

Zápis z morfologického semináře a schůzky výboru PSDH ČR dne 15.9.2020
v Praze Motole

1. J. Harciník (SOBI) prezentoval výsledky mezinárodní studie fáze 2/3 s použitím emapalumabu (moAb proti IFN gama) u primární HLH – jde o první prospektivní studii zaměřenou na primární HLH, firma usiluje o registraci preparátu jako léčbu 2. linie, zatím není v ČR dostupná.
2. V rámci morfologického semináře bylo referováno 52 pacientů - 28 nově diagnostikovaných ALL, 8 AML – z toho 4 AML M7 u pacientů s m. Down, 1 zralá B ALL, 1 leukemizovaný lymfom, 1 MDS - RCC, 11 relapsů AL, 1 Fanconiho anémie a 1 IRIDA (iron resistant iron deficiency anemia).
3. Dr. Domanský představil studii ZUMA4 CAR T cells pro děti s ALL a B-NHL na KDO FN Brno.
4. Dr. Smíšek prezentoval 3 kasuistiky pacientů s mutací v genu CBL. Záradečná mutace CBL způsobuje CBL syndrom (Noonan like syndrom) s predispozicí k JMML (často nalezena až při manifestaci JMML), s příznaky dysmorfismu (hypertelorismus, epikanty), růstovou retardací, PM retardací, kryptorchismem, autoimunitami (vaskulitidy), neuritidou optického nervu. U části pacientů může dojít ke spontánní regresi myeloproliferace i přes trvalý nález mutace v hematopoetických buňkách. Somatická CBL mutace je popsána u myeloidních malignit (AML, MDS, MPN) a karcinomu plic. Na rozdíl od pacientů s JMML, která vyžaduje rychlý terapeutický zásah, pacienti s CBL mutací mohou mít průběh indolentní, proto je třeba léčbu (Tx) indikovat individualizovaně a uvážlivě, byly popsány případy s CBL mutací a JMML v dětství žijící více než 20 let bez progrese.
5. Dr. Formánková připomněla v rámci kazuistiky méně obvyklý primární imunodeficit - chronickou granulomatózu (incidence 1:250 000) na podkladě mutace genů kódujících enzym NADPH-oxidázu (nejčastěji CYBB – X – CGD).
6. Dr. Zápotocká komentovala stav studie AIEOP BFM ALL 2017 – monitorovací návštěva čeká centrum v Brně a Plzni, bylo ukončeno pozastavení randomizace, která nastala v souvislosti s pandemií koronaviru, Daunoxom byl nahrazen Myocetem. Trvá potřeba důsledného hlášení SAE, které stále není ideální, zejména v randomizovaných fázích protokolu. V rámci nového amendmentu budou i nové informované souhlasy ke schválení etickou komisí
7. Prof. Starý poděkoval členům výboru za účast ve volbách předsedy a místopředsedy PSDH ČR, která proběhla elektronickou formou. Pro další volební období 2020- 2022 byla zvolena místopředsedkyní Prof. MUDr. Dagmar Pospíšilová, PhD. a předsedou Prof. MUDr. Jan Starý, DrSc. Zapisovatelem zůstává MUDr. Hana Ptoszková.
8. Prof. Pospíšilová tlumočila postřeh Celosvětové pracovní skupiny pro deficit PK, že počet diagnostikovaných pacientů v našem regionu činí jen asi 25% předpokládané incidence, bude informovat centra ohledně podrobnější diagnostiky.

9. Dr. Šrámková upozornila, že Studie pro léčbu relapsů ALL standardního rizika (IntReALL SR) byla ukončena 31.7.2020. Od 1.8.2020 jsme v Interim fázi IntReALL SR, jako standardní léčba bylo zvoleno rameno B (britské) bez epratuzumabu. Stratifikace a indikace k HSCT se nemění.

Vzhledem k tomu, že i nadále budeme sbírat data a vzorky máme nové informované souhlasy schválené Etickou komisí FN Motol. Pavla Janotová rozešle všem zainteresovaným pracovištím informované souhlasy a papírové formuláře na sběr dat, které budou průběžně odesílány Ivetě Janotové. Informované souhlasy by měly být schváleny i lokálními Etickými komisemi.

Léčba relapsů vysokého rizika (IntReALL HR) pokračuje beze změny.

10. Konference dětských hematologů a onkologů ČR a SR se posouvá na rok 2021 – předběžný termín 15.-17.10.2021, organizuje centrum Košice. Další morfologický seminář se bude konat v lednu 2021, návrhy termínů včas rozešleme.

11. Záznam z jednání je možno shlédnout po otevření níže uvedeného odkazu (některý prohlížeč - např. Chrome - může po otevření odkazu hlásit chybu zabezpečení - pak je nutné "povolit výjimku, nebo pokračovat dál ...", atd.)

stránka:

<https://kdho.lf2.cuni.cz/disk/public.php?service=files&t=ed3a0634eb6ecf663d5205cb51a80d15>

heslo pro vstup na stránku: Blasty2020

videa je možné přehrát přímo v prohlížeči (červenobílá šipka), nebo soubory stáhnout a přehrát v PC

Prof. MUDr. Jan Starý, DrSc., zapsala MUDr. Hana Ptoszková

V Ostravě 15.9.2020