmi edukativní, a proto ji uvádíme v tab. 2.

Chronicky recidivující kopřivka se vyskytuje u všech pacientů. Kopřivkové výsevy často roky předcházejí ostatní projevy. Intervaly, v nichž se vysévají kopřivkové morfy, kolísají od dnů přes týdny až po měsíce s několika výsevy ročně. Kopřivková ložiska u této choroby jsou převážně nesvědící, pouze ve 21 % případů si pacienti stěžovali na nepříjemné svědění a někdy i pálení kůže. Angioedém je u této diagnózy vzácný. Kopřivkové morfy mají podobu rudých makul, někdy mírně vyvýšených papul nebo plaků. Pro stanovení diagnózy je vhodné provést biopsii nově vzniklé morfy. V histologickém preparátu by měla být prokazatelná infiltrace neutrofily neboli neutrofilní kožní infiltrát, ale bez projevů vaskulitidy. Kožní změny a reakce na léčbu ilustruje obr. 1.

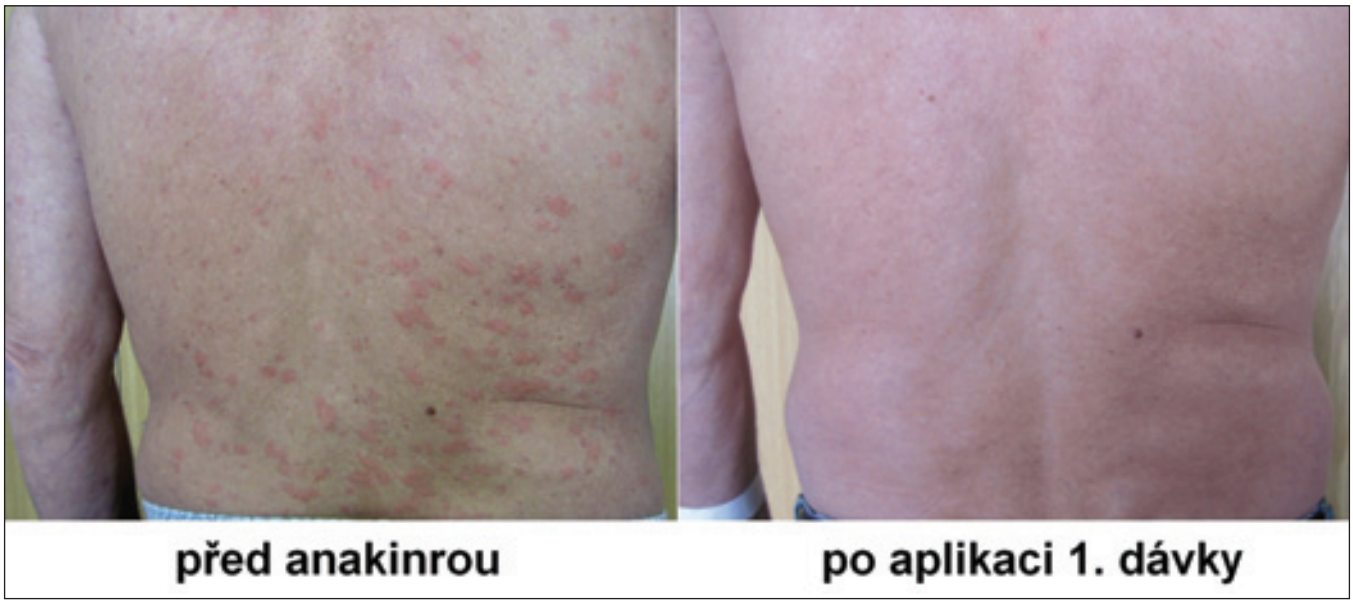
V pořadí druhým symptomem po kožních příznacích je intermitentní horečka, kterou Heleene de Koning zaznamenala u 72 % pacientů. Frekvence atak horečky kolísá od každodenních po několik atak ročně, podobně jako je tomu s kožními projevy. Teplota se objevuje společně s výsevem kopřivky, ale také společně s bolestmi kostí či kloubů. Horečky obvykle nejsou tak vysoké jako u Stillovy nemoci dospělých [17], ale mohou být zahrnuty pod diagnózu FUO [18].

Dvě třetiny pacientů si stěžují na bolesti kloubů, ale i kostí. Někdy nemůže

proLékaře.cz | 10.11.2026

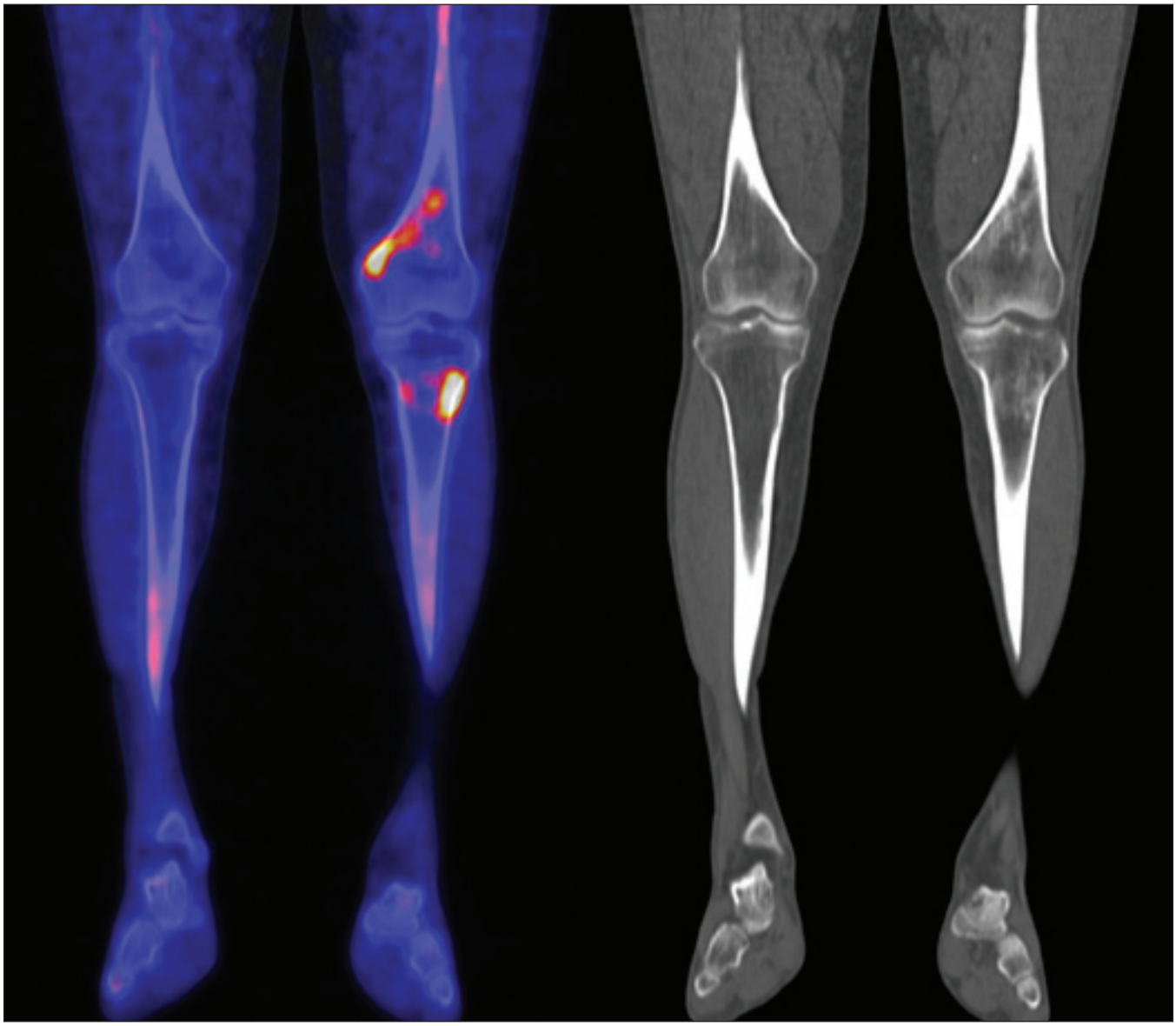
Tab. 2. Sumarizace klinických projevů syndromu Schnitzlerové dle analýzy 281 případů publikovaných ve světě do roku 2014 [16].

Klinický příznak v souboru 281 pacientů	Procentové vyjádření (%)	Celkový počet případů s příznakem ze souboru 281 nemocných
chronická kopřivka	100	281
svědění	21	58
intermitentní febrilie	72	203
artralgie, ale jen výjimečně se známkami artritidy	68	192
bolesti kostí	55	155
úbytek hmotnosti	16	45
lymfadenopatie	26	72
hepatomegalie	9	24
splenomegalie	6	17
neuropatie	7	20
Laboratorní znaky, zde uvádíme u každého četnost a počet pacientů, kde byl tento znak vyšetřen.		
zvýšená sedimentace erytrocytů (FW)	97	147/179
leukocytóza (> 10×10^9/l)	75	115/153
anémie (Hgb pod dolní fyziologickou hranicí)	63	62/98
hyperostóza na rentgenových snímcích	39	57/83
osteolýza na rentgenových snímcích	1	2/149
artritida na rentgenových snímcích	0,7	1/149
ložiska zvýšené akumulace na scintigrafii skeletu	85	82/97
scintigrafie skeletu bez patologického nálezu	13	13/97
kostní biopsie s normálním nálezem	43	6/14
kostní biopsie s nálezem sklerózy	29	4/14
kostní biopsie s nálezem zvýšení aktivity osteoblastů a osteoklastů	14	2/14
kostní biopsie s nálezem zánětlivých změn	7	1/14



Obr. 1. Snímek pacienta s kopřivkovými morfami a jejich vymizení po první aplikaci anakinry.

proLékaře.cz | 10.11.2026



Obr. 2. Zobrazení dolních končetin metodou PET/CT s radiofarmakem Na^{18}F (Na^{18}F-PET/CT) končetin, koronární řezy: V distální části levého femuru (diafýza, epifýza) jsou patrné nevýrazné, nehomogenní okrsky sklerotizace, jen některé vykazují zvýšenou akumulaci ^{18}F-NaF v PET/CT obraze. Maximum změn je v periférii kosti. Obdobný, více denzní nález je v CT obrazu také ve ventrálním okraji proximálního okraje levé tibie. V obdobné lokalizaci jsou diskrétní změny kostní struktury také v pravém femuru a pravé tibii. Osteosklerotická ložiska jsou perfektně zřetelná při Na^{18}F PET/CT zobrazení. Fluoridové radiofarmakum má vysokou aviditu k osteosklerotickým procesům ve skeletu a velmi dobře je znázorňuje. Je nejcitlivější metodou pro detekce hyperostotických či osteosklerotických změn u syndromu Schnitzlerové.

pacient rozlišit, zda jej bolí kloub či kost. Bolesti jsou nejčastěji lokalizované v oblasti dolních končetin, případně pánve a dolní páteře. Vzácné – ale také popisované – jsou bolesti ručních kloubů, pažní kosti a klíční kosti.

Syndrom Schnitzlerové vyvolává v kostech změny viditelné na zobrazovacích vyšetřeních. Zobrazovací metody pomohou najít odpověď na otázku, zda jde o revmatoidní bolesti kloubů, nebo bolesti kloubů a kostí typické pro tuto autoinflamatorní chorobu. Bolesti kostí souvisejí se změnami ve skeletu, s charakteristickou ložiskově zvýšenou novotvorbou kosti. Klasické FDG-PET/CT nemusí přinést jasný obraz nemoci, kostní změny prokáže spolehlivě NaF-PET/CT [19,20]. Zobrazení typických osteosklerotických změn ilustruje obr. 2.

Typickými laboratorními známkami je zvýšená sedimentace erytrocytů a zvýšená hodnota C-reaktivního proteinu (CRP). V krevním obraze bývá u 3/4 pacientů leukocytóza se zvýšením neutrofilů. U dvou třetin pacientů je přítomna anémie chronických chorob.

Dalším znakem této nemoci je monoklonální imunoglobulin, který byl v 85 % typu IgM kappa. V 7 % případů se jednalo o monoklonální imunoglobulin typu IgG [21–23].

proLékaře.cz | 10.11.2026

Tab. 3. Kritéria syndromu Schnitzlerové.

Štrasburská kritéria syndromu Schnitzlerové z roku 2013 [25]	Lipskerova kritéria syndromu Schnitzlerové z roku 2001 [24]
Velká (obligátní) kritéria	**Dvě zásadní kritéria, bez jejich naplnění nelze dg syndrom Schnitzlerové stanovit:**
chronické urtikariární morfy	urtikariální morfy
monoklonální IgM nebo IgG	monoklonální imunoglobulin typu IgM
Malá kritéria	**Pro stanovení diagnózy musí být naplněna ještě dvě z následujících kritérií:**
recidivující horečka nejasného původu 38 °C a vyšší	horečka
objektivní známky abnormální remodelace kostí (při zobrazení scintigrafií skeletu, nebo metodou celotělového MR skeletu případně CT skeletu), s nebo bez bolestí kostí.	artralgie nebo artritida
	bolesti kostí
neutrofilní dermální infiltrace při biopsii kůže	palpačně zřetelná lymfadenopatie
leukocytóza a/nebo zvýšené CRP	hepatomegalie či splenomegalie
Pro stanovení jednoznačné diagnózy je třeba dvou velkých (obligátních) kritérií a nejméně dvou dalších malých kritérií, pokud je monoklonální imunoglobulin typu IgM; anebo tří malých kritérií, pokud je monoklonální imunoglobulin typu IgG.	zvýšená hodnota sedimentace
	leukocytóza
	abnormální nález při vyšetření kostní morfologie.
Pro stanovení pravděpodobné diagnózy je třeba dvou obligátních kritérií a jednoho malého kritéria, pokud je přítomná monoklonální IgM, anebo dvou malých kritérií, pokud je přítomný monoklonální IgG.	**Pro stanovení diagnózy** bylo zapotřebí přítomnosti urtiky a monoklonálního imunoglobulinu typu IgM, a dále dvou dalších z výše uvedených příznaků.

CRP – C-reaktivní protein; Ig – imunoglobulin

Příznaky shodné s krevními chorobami

Přítomnost monoklonálního imunoglobulinu při autoinflamatorních příznacích může vést k diagnóze symptomatické formy Waldenströmovy makroglobulinémie. Lymfadenopatie může připomínat lymfom. Osteosklerotické změny na skeletu mají širokou diferenciální diagnostiku: osteosklerotický myelom, osteoplastické metastázy.

Diagnostická kritéria

U syndromu Schnitzlerové zatím není známa vyvolávající genetická etiologie, takže používáme kritéria. Starší kritéria se nazývají po svém autorovi „Lipskerova kritéria“ a mají stále svoji platnost [24]. V roce 2013 byla na konferenci ve Štrasburku dohodnuta upravená kritéria, která definují jistý a pravděpodobný syndrom Schnitzlerové [25]. Obsahují velká obligátní kritéria a malá fakultativní kritéria. Mezi obligátní kritéria patří kožní projevy typu urtiky a nález monoklonálního imunoglobulinu, a to nejen IgM, ale také IgG.

Do malých kritérií pak patří:

- intermitentní horečka 38 °C a výše bez jasného vysvětlení,
- známky remodelace kosti prokázané na zobrazovacích vyšetřeních,
- neutrofilní infiltrace kůže (neutrofilní urtikariální dermatóza),
- leukocytóza a/nebo zvýšené CRP (neutrofily > 10×10^9/l a/nebo CRP > 30 mg/l),
- obojí kritéria uvádíme v tab. 3.

Návrhy dalších podobných jednotek

V roce 2023 byl zveřejněn návrh další jednotky ze skupiny autoinflamatorních chorob s názvem: *„Paraprotein negative IL-1 mediated inflammatory dermatosis (PANID)“,* která může předcházet vzniku syndromu Schnitzlerové [26].

Pracovní skupina nazvaná „French Network of Dysimmune Disorders Associated with Hemopathies“ v roce 2019 navrhla další jednotky s názvem *„Monoclonal Gammopathy, Arthralgias, and Recurrent Fever Syndrome“,* v níž je monoklonální imunoglobulin asociován s bolestmi kloubů a s rekurentními horečkami. Od klasického syndromu Schnitzlerové se liší absencí kožních projevů [27].

Tyto dvě citace ilustrují, jak rychle se rozvíjí tato málo známá oblast medicíny.

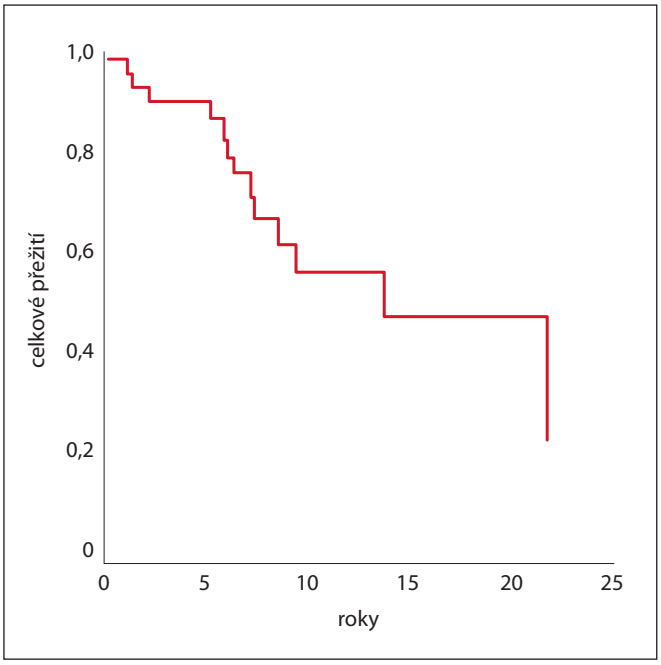
Pro diagnostiku je užitečné PET/CT vyšetření jak s radiofarmakem fluorodeoxyglukózou (FDG), tak průkaz ložisek hyperostózy radiofarmakem NaF (natrium fluorid).

Léčba a prognóza

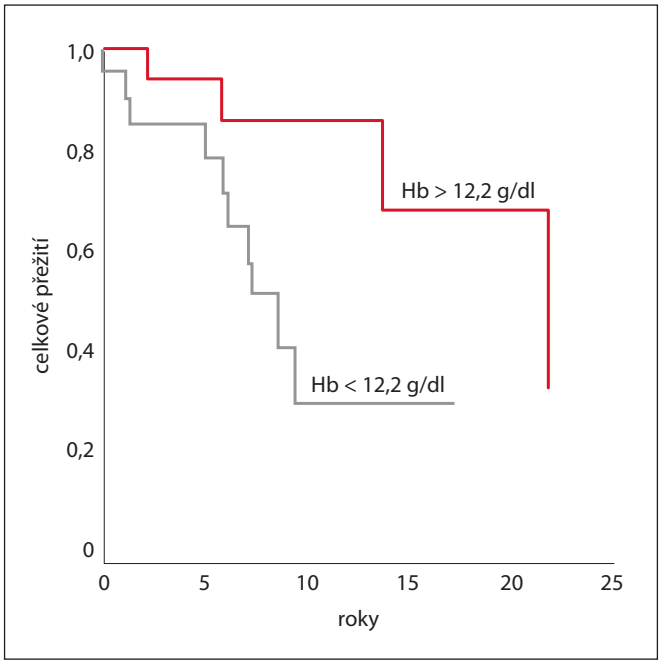
Anakinra je od roku 2008 léčbou volby syndromu Schnitzlerové. Jinak v databázi PUBMED při zadání hesel *„Schnitzler syndrome and anakinra“* se objevilo v únoru 2024 celkem 130 citací při omezení na jazyk anglický, německý a český.

Canakinumab (Ilaris) je monoklonální protilátka proti IL-1β. Canakinumab má dlouhý poločas (23–26 dní), což umožňuje delší intervaly mezi injekcemi. Podobně jako u anakinry, syndrom Schnitzlerové sice není ve výčtu oficiálních indikací, ale účinnost canakinumabu byla u syndromu Schnitzlerové doložena četnými studiemi [28–30].

proLékaře.cz | 10.11.2026



Graf 1. Celkové přežití v kohortě 62 pacientů se syndromem Schnitzlerové. Kohorta se skládala ze 16 již dříve diagnostikovaných syndromů Schnitzlerové a byla doplněna 46 dalšími nově diagnostikovanými, jejichž nemoc byla odhalena až při cíleném skríningu tohoto syndromu v kohortě 4 103 pacientů s přítomným monoklonálním imunoglobulinem typu IgM v séru, kteří byli sledováni na Mayo Clinic v USA. Převzato s poděkováním z práce [15].



Graf 2. Prognostický význam koncentrace hemglobinu v době stanovení diagnózy. Graf znázorňuje přežití 62 pacientů v závislosti na hodnotě hemoglobinu v době zjištění diagnózy. Hemoglobin nižší než 122 g/l byl jediným nepříznivým prognostickým faktorem (= 0,024 long rank test). Převzato s poděkováním z práce [15].

Samotné autoinflamatorní onemocnění neohrožuje jejich život, pokud je dobře léčeno. Neléčený průběh nemoci často dříve vyústil do komplikací typu AA-amyloidózy. Prognóza je odvozena od biologického chování monoklonální gamapatie. V případě, že dojde k transformaci MGUS-IgM do symptomatické Waldenströmovy makroglobulinémie, tak další osud pacientů souvisí s výsledkem léčby Waldenströmovy makroglobulinémie.

Prognóze pacientů s touto nemocí se věnuje pouze jedna práce z Mayo Clinic [15]. Pacienti mají dlouhé přežití, pro které byla důležitým prognostickým faktorem hodnota hemoglobinu. Snížená hodnota hemoglobulinu je spojena s nepříznivou prognózou, jak ilustruje graf 1 a 2.

Laboratorních vyšetření u paraproteinémie IgM

U IgM gamapatií se vyskytuje monoklonální IgM v rozsáhlém koncentračním rozsahu, kde pak může být jeho kvantifikace svízelná. Dva základní přístupy kvantifikace, tj. kvantitativní odečet z SPE (*serum protein electrophoresis* – SPE – elektroforéza proteinů v séru) a imunochemická metoda (imunonefelometrie či imunoturbidimetrie), poskytují odlišný výsledek. Imunochemická metoda obecně poskytuje až 1,8× vyšší hodnotu oproti kvantifikaci z elektroforézy sérových proteinů (SPE) metodou denzitometrie, a to z důvodu zrychlené tvorby imunokomplexů vyplývající z povahy struktury IgM. SPE s imunofixací jsou nezastupitelné v případě biklonálních a triklonálních gamapatií. V případě gamapatií typu IgM proto sledujeme jak koncentraci celkového IgM, tak koncentraci monoklonálního IgM.

STILLOVA NEMOC DOSPĚLÝCH

Stillova nemoc má dva vrcholy věkové distribuce – první 15–25 let, druhý ve věku 36–46 let.

V mládí nabývá formy juvenilní artritidy a má odlišný ORHA a MKN-10 kód od Stillovy nemoci dospělých.

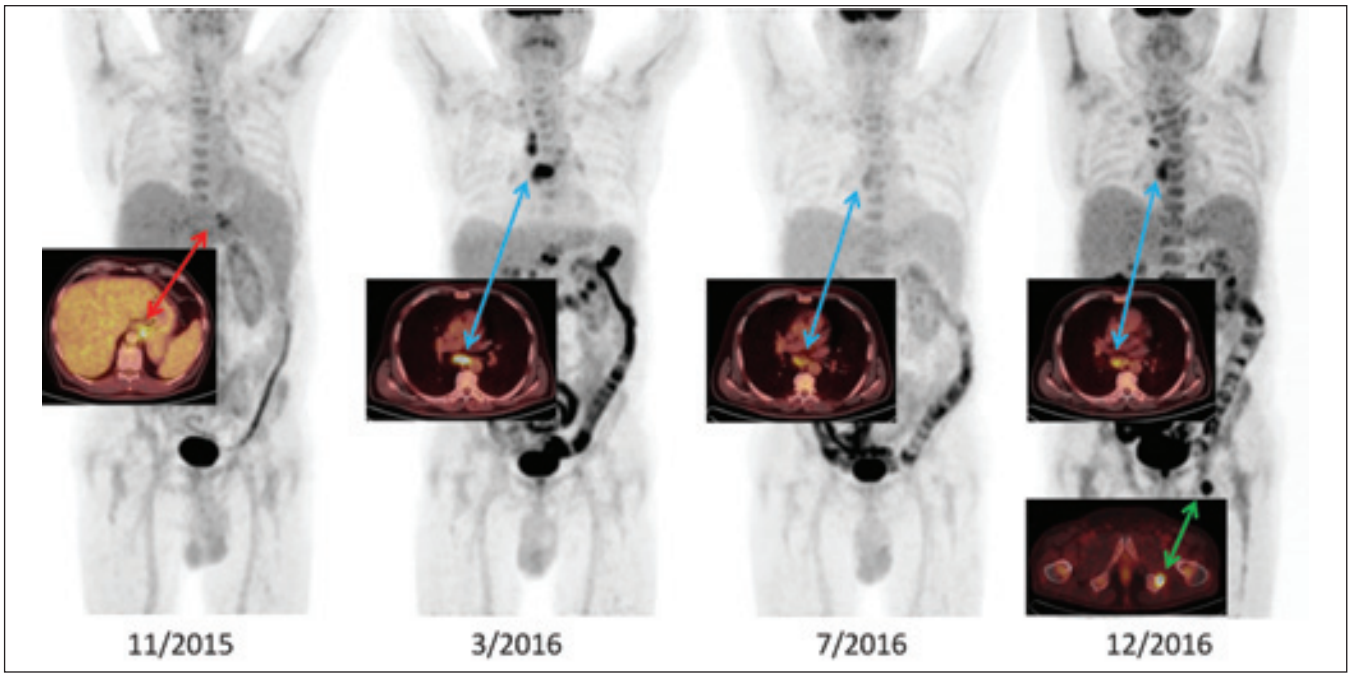
Může se ale manifestovat i u starších osob. Literatura rozlišuje formy:

- Stillova nemoc dospělých s dominujícími systémovými zánětlivými projevy;
- Stillova nemoc s dominujícím kloubním postižením.

Ze všech autoinflamatorních chorob je snad Stillově nemoci v české odborné literatuře věnováno nejvíce prostoru [31–33]. Její incidence se zvýšila v době epidemie COVID-19 [34].

Epidemiologických studií je zde velmi málo. Jedna z posledních z roku 2022 uvádí, že ve studované populaci diagnostikovali za rok 52 případů, incidence AOSD byla 0,22/100 000 a prevalence v době publikace činila 2,4/100 000, medián věku při stanovení diagnózy byl 41,5 let a 59,6 % pacientů tvořily ženy [35].

proLékaře.cz | 10.11.2026



Obr. 3. Vývoj nemoci v FDG-PET/CT obraze.
(11/2015) Metabolicky aktivní lymfadenopatie při kardii a u levého bráničního crus (SUV_{max} 6,1), lehce pozitivní nález vretroperitoneu a v kostní dřeni.
(3/2016) Rozvinutý nález, lymfadenopatie za pravou klíční kostí, v mediastinu SUV_{max} 10,1), retroperitoneu (SUV_{max} 8,3), kostní dřeň lehce pozitivní, (akumulace v tračníku difuzně zvýšená kombinované při léčbě diabetu mellitu).
(7/2016) Negativní PET/CT obraz velikostně regrese uzlin, akumulace jen hraniční.
(12/2016) Progrese hlavně v mediastinu a nově ložisko v sedací kosti vlevo.
Poslední vyšetření 3/2024 bylo provedeno metodou PET/MR a popsalo vymizení akumulace FDG ve všech dříve patol patologických ložiscích, zato ale odhalilo zvýšenou akumulace v oblasti tumoru céka a zvýšenou akumulace v jedné z regionálních uzlin.
Po šesti letech léčby anakinrlou byl tento léky vysazen a pacient je zcela bez symptomů nemoci a bez známek aktivity na posledním PET/MR z roku 2024.

Tab. 4. Dvě nejčastěji používaná kritéria Stillovy nemoci.

Yamaguchiho kritéria, 1992 [47]		Fautrelova kritéria, 2002 [48]	
Pro stanovení dg musí být splněna dvě hlavní kritéria a celkem nejméně 5 kritérií celkem		**Pro stanovení dg musí být splněna 4 nebo více velkých kritérií nebo 3 velká kritéria a 2 malá kritéria**	
Velká kritéria	**Malá kritéria**	**Velká kritéria**	**Malá kritéria**
horečka ≥ 39 °C, ≥ 1 týden	bolest v krku, faryngitida	febrilní špičky ≥ 39 °C	makulopapularní vyrážka (raš)
artralgie nebo artritida ≥ 2 týdny	lymfadenopatie	artralgie	leukocyty ≥ 10^9/l
kožní exantém	hepatomegalie nebo splenomegalie	přechodný erytém	
leukocytóza ≥ 10×10^9/l s ≥ 80 % granulocyty	abnormální jaterní enzymy	faryngitida	
	negativní ANA a RF	polymorfonukleáry (granulocyty) ≥ 80 %	
		glykosylovaný feritin ≤ 20 %	

ANA – antinukleární protilátky; RF – revmatoidní faktory

Příznaky nemoci

Klasickými klinickými příznaky Stillovy nemoci dospělých jsou: horečka a artralgie, které doplňuje kožní vyrážka a faryngitida. Horečka dosahuje ve svém vrcholu ≥ 39 °C, kulminuje obvykle večer či v noci a vrací se k normální teplotě následující ráno. Horečka může být provázena dalšími příznaky, ale také může být jediným příznakem [36,37].

Charakteristický pro Stillovu nemoc je kožní exantém, přechodný, nesvě-

proLékaře.cz | 10.11.2026

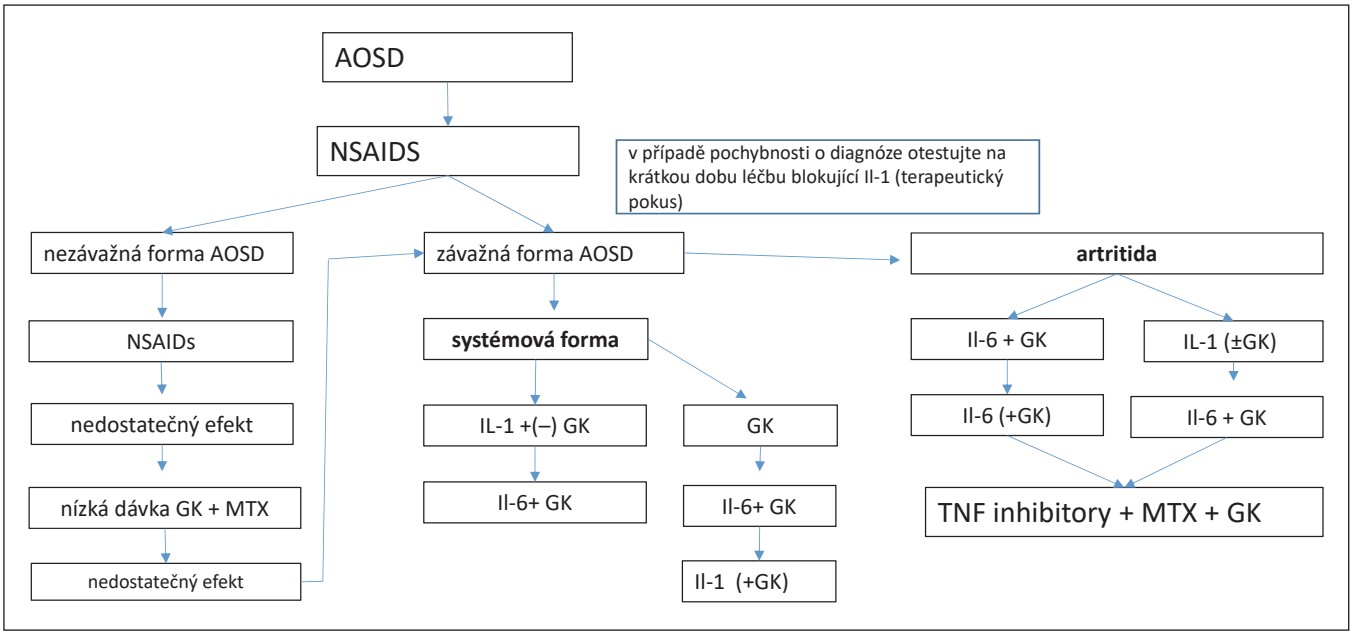


Schéma 2. Léčba Stillovy nemoci dospělých (AOSD) dle mezinárodního doporučení z roku 2023 [50].
Závažná forma AOSD je definována nutností hospitalizace, orgánovým poškozením, život ohrožujícím průběhem. Systémové příznaky: horečka, úbytek hmotnosti, farygitis, stomatitis, kožní raš, lymfadenopatie, hepatosplenomegalie. Při dominující artritidě je preferována IL-6 blokáda před IL-1 blokádou. GK = prednison 0,5–1,0 mg/kg. 'IL-1' = IL-1 blokáda; 'IL-6' = IL-6 blokáda. MTX IL-1 blokáda = 100–300 mg s.c. denně
AODS – *adult onset still disease*; GK – glukokortikoidy; IL – interleukin; MTX – metotrexát; NSAIDS – *nonsteroidal anti-inflammatory drugs*; TNF – *tumor necrosis factor*

dící makulopapulární či makulární, který ale může uniknout pozornosti. Tuto diagnózu je tedy nutné brát v úvahu i při chybějící informaci o výskytu kožních změn! Uvádí, se, že nejvíce zřetelné jsou kožní projevy nemoci v průběhu febrilních epizod, tedy v noci, a proto nemusí být spatřeny. Exantém nejvíce postihuje trup a proximální části končetin. Kožní biopsie a histologické hodnocení obvykle prokazují nespecifický perivaskulární infiltrát [38,39]. Myalgie bývá obvykle generalizovaná, provází horečky.

Lymfadenopatie se rozvíjí u 44–90 % pacientů se Stillovou nemocí dospělých. Obvykle vzbuzuje podezření na lymfomy. Hepatosplenomegalie je častou manifestací Stillovy nemoci. Méně často je popisována perikarditida nebo pleuritida [40].

V době aktivity nemoci lze pomocí FDG-PET/CT zobrazit vysokou akumulaci FDG v kostní dřeni a také ve zvětšených lymfatických uzlinách. Podobný obraz lze samozřejmě vidět u maligních onemocnění krvetvorné tkáně. Pokud je však maligní onemocnění krvetvorné tkáně histologicky vyloučeno, lze FDG-PET/CT nebo FDG-PET/MR použít ke sledování aktivity Stillovy nemoci [41–43], jak ilustruje obr. 3.

Výjimečně může dojít k „syndromu aktivace makrofágů", což je život ohrožující komplikace, velmi podobná reaktivní hemofagocytóze [44]. Další komplikace, které se mohou objevit v průběhu nemoci: diseminovaná intravaskulární koagulace, postižení myokardu, trombotická trombocytopenická purpura a difuzní alveolární hemoragie [31–33].

Laboratorní nálezy odpovídají závažné zánětlivé reakci. Typická je zvýšená sedimentace erytrocytů a leukocytóza, která dosahuje hodnot 15–30×10^6/l s dominujícím zvýšením počtu neutrofilů. Dále bývá přítomna trombocytémie > 400×10^6/l. Hladina feritinu se zvyšuje u četných zánětlivých stavů, ale nejvýrazněji se zvyšuje ve čtyřech situacích: Stillova choroba dospělých, syndrom aktivace makrofágů, katastrofický antifosfolipidový syndrom a sepse [45,46].

Příznaky shodné s krevními chorobami

Teploty lymfadenopatie jsou podobné jako při maligních krevních chorobách. Vysoká akumulace fluorodeoxyglukózy v kostní dřeni a ve zvětšených lymfatických uzlinách je stejná jako u akutní hemoblastózy.

Diagnostická kritéria

Stillova choroba dospělých nemá žádný jednoznačný diagnostický znak, a proto se pro stanovení diagnózy používají akceptovaná kritéria, která uvádíme v tab. 4.

Léčba

Do léčby výrazně zasáhla biologická léčba. Byla prokázána účinnost léků blokujících účinek interleukinu-1 (IL-1) a interleukinu-6 (IL-6) a dále anti-TNF léků (infliximabu, etanerceptu a adalimumabu). Za základ léčby je považována inhibice interleukinu-1.

V současnosti jsou k dispozici tři IL-1 antagonisté. Rekombinantní antagonista receptoru IL-1 (IL-1Ra, anakinra), humánní

proLékaře.cz | 10.11.2026

protilátka namířená proti IL-1β (canakinumab), a solubilní fúzní protein s vlastnostmi IL-1 receptoru, který je pro IL-1 pastí (*trap*). Tento lék se jmenuje rilonacept. Z těchto tří IL-1 antagonistů je nejčastěji používána anakinra, ale silné argumenty mluví i pro canakinumab [49].

Dle názorů expertů jsou inhibitory IL-1 nejúčinnější pro systémové manifestace, zatímco inhibitory IL-6 jsou vhodné pro formy s poškozením kloubů. Anti-TNF se doporučují pouze pacientům s poškozením kloubů (revmatologická podskupina pacientů). Systémové projevy po podání těchto biologických léků ustupují rychle, jen artritida obvykle pomalu. Při dlouhodobém průběhu je vhodné pokusit se o snižování dávek a případné vysazení inhibitorů IL-1.

Poslední mezinárodní doporučení z roku 2023 pro léčbu AOSD rozděluje tuto nemoc na mírnou a závažnou formu, a proto tyto formy formuluje léčebné doporučení [50].

Léčbu mírné formy shrnuje do následujících bodů:

- nesteroidní antiflogistika mohou být použita u každého pacienta s prokázanou či suspektní AOSD;
- mírnou formu, nereagující na nesteroidní antiflogistika, je možné přeléčit krátkodobou léčbou glukokortikoidy, s nebo bez metotrexátu (MTX);
- glukokortikoidy v dávce 0,5–1,0 mg/kg jsou účinné, ale jejich podávání je spojeno s četnými nežádoucími účinky. Proto je nutné včas přejít na podávání blokátoru IL-1;
- pokud po 4–6 týdnech převyšuje nutná dávka glukokortikoidů 7,5 mg/den, je nutné postupovat dle doporoučení pro závažnou formu nemoci.

Léčbu závažné formy shrnuje do následujících bodů:

- léčba blokátory IL-1 neinterferuje s vyšetřováním, a tak je možné tyto léky použít v rámci terapeutického testu, ještě před definitivním stanovením diagnózy;
- při závažné formě nemoci je možné použít buď monoterapii blokující IL-1, nebo blokádu IL-1 s glukokortikoidy;
- blokáda IL-6 je preferována před blokádou IL-1 u pacientů s dominující artritidou;
- blokáda TNF se doporučuje u osob s dominující artritidou bez systémových symptomů [49].

Tab. 5. Názvy chorobných stavů, které patří pod zastřešující termín SAPHO syndrom, které ponecháváme v anglické formě, jak byly uvedeny v časopise Modern Rhematology v roce 2022 [67].

SAPHO *syndrome*
Acquired hyperostosis syndrome
Anterior thoracis wall inflammatory syndrome
Recurrent relapsing symetrical clavicular osteitis
Sterno-costo-clavicular hyperostosis
Inter-sterno-costo-clavicular ossification
Pustular arthro-osteitis
Pustulo-psoriatic hyperostosis spondylarthritis
Chronic recurrent multifocal osteomyelitis
Chronic manfibular osteitis
Follicular occlusive triad
Enteropathic spondylarthritis
Acne spondylarthritis

SAPHO – *synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis syndrome*

Doporučení pro léčbu AOSD vydané v roce 2023 mezinárodní pracovní skupinou ilustruje schéma 2 [50]. Doporučení z roku 2023 navazuje a nahrazuje předchozí doporučení pro AOSD [51–53].

VEXAS SYNDROM

Definice nemoci

Na rozdíl od předchozích dvou chorob představuje VEXAS syndrom molekulárně-biologicky definované hematologické autoinflamatorní onemocnění. VEXAS syndrom vzniká somatickou mutací na chromozomu X, a to v druhé polovině života mužů. Projevuje se hemoinflamatorními symptomy (trombembolizace, anémie, trombocytopenie), zánětlivými kožními projevy (Sweetův syndrom) a revmatologickými projevy (perichondritis, artritis). Název (akronym) je složen z prvních písmen:

- V – vakuoly;
- E – E1 enzym;
- X – vazba na X chromozom;
- A – autoinflamatorní onemocnění;
- S – somatické postižení.

V průběhu nemoci se rozvíjí myelodysplastický syndrom (MDS) [6].

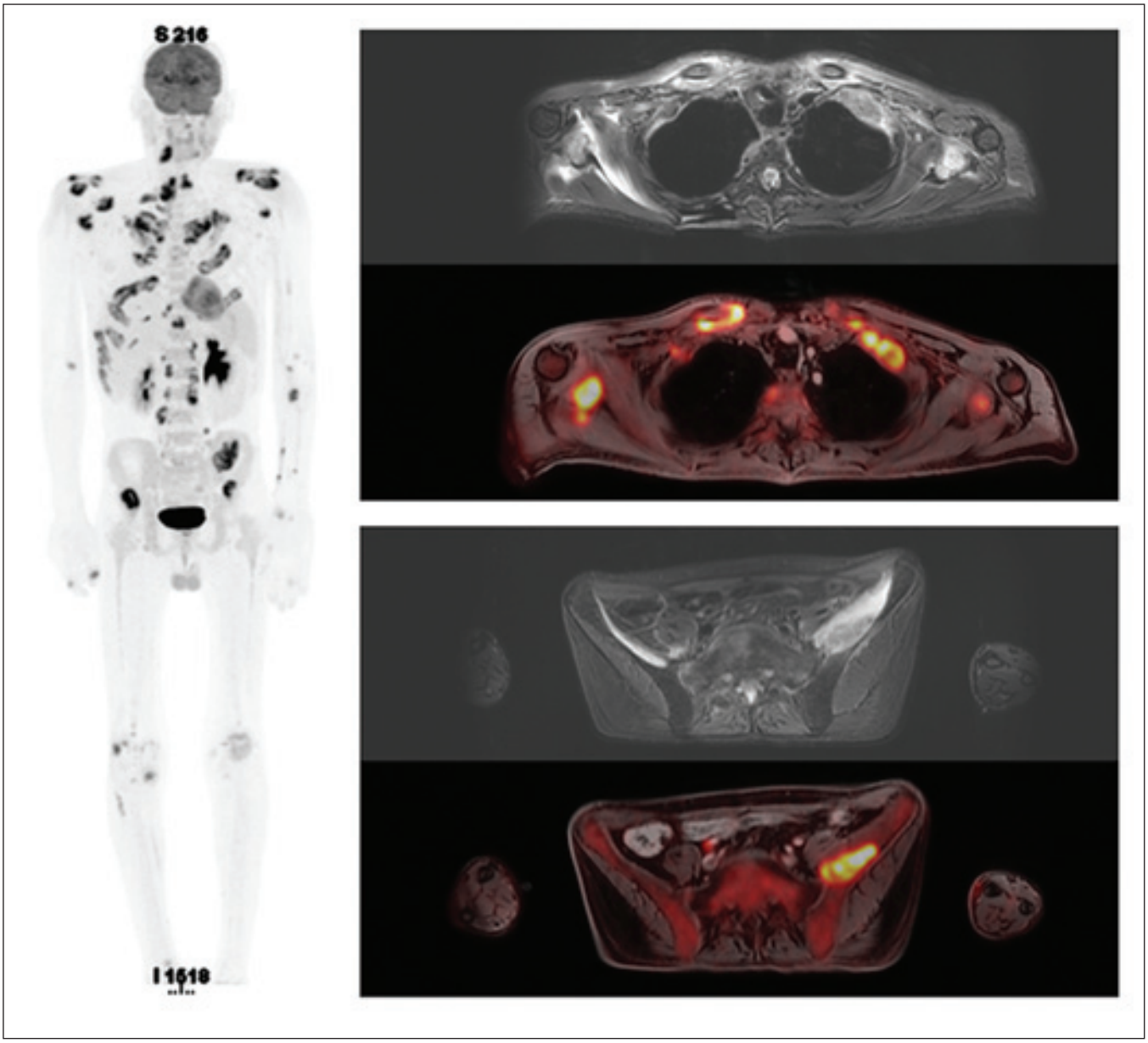
Případy této choroby a podrobný přehled jejich příznaků jsou uvedeny mimo jiné v časopise Transfuze a hematologie dnes [54–57].

Pro případy, které svými klinickými příznaky odpovídají VEXAS syndromu, ale průkaz mutace genu UBA1 je negativní, byl zveřejněn termín „VEXAS-*like syndrome*“ [58].

Molekulárně biologické vyšetření je základem diagnostiky VEXAS syndromu. Pomůže odlišit případy idiopatické polychondritidy [59]. Průběh VEXAS syndromu je spojen s vysokou incidencí závažných infekcí. Vysoká incidence atypických infekcí u pacientů bez léčby má zřejmě původ v hlubším defektu imunity, který je s tímto syndromem spojen [60].

Pro léčbu VEXAS syndromu se používá anticytokinová léčba (inhibitory IL-6, IL-1 a JAK-STAT inhibitory) a hypometylující léky, jako je azacitidin. Absence klinických studií neumožňuje v roce 2024 definovat optimální léčbu [61]. Alogenní transplantace je jedinou kurativní léčbou. Do studie EBMT, hodnotící přínos alogenní transplantace, bylo zařazeno 19 pacientů s VEXAS syndrom s mediánem věku 59 let. Celkového dvouletého přežití (OS) dosáhlo 74,2 %

proLékaře.cz | 10.11.2026



Obr. 4. Obrazová dokumentace PET/MR vyšetření (PET MIP rekonstrukce v koronární rovině, autobind T2 WATER a fúzovaný PET+LAVA transverzálně), kde patrná četná ložiska zvýšené metabolické aktivity v návaznosti na skelet – obě lopatky, žeberní oblouky, sternoklavikulární klouby, oblast páteře i pánve s měkkotkáňovými infiltráty. Podrobný nález může mít i postižení skeletu maligní chorobou.

pacientů. Mortalita spojená s léčbou (*treatment related mortality* – TRM) byla 25,8 %. Dominujícími příčinami úmrtí byly infekce [62].

Epidemiologických studií je vzhledem k datu definice této diagnózy málo. K dispozici je analýza souboru 163 096 osob (průměrný věk 52,8 let, 94 % bílé rasy a 61 % žen). Z této vyšetřované kohorty mělo 11 osob mutace v patogenním pozitivním *UBA1* genu a všichni měli klinickou manifestaci VEXAS syndromu (9 mužů a 2 ženy) [63]. Tato práce naznačuje, že s VEXAS syndromem se můžeme setkat častěji.

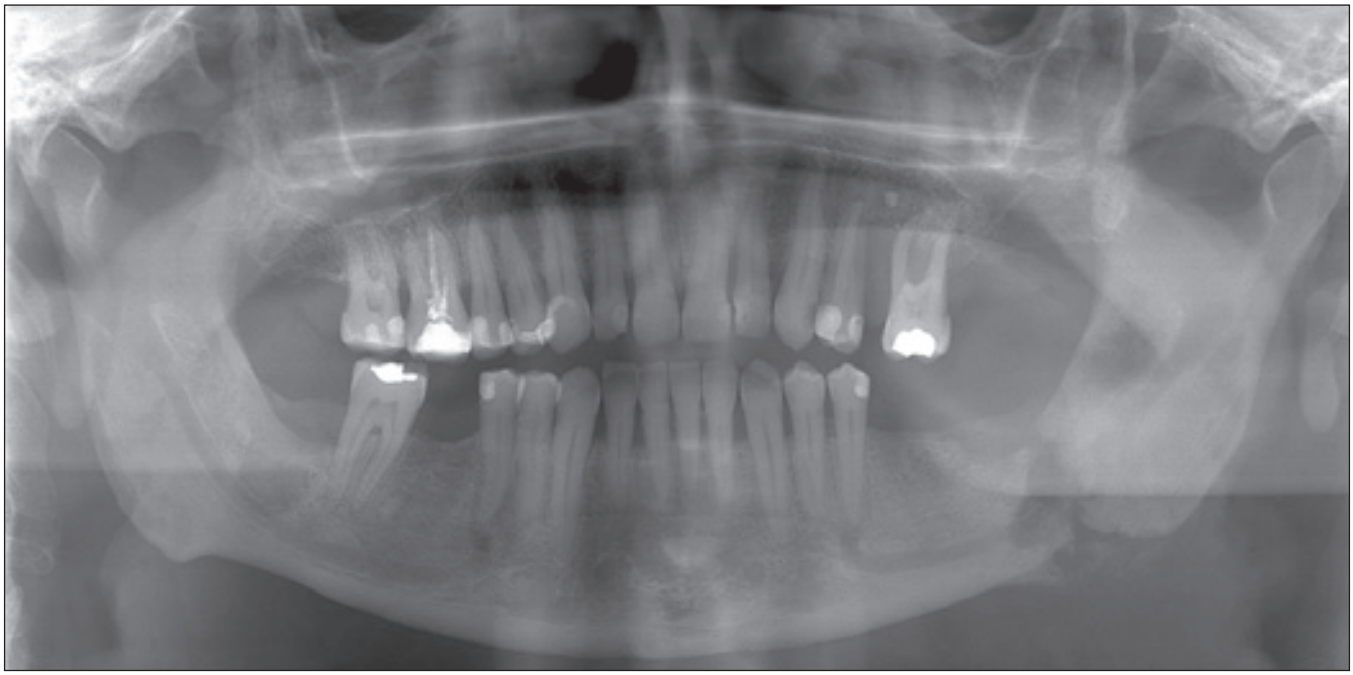
SAPHO SYNDROM

Definice a epidemiologie

Označení SAPHO syndrom je akronym vytvořený z názvů typických příznaků této nemoci: Synovitis, Akné, Pustulosis, Hyperostosis, Osteitis (SAPHO). První popis SAPHO syndromu je z roku 1988 [63]. Někteří autoři jej řadí do podskupiny polygenních autoinflamatorních onemocnění s účastí IL-1.

Epidemiologie této nemoci není přesně popsána. SAPHO syndrom se může manifestovat v jakémkoliv věku. U kavkazské populace byla roční prevalence odhadnuta na 1/10 000 případně < 1/10 000 obyvatel [64]. Německá revmatologická společnost odhaduje prevalenci na 0,04 % (40/100 000) [65]. Tato prevalence se může jevit jako poměrně vysoká, ale je třeba připomenout, že v rev-

proLékaře.cz | 10.11.2026



Obr. 5. Fraktura dolní čelisti vlevo – obraz široké lomné linie s relativně hladkým ohraničením fragmentů v oblasti úhlu mandibuly, staršího data, nehojící se – podezření na patologický proces, ale nešlo ani o osteomyelitidu, ani o mnohočetný myelom, ale o osteolýzu při SAPHO syndromu.

matologické literatuře se termín SAPHO syndrom uvádí jako zastřešující název pro mnoho klinicky definovaných jednotek s variabilní klinickou závažností, od nízké až po velmi vysokou klinickou závažnost.

Názvy chorob v původním anglickém znění, které jsou řazeny pod zastřešující termín SAPHO syndrom, uvádí tab. 5.

Méně výrazné projevy SAPHO syndromu způsobují sterno-kosto-klavikulární zduření s osifikacemi. Uvádí se, že u chorobných stavů, patřících pod skupinové označení SAPHO syndrom, je sternoklavikulární ligamentum chorobou postiženo ve 48 %, a proto je zduření v oblasti sternoklavikulárního skloubení uváděno jako časný příznak SAPHO syndromu. Podrobnější popis nemoci lze nalézt v revmatologické literatuře [65,66].

Příznaky a laboratorní projevy SAPHO syndromu

Většina pacientů se SAPHO syndromem si stěžuje na chronické bolesti kostí a kloubů, na celkové zánětlivé příznaky a na patologickou únavu (*fatigue*). Noční bolesti kostí se objevují u části pacientů a mohou být interpretovány jako růstové bolesti, případně jako osteom, osteosarkom. Někdy může být zduření nad bolestivou kostí. Bolest se může objevit akutně, ale obvykle je intenzita bolestí v průběhu času kolísavá.

Ložiska nemoci často postihují metafýzy dlouhých kostí, hlavně dolních končetin, kolena a kotníky a často také klavikulu, sternoklavikulární skloubení, dále pak pánev vč. kosti křížové, acetabulum a jeho okolí, pubickou kost. Podskupina pacientů ale má další příznak – spondylitidu, tedy bolesti páteře. Proto je tento typ postižení někdy také přiřazován ke skupině spondylartropatií. Zánětlivý proces postihuje také okolí kloubů a kostí a tato ložiska mohou být považována za neoplastické či lymfatické masy. Entezopatie může způsobit osifikaci. Zánětlivé změny větších kloubů jsou popisovány u 92 % případů SAPHO syndromu.

Přehled publikovaných lokalizací SAPHO syndrom ve skeletu shrnula Iva Rukavina [64] do následujícího pořadí:

- sterno-kosto-klavikulární lokalizace 65–90 %;
- páteř a paravertebrální lokalizace 32–52 %;
- pánev 13–52 %;
- dlouhé kosti 30 %;
- mandibula 11 % [64].

Z dalších možných projevů je nutné zmínit kožní projevy, ke kterým se počítají akné, lupénka a palmoplantární pustulóza. Lupénka (psoriáza) a pustulóza se mohou manifestovat až po zahájení léčby. Bývá také zmiňována asociace se střevními záněty, což může vysvětlit kostní bolesti u některých pacientů se střevními záněty.

SAPHO syndrom a chronická nebakteriální osteomyelitida (CNO), případně chronická rekurentní multifokální osteomyelitida (CRMO) jsou považovány za autoinflamatorní choroby zatím geneticky nedefinované [68].

Svými projevy jsou blízké dvěma geneticky definovaným chorobám nazývaným Majeed syndrom a deficience antagonisty IL-1 receptoru (DIRA).

Laboratorní hodnoty jsou u SAPHO syndromu: mírně či výrazně zvýšená hodnota CRP a zvýšené hodnoty sedimentace erytrocytů jsou přítomny u 50–80 % nemocných. Antinukleární protilátky jsou zvýšené v 8–38 %. HLA-B27 je pozitivní ve 2–25 %. Koncentrace TNF-alfa a IL-6 jsou mírně zvýšené u části pacientů.

Ani na zobrazovacích vyšetřeních nemá SAPHO specifický obraz. Nejčas-

proLékaře.cz | 10.11.2026

Tab. 6. Diagnostická kritéria a diferenciálně diagnostické alternativy, které před stanovením diagnózy SAPHO syndromu je třeba vyloučit.

Kritéria z roku 1993-1994 pro zvažování diagnózy SAPHO syndromu. přítomnost jednoho kritéria je dostačující pro zvažování této nemoci (Kahn, 1993 a 1994) [69,70]	Modifikovaná kritéria z roku 2004. Přítomnost jednoho kritéria je dostačující pro zvažování této nemoci (Hayem 2004) [71]
1. Osteoartikulární multifokální zánětlivé projevy s (nebo bez) závažnou formou akné.	5. Poškození kostí a kloubů asociované s palmoplantarní pustulózou anebo lupénkou (psoriázou).
2. Osteoartikulární zánětlivé projevy s palmo-plantární pustulózou, akné, či lupénkou.	6. Poškození kostí a kloubů asociované se závažnou formou akné.
3. Hyperostosis, postihující přední hrudní stěnu, končetiny či páteř s (nebo bez) kožních projevů typu akné a palmoplantární pustulózu.	7. Izolovaná či multifokální sterilní hyperostóza/osteitida u dospělých.
4. Chronická rekurentní multifokální osteomyelitida (CRMO) postihující axiální či periferní skelet s nebo bez kožních projevů.	8. Chronická rekurentní multifokální osteomyelitida u dětí.
	9. Poškození kostí a kloubů asociované s chronickým onemocněním střeva.

Choroby, které je nutno vyloučit před stanovením diagnózy SAPHO syndrom.

Choroby či skupiny chorob	Příklady
karcinomy a sarkomy, nebo benigní kostní tumory	primární kostní malignity (Ewingův sarkom, osteosarkom, chondrom)
	metastázy solidních tumorů do kostí (u dětí např. i neuroblastomu)
	benigní tumory, např. osteoidní osteom
hematologické malignity	leukemie, lymfomy a mnohočetný myelom
metabolické choroby	hypofosfatémie
infekce kostí a kloubů	bakteriální osteomyelitida, bakteriální spondylitida, pyogenní artritida
neinfekční nemoci kloubů	chronická artritida, ankylozující spondyloartritida
primární deficit imunity	defekt IFN-gama/IL-12 osy (facilituje vznik mykobakteriálních infekcí)
deficit vitamínů	kurděje, deficit vitaminu C
jiné autoinflamatorní choroby postihující i kosti	deficit antagonisty receptoru Il-1 (DIRA), pyoderma gangrenosum a akné (PAPA), Majeed syndrom
jiné	histiocytóza z Langerhansových buněk, fibrózní dysplasie, kostní cysty

IFN – interferon; IL – interleukin; SAPHO – *synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis syndrome*

Tab. 7. Zhodnocení účinnosti jednotlivých léčiv použitých pro léčbu SAPHO syndromu [76].

převzatá z publikace „New Insights in the Treatment of SAPHO Syndrome and Medication Recommendations“	Léky blokující						
	TNF-α	IL-1	IL-6	IL-23	IL-17	JAK	PDE-4
osteoartikularní symptomy	+++	++	–	+	++	+++	++
kožní symptomy	++	–	–	+	+++	+++	++

IL – interleukin; JAK – Janus kináza; PDE – inhibitor fosfodiesterázy; SAPHO – *synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis syndrome*; TNF – *tumor necrosis factor*

těžším místem postižení bývá sternoklavikulární kloub pod obrazem osteitidy a hyperostózy.

Kostní biopsie v případě SAPHO syndromu či CNO nemůže tyto diagnózy stanovit, identifikovat specifický znak těchto chorob, ale může vyloučit jiné nemoci, jako je fibrózní dysplazie, malignity, histiocytóza z Langerhansových buněk, mnohočetný myelom, které by podobný zobrazovací nález mohly způsobit.

Příznaky shodné s krevními chorobami

Choroba vede k usuraci kostí, ty mohou připomínat osteolýzu u mnohočetného myelomu. Lymfadenopatie s nespecifickými zánětlivými rysy může být zhodno-

proLékaře.cz | 10.11.2026

Tab. 8. Diferenciální diagnostika autoinflamatorních chorob dle věku výskytu a charakteristiky poškození převzatá z publikace Systemic autoinflammatory disease in adults (Betrains et al. 2021 [2]).

Typický věk nástupu nemoci		
	Monogenní SAIDs	**Komplexní SAIDs**
dětství	CAPS (NOMID – FCAS), NLRP12, AGS, HIDS	PFAPA
dospělý věk	RVCL	AOSD, syndrom Schnitzlerové, IRP, SAPHO syndrom a VEXAS syndrom
variabilní	FMF, CAPS (MWS), TRAPS, HA20, DADA2	
Trvání atak		
≤ 3 dny	FMF, CAPS, NLRP12	
> 3 dny	PAAND, TRAPS, MKD	PFAPA
chronické potíže	HA20, DADA2, interferonopatie	AOSD, IRP, syndrom Schnitzlerové
Orgánové poškození		
Pleuropericarditis	FMF, TRAPS	AOSD, IRP
pulmonální postižení	VEXAS	
porucha sluchu	CAPS, NLRP12	
rekurentní meningitis	FMF, CAPS, HIDS	
cévní mozkové příhody vaskulopatie	HA20, DADA2, AGS	
bolesti břicha	HIDS, HA20, DADA2	PFAPA
peritonitis	FMF, TRAPS	IRP
průjem	TRAPS, HIDS, HA20	
lymfadenopatie	NLRP12, HIDS	AOSD (+MAS), PFAPA
splenomegalie	FMF, TRAPS, HIDS	AOSD (+MAS)
Tonsilitis	TRAPS, HIDS	PFAPA
mukokutánní projevy		
livedo	DADA2, Interferonopatie	
makulopapulární změny	FMF, TRAPS, HIDS	AOSD
ulcerace v ústech	HIDS, HA20, DADA2, NLRP12	
kopřivkové mofy	CAPS, NLRP12, HIDS	AOSD, syndrom Schnitzlerové
Vaskulitis	FMF, HIDS, DADA2, PAAND, VEXAS	
Muskuloskeletální projevy		
artritis	FMF, CAPS, TRAPS, HIDS, HA20, DADA2	AOSD
kostní záněty	–	syndrom Schnitzlerové, SAPHO syndrom
myalgie	FMF, TRAPS	
konjunktivitis	CAPS, TRAPS, HIDS	
uveitis	CAPS, HA20	
Léčebná odpověď		
anti-TNF	FMF, TRAPS (*), DADA2 (*)	SAPHO
anti-IL-1	FMF, TRAPS, CAPS, HIDS	AOSD, syndrom Schnitzlerové, IRP, PFAPA
anti-IL-6		AOSD, syndrom Schnitzlerové
JAK inhibitor	interferonopatie	

(*) – etanercept; AGS – *Aicardi-Goutières syndrome*; AOSD – *adult onset Still's disease*; CAPS – *cryopyrin-associated periodic syndrome*; DADA2 – *deficiency of adenosine deaminase 2*; HA20 – *haploinsufficiency A20*; HIDS – *hyperimmunoglobulin D syndrome*; FMF – *familial Mediterranean fever*; IRP – *idiopathic recurrent pericarditis*; MAS – *macrophage activation syndrome*; PFAPA – *periodic fever with aphthous stomatitis, pharyngitis, and adenitis*; RVCL – *retinal vasculopathy with cerebral leukodystrophy*; SAPHO – *synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis syndrome*; TNF – *tumor necrosis factor*; TRAPS – *TNF-receptor associated periodic syndrome*; VEXAS – *vacuoles, E1 enzyme, X-linked, autoinflammatory somatic syndrome*

proLékaře.cz | 10.11.2026

cena jako multicentrická Castlemanova choroba s výraznou zánětlivou reakcí (obr. 4). Patologické zobrazovací nálezy však ustoupily při léčbě anakinrou (obr. 5).

Diagnostická kritéria SAPHO syndromu

Histologické nálezy z CNO popisují známky osteitidy s denzními infiltráty zánětlivých elementů, kostní osteolýzu, remodelaci s nadprodukcí osteoidu, zmnožením osteoblastů a fibrózu kostní dřeně.

SAPHO syndrom a chronická nebakteriální osteomyelitida nemají specifické znaky, dle nichž by bylo možné tyto nemoci morfologicky (histologicky) rozpoznat. Diagnózu SAPHO syndromu lze zvažovat, když je naplněna jedna ze čtyř charakteristik (*inclusion* kritérií), jak popsal Kahn [69,70] v roce 1993 a 1994:

- závažná forma akné a osteoartikulární zánětlivé projevy;
- palmo-plantární pustulóza a osteoartikulární zánětlivé projevy;
- hyperostosis, postihující přední hrudní stěnu, končetiny či páteř s nebo bez kožních projevů typu akné a palmoplantární pustulózy;
- chronická rekurentní multifokální osteomyelitida (CRMO) postihující axiální či periferní skelet s nebo bez kožních projevů.

Modifikovaná kritéria zveřejnil v roce 2004 Hayem [71]. Jeho návrh byl založen na analýze 120 pacientů se SAPHO syndromem. Tato kritéria se opět zakládají na přítomnosti typických osteoartikulárních a kožních projevů:

- poškození kostí a kloubů asociované s palmoplantarní pustulózou anebo poškození kostí a kloubů asociované se závažnou formou akné,
- izolovaná či multifokální sterilní hyperostóza/osteitida u dospělých či chronická rekurentní multifokální osteomyelitida u dětí,
- vyloučení jiných příčin těchto změn [71].

Uvedená kritéria jsou v tab. 6. Od zveřejnění prvních kritérií v roce 1993 se tyto principy stanovení diagnózy do roku 2024 nezměnily. Princip stanovení diagnózy per exclusionem vysvětluje, proč pod tento zastřešující termín SAPHO syndrom mohou být zařazeny různě aktivní a různě rozsáhlé zánětlivé změny kostí, kloubů a okolních struktur, pro něž se nenajde jiná prokazatelná etiologie.

Léčba SAPHO syndromu

Léčba této nemoci se odvozuje od publikovaných popisů případů, žádné randomizované klinické studie u této diagnózy nebyly prováděny.

Léčba je založena na kortikoidech, bisfosfonátech (či denosumabu), na lécích blokujících tumor nekrotizující faktor (anti-TNF léky) a na antagonisty receptoru pro IL-1.

Wendling popsal použití anakinry u 8 pacientů se SAPHO syndromem [72]. Tato práce je důležitá tím, že popisuje pozitivní účinek anakinry dokonce u dvou pacientů, u nichž nebyla úspěšná léčba anti-TNF, podrobnosti k léčbě uvádí i další publikace [73–75]. Vyhodnocení účinnosti léčby jednotlivými biologickými preparáty bylo zveřejněno v roce 2022 v článku nazvaném *„New Insights in the Treatment of SAPHO Syndrome and Medication Recommendations"* [76]. Tab. 7 jsme z této publikace převzali.

PŘÍNOS LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ PRO DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKU AUTOINFLAMATORNÍCH CHOROB

Laboratorní nálezy u autoinflamatorních onemocnění jsou nespecifické a vyznačují se výskytem obvyklých zánětlivých ukazatelů, jako jsou leukocytóza s neutrofilií a posunem doleva, trombocytóza, zvýšená sedimentace erytrocytů, zvýšené CRP, feritin i prokalcitonin. V rámci diferenciální diagnostiky je vhodné provést vyšetření antinukleárních protilátek (ANA screen) a hladinu revmatoidního faktoru případně anti-CCP. Negativita ANA protilátek a RF je součástí Yamaguchi klasifikace pro Stillovou chorobou dospělých, nicméně kvůli výskytu ANA protilátek u některých pacientů se Stillovou chorobou (do 10 % případů) [77,78] tento laboratorní nález nevylučuje přítomnost autoinflamatorního onemocnění [79]. V rámci diferenciální diagnostiky infekčního procesu je u FUO na místě provedení cíleného mikrobiologického vyšetření v kontextu klinického nálezu např. hemokultury, bakteriologické vyšetření moči, serologické vyšetření virových onemocnění. Nepřímé zánětlivé parametry zde vykazují značný překryv. Elevaci CRP, prokalcitoninu či feritinu najdeme u infekčního nálezu bakteriální etiologie, ale i u autoinflamatorního procesu, byť vyšší hodnoty prokalcitoninu budeme nacházet u bakteriálního zánětu [80]. Laboratorním parametrem postihujícím „syndrom aktivace makrofágů" a odpověď na jeho terapii je hladina solubilního receptoru pro IL-2 (sIL-2R = sCD25) [81,82].

ZÁVĚR

Poznání skupiny autoinflamatorních chorob se prudce rozvíjí až v posledních dvou desetiletích. Expanduje i počet léků použitelných u těchto chorob. To, co by se dříve léčilo pouze vysokými dávkami glukokortikoidů, lze nyní s úspěchem léčit novými léky modulujícími aktivitu jednotlivých cytokinů. V textu jsme zmínili čtyři nedůležitější jednotky, s nimiž se hematologové mohou setkat ve svých ambulancích u dospělých pacientů. Zmiňujeme i dvě jednotky blízké syndromu Schnitzlerové, jejichž definice byla navržena až v posledních letech. Jednotky popsané v textu jsme vybrali na základě vlastních zkušeností, ale také podle publikovaného přehledu autoinflamatorních chorob dospělých z roku 2021 (tab. 8) [2].

Literatura

1. McDermott MF, Aksentijevich I, Galon J, et al. Germline mutations in the extracellular domains of the 55 kDa TNF receptor, TNFR1, define a family of dominantly inherited autoinflammatory syndromes. Cell. 1999;97(1):133–144. doi: 10.1016/S0092-8674(00)80721-7.

proLékaře.cz | 10.11.2026

2. Betrains A, Staels F, Schrijvers R, et al. Systemic autoinflammatory disease in adults. Autoimmun Rev. 2021;20(4):102774. doi: 10.1016/j.autrev.2021.102774.
3. Fingerhutová Š, Jančová E, Tesařová E, et al. Periodické horečky a jiná autoinflamatorní onemocnění. Čas Lék Čes. 2018;157(3):122–129.
4. Šedivá A. Systémové autoinflamatorní nemoci. Klinická dermatovenerologie. První vydání. Praha: Mladá fronta, 2019. 2019, s. 957–963.
5. Delplanque M, Aouba A, Hirsch P, et al. USAID associated with myeloid neoplasm and VEXAS syndrome: two differential diagnoses of suspected adult onset Still's disease in elderly patients. J Clin Med. 2021;10(23):5586. doi: 10.3390/jcm10235586.
6. Beck DB, Ferrada MA, Sikora KA, et al. Somatic mutations in UBA1 and severe adult-onset autoinflammatory disease. N Engl J Med. 2020;383(27):2628–2638. doi: 10.1056/NEJMoa2026834.
7. Shi X, Zheng Y, Xu L, et al. The inflammatory cytokine profile of myelodysplastic syndromes: A meta-analysis. Medicine (Baltimore). 2019;98(22):e15844. doi: 10.1097/MD.0000000000015844. PMC6708708.
8. Mueller PS, Terrell CL, Gertz MA. Fever of unknown origin caused by multiple myeloma: a report of 9 cases. Arch Intern Med. 2002;162(11):1305–1309. doi: 10.1001/archinte.162.11.1305.
9. Král Z, Adam Z, Folber F, et al. Systémová zánětlivá reakce s vysokými hodnotami CRP jako dominantní příznak mnohočetného myelomu Vnitř Lék. 2019;65(1):37–44.
10. Søgaard KK, Farkas DK, Leisner MZ, et al. Fever of unknown origin and incidence of cancer. Clin Infect Dis. 2022;75(6):968–974. doi: 10.1093/cid/ciac040.
11. Adam Z, Tomíška M, Řehák Z. et al. Transformace IgM-MGUS do Waldenströmovy makroglobulinemie u 2 z 6 pacientů v průběhu léčby syndromu Schnitzlerové. Vnitř Lék. 2021;67(E-3):15–23.
12. Adam Z, Skřičková J, Krtička M, et al. Remise steroid-rezistentní Stillovy nemoci při léčbě anakinrou dokumentovaná FDG-PET/CT vyšetřením: kazuistika. Vnitř Lék. 2018;63(12):987–997.
13. Olteanu H, Patnaik M, Koster MJ, et al. Comprehensive morphologic characterization of bone marrow biopsy findings in a large cohort of patients with VEXAS syndrome: A single-institution longitudinal study of 111 bone marrow samples from 52 patients. Am J Clin Pathol. 2024:aqad186. doi: 10.1093/ajcp/aqad186
14. Adam Z, Šedivá A, Zeman D, et al. Úspěšná léčba SAPHO syndromu (nebakteriální osteomyelitidy a akné) anakinrou a denosumabem. Popis případu a přehled léčebných možností. Vnitř Lék. 2023;69(5):E4–E14.
15. Jain T, Offord CP, Kyle RA, Dingli D. Schnitzler syndrome: an under-diagnosed clinical entity. Haematologica. 2013;98(10):1581–1585. doi: 10.3324/haematol.2013.084830.
16. de Koning HD. Schnitzler's syndrome: lessons from 281 cases. Clin Transl Allergy. 2014;4:41. doi: 10.1186/2045-7022-4-41.
17. Gusdorf L, Lipsker D. Schnitzler Syndrome: a review. Curr Rheumatol Rep. 2017;19(8):46. doi: 10.1007/s11926-017-0673-5.
18. Chu CQ. Schnitzler syndrome – An underdiagnosed adult-onset autoinflammatory disease. Int J Rheum Dis. 2024;27(1):e14925. doi: 10.1111/1756-185X.14925.
19. Alix L, Néel A, Cador B, et al. Diagnostic value of 18-F fluorodeoxyglucose PET/CT and bone scan in Schnitzler syndrome. Autoimmunity. 2019;52(7–8):264–271. doi: 10.1080/08916934.2019.1680649.
20. Marafi FAR, Rasheed R, Usmani S, et al. Significance of F18-sodium fluoride positron emission tomography in characterization of POEMS osteosclerotic lesions better then F18-fluorodeoxyglucose positron emission tomography. Indian J Nuclear Med. 2018;33:76–78.
21. Minařík J, Ščudla V, Bačovský J, et al. Comparison of imaging methods in POEMS syndrome. Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Rep. 2012;156(1):52–57.
22. Mamadgi J, Babar L, Bhagavatula R, et al. Schnitzler's syndrome: a diagnostic consideration in evaluating the constellation of monoclonal gammopathy and chronic urticaria. J Hematol. 2021;10(3):143–146. doi: 10.14740/jh800.
23. Adam Z, Zeman D, Pour L, et al. Syndrom Schnitzlerové. Vzácné choroby provázené hypergamaglobulinemií a zánětlivými projevy. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 2022. 2022, s. 227–260.
24. Lipsker D, Veran Y, Grunenberger F, et al. The Schnitzler syndrome. Four new cases and review of the literature. Medicine (Baltimore). 2001;80(1):37–44.
25. Simon A, Asli B, Braun-Falco M, et al. Schnitzler's syndrome: diagnosis, treatment, and follow-up. Allergy. 2013;68(5):562–568. doi: 10.1111/all.12129.
26. Fagan N, Conlon N, Ridge K. Proposal of a new clinical entity: Paraprotein negative IL-1 mediated inflammatory dermatosis (PANID) that may precede Schnitzler syndrome. World Allergy Organ J. 2023;16(9):100815. doi: 10.1016/j.waojou.2023.100815.
27. Terré A, Talbot A, Louvrier C, et al. French Network of Dysimmune Disorders Associated with Hemopathies. Monoclonal gammopathy, arthralgias, and recurrent fever syndrome: a new autoinflammatory syndrome? J Rheumatol. 2019;46(11):1535–1539. doi: 10.3899/jrheum.181204.
28. Betrains A, Staels F, Vanderschueren S. Efficacy and safety of canakinumab treatment in schnitzler syndrome: A systematic literature review. Semin Arthritis Rheum. 2020;50(4):636–642. doi: 10.1016/j.semarthrit.2020.05.002.
29. Salcedo-Mingoarranz AL, Dorado-Fernández M, García-Martínez S, et al. Schnitzler syndrome refractory to anakinra: successful treatment with canakinumab. J Dermatolog Treat. 2023;34(1):2242705. doi:10.1080/09546634.2023.2242705.
30. Bixio R, Rossini M, Giollo A. Efficacy of interleukin-1 blockade in Schnitzler's syndrome without detectable monoclonal gammopathy: a case-based review. Clin Rheumatol. 2021;40(7):2973–2977. doi: 10.1007/s10067-020-05501-w.
31. Horák P, Skácelové M, Videman J. Stillova choroba dospělých. Farmakoter Rev. 2021;6(3):261–270.
32. Skácelová M, Horák P. Stillova choroba dospělých. Postgrad Med. 2015;17(4):391–394.
33. Maleganová J, Koten L Horák P. Stillova nemoc dospělých – obtížná cesta k diagnóze přes horečku a výpotky nejasné etiologie Vnitř Lék. 2014;60(5–6):520–526.
34. Gottschalk MN, Heiland M, Nahles S, et al. Increased incidence of adult-onset Still's disease in association with COVID-19 vaccination and SARS-CoV-2 infection. Orphanet J Rare Dis. 2023;18(1):50. doi: 10.1186/s13023-023-02651-3.
35. Nossent J, Raymond W, Keen H, et al. Adult-onset Still's disease in Western Australia: Epidemiology, comorbidity and long-term outcome. Int J Rheum Dis. 2022;25(11):1306–1314. doi: 10.1111/1756-185X.14424.
36. Ruscitti P, Giacomelli R. Pathogenesis of adult-onset Still's disease: current understanding and new insights. Exp Rev Clin Immunol. 2018;14(11):965–976.
37. Lachmann HJ. Autoinflammatory syndromes as causes of fever of unknown origin. Clin Med (Lond). 2015;15(3):295–298.
38. Cetkovská P, Benáková N. Autoinflamatorní syndromy s kožními projevy. Československ Dermatol. 2015;90(4):144–155.
39. Vordenbäumen S, Feist E, Rech J. [DGRh S2e guidelines: Diagnostic and treatment of adult-onset Still's disease (AOSD)]. Z Rheumatol. 2022;81(Suppl 1):1–20. doi:10.1007/s00393-022-01276-4.
40. Paul M, Paul P, Dey D, et al. Adult-onset Still's disease with extensive lymphadenopathy mimicking lymphoproliferative malignancy. Cureus. 2021;13(7):e16163. doi: 10.7759/cureus.16163. PMID: 34367773;
41. Zhou X, Li Y, Wang Q. FDG PET/CT used in identifying adult-onset Still's disease in connective tissue diseases. Clin Rheumatol. 2020;39(9):2735–2742.doi:10.1007/s10067-020-05041-3.
42. Shimizu H, Nishioka H. F-FDG PET-CT in adult-onset Still's disease. Br Med J Case Rep. 2021;14(3):e242717. doi: 10.1136/bcr-2021-242717.
43. Brisset J, Jamilloux Y, Dumonteil S, et al. Characteristics and clinical value of 18F-FDG PET/CT in the management of adult-onset Still's disease: 35 cases. J Clin Med. 2021;10(11):2489. doi: 10.3390/jcm10112489.
44. Tomš J, Soukup T, Polák J, et al. Multiorgánové selhání a syndrom aktivovaných makrofágů u Stillovy nemoci v dospělosti. Čes Revmatol. 2012;20(3):115–119.

proLékaře.cz | 10.11.2026

45. Meijvis SCA, Endeman H. Extremely high serum ferritin levels as diagnosis tool in adult-onset Still's disease. Netherlands J Med. 2007;65(6):212–214.
46. Fardet, L, Coppo P, Kettaneh A, et al. Low glycosylated ferritin, a good marker for the diagnosis of hemophagocytic syndrome. Arth Rheumatism. 2008;58(5):1521–1527.
47. Yamaguchi M, Ohta A, Tsunematsu T, et al. Preliminary criteria for classification of adult Still's disease. J Rheumatol. 1992;19(3):424–430.
48. Fautrel B, Zing E, Golmard JL, et al. Proposal for a new set of classification criteria for adult-onset still disease. Medicine. 2002;81(3):194–200.
49. Kedor C, Listing J, Zernicke J, et al. Canakinumab for treatment of adult-onset Still's disease to achieve reduction of arthritic manifestation (CONSIDER): phase II, randomised, double-blind, placebo-controlled, multicentre, investigator-initiated trial. Ann Rheum Dis. 2020;79(8):1090–1097. doi: 10.1136/annrheumdis-2020-217155.
50. Leavis HL, van Daele PLA, Mulders-Manders C, et al. Management of adult-onset Still's disease: evidence- and consensus-based recommendations by experts. Rheumatol (Oxford). 2023:kead461. doi: 10.1093/rheumatology/kead461.
51. Mimura T, Kondo Y, Ohta A, et al. Evidence-based clinical practice guideline for adult Still's disease. Mod Rheumatol. 2018;28(5):736–757.
52. Sfriso P, Bindoli S, Doria A, et al. Canakinumab for the treatment of adult-onset Still's disease. Expert Rev Clin Immunol. 2020;16(2):129–138.
53. Colafrancesco S, Manara M, Bortoluzzi A, et al. AOSD Consensus Group. Management of adult-onset Still's disease with interleukin-1 inhibitors: evidence- and consensus-based statements by a panel of Italian experts. Arthritis Res Ther. 2019;21(1):275.
54. Ciferská H. VEXAS – nový autoinflamatorní syndrom spojený se somatickými mutacemi v genu UBA1. Farmakoter Rev. 2022;7(3):226–230.
55. Vostrý M, Stibůrková B, Mann H. VEXAS syndrom – diagnóza na pomezí revmatologie a hematologie. Transfuze Hematol Dnes. 2024;30(2):83–90. doi: 10.48095/cctahd2024prolekare.cz6.
56. Adam Z, Mayer J, Frič D, et al. VEXAS syndrom – nově popsané autoinflamatorní onemocnění s hematologickými symptomy. Popis případu a přehled literatury. Transfuze Hematol Dnes. 2024;30(2):91-98. doi: 10.48095/cctahd2024prolekare.cz7.
57. Stibůrková B, Pavelcová K, Beličková M, et al. Novel somatic UBA1 variant in a patient with VEXAS syndrome arthritis. Rheumatol. 2023;75(7):1285–1290.
58. Duminuco A, Vetro C, Markovic U, et al. VEXAS-like syndrome: a potential new entity? Ann Hematol. 2022;101(5):1125–1128. doi:10.1007/s00277-022-04818-7.
59. Cardoneanu A, Rezus II, Burlui AM, et al. Autoimmunity and autoinflammation: relapsing polychondritis and VEXAS syndrome challenge. Int J Mol Sci. 2024;25(4):2261. doi: 10.3390/ijms25042261.
60. de Valence B, Delaune M, Nguyen Y, et al. French VEXAS Group. Serious infections in patients with VEXAS syndrome: data from the French VEXAS registry. Ann Rheum Dis. 2024;83(3):372–381. doi:10.1136/ard-2023-224819.
61. Koster MJ, Lasho TL, Olteanu H, et al. VEXAS syndrome: Clinical, hematologic features and a practical approach to diagnosis and management. Am J Hematol. 2024;99(2):284–299. doi:10.1002/ajh.27156.
62. Gurnari C, Koster L, Baaij LGA, et al. Allogeneic hematopoietic cell transplantation for VEXAS syndrome: results of a multicenter study of the EBMT. Blood Adv. 2024;8(6):1444–1448. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012478.
63. Beck DB, Bodian DL, Shah V, et al. Estimated prevalence and clinical manifestations of UBA1 variants associated with VEXAS syndrome in a clinical population. JAMA. 2023;329(4):318–324. doi: 10.1001/jama.2022.24836.
64. Benhamou CL, Chamot AM, Kahn MF. Synovitis-acne-pustulosis hyperostosis osteomyelitis syndrome (SAPHO). A new syndrome among the spondyloarthropathies? Clin Exp Rheumatol. 1988;6:119–112.
65. Li SWS, Roberts E, Hedrich C. Treatment and monitoring of SAPHO syndrome: a systematic review. RMD Open. 2023;9(4):e003688. doi: 10.1136/rmdopen-2023-003688.
66. Rukavina I. SAPHO syndrome: a review. J Child Orthop. 2015;9(1):19–27.
67. Němec P. Revmatologie pro praxi. 2. přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing, 2021, s. 819.
68. Kishimoto M, Taniguchi Y, Tsuji S, et al. SAPHO syndrome and pustulotic arthro-osteitis. Mod Rheumatol. 2022;32(4):665–674. doi:10.1093/mr/roab103
69. Leerling AT, Clunie G, Koutrouba E, et al. Diagnostic and therapeutic practices in adult chronic nonbacterial osteomyelitis (CNO). Orphanet J Rare Dis. 2023;18(1):206. doi:10.1186/s13023-023-02831-1.
70. Kahn MS. Proriatic arthritis and synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis et osteitis. Curr Op Rheumatol. 1993;5:428–435.
71. Kahn MF, Khan MA. The SAPHO syndrome. Baillieres Clin Rheumatol. 1994;8(2):333–362.
72. Hayem G. SAPHO syndrome. Rev Prat. 2004;54(15):1635–1636.
73. Wendling D, Prati C, Aubin F. Anakinra treatment of SAPHO syndrome: short-term results of an open study. Ann Rheum Dis. 2012;71(6):1098–1100.
74. Yap FHX, Olsson-White D, Roddy J, et al. Long-term clinical outcomes in synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis syndrome. Mayo Clin Proc Innov Qual Outcomes. 2021;5(3):574–582. doi: 10.1016/j.mayocpiqo.2021.02.009.
75. Daoussis D, Konstantopoulou G, Kraniotis P, et al. Biologics in SAPHO syndrome: a systematic review. Semin Arthritis Rheum. 2019;48(4):618–625. doi: 10.1016/j.semarthrit.2018. 04.003.
76. Zhang J, Li Y, Wang J, Jiang H, et al. Is apremilast a treatment for SAPHO syndrome? J Dermatolog Treat. 2024;35(1):2300743. doi: 10.1080/09546634.2023.2300743.
77. Cheng W, Li F, Tian J, et al. New insights in the treatment of SAPHO syndrome and medication recommendations. J Inflamm Res. 2022;15:2365–2380.
78. A Chen P-D, Yu S-L, Chen S, Weng X-H. Retrospective study of 61 patients with adult onset Still's disease admitted with fever of unknown origin in China. Clin Rheumatol. 2012;31:175–181.
79. Gerfaud-Valentin M, Maucort Boulch D, et al. Adult onset Still's disease, manifestations, treatment, outcome, prognostic factor in 57 patients. Medicine. 2014;93:91–99.
80. C Pouchot J, Sampalis JS, Beaudet F, et al. Adult Still's disease: manifestations, disease course, and outcome in 62 patients. Medicine (Baltimore). 1991;70:118–113.
81. Liu CP, Liu ZY, Liu JP, Kang Y, Mao CS, Shang J. Diagnostic value of common inflammatory markers on fever of unknown origin. Jpn J Infect Dis. 2016;69(5):378–383.
82. Crayne CB, Albeituni S, Nichols KE, Cron RQ. The immunology of macrophage activation syndrome. Front Immunol. 2019;10:119.

ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ

Autoři prohlašují, že jejich autorství na článku je nepřivádí do žádného konfliktu zájmů a nikdo z autorů nemá ekonomickou vazbu na mimo zdravotnické ekonomické subjekty.

PODÍL AUTORŮ NA PŘÍPRAVĚ RUKOPISU

ZA, JM, LP – sepsání a připomínkování textu
LZD – doplnění textu z pohledu laboratorních metod
HP – příprava snímků k tématu SAPHO syndrom
ZŘ – příprava obrázků k syndromu Schnitzlerové a Stillově nemoc dospělých
PB – připomínkování textu z pohledu chirurga

Do redakce doručeno dne: 25. 3. 2024.
Přijato po recenzi dne: 20. 5. 2024.

prof. MUDr. Zdeněk Adam, CSc.
Interní hematologická a onkologická klinika
LF MU a FN Brno
Jihlavská 20
625 00 Brno Bohunice
e-mail: adam.zdenek@fnbrno.cz