

Zápis z morfologického semináře a schůzky výboru PSDH ČR dne 18.1.2022 v Praze Motole

1. V rámci morfologického semináře bylo referováno 35 pacientů – 18 nově diagnostikovaných ALL, jedna bilineární AL, 5 AML, 7 relapsů ALL, dvě HLH (v jednom případě se jednalo o manifestaci XLP), jedna aplastická anémie v souvislosti s hepatitidou, jedna infiltrace kostní dřeně při meduloblastomu.
2. Mgr. Janotová připomenula termín odeslání follow-up protokolu AIEOP-BFM ALL 2017 vč. hlášení SAE do konce ledna 2022.
3. Dr. Votava pozval přítomné na příští konferenci PSDH, která se bude konat od čtvrtku do soboty 15. - 17.9.2022 v Plzni.
4. Prof. Starý upozornil na konferenci Pražské hematologické dny, které se letos konají již po 22. ve dnech 20. – 21. 1. 2022 v Clarion Congress Hotel Prague, která představuje to nejlepší z české hematologie prezentované na mezinárodních konferencích v uplynulém roce a současně přináší novinky z ASH a EHA.
5. Prof. Starý informoval o amendmentu protokolu AIEOP BFM ALL 2017 na základě dat z protokolu 2009 – u LR pacientů dojde k redukci DNR ze čtyř na dvě dávky v indukci, u pacientů s m. Down bude podávána Keppra před terapií blinatumomabem, u pacientů HR bude probíhat monitoring MRD i po dosažení negativity. Musí ještě proběhnout úprava informovaných souhlasů a schválení SÚKL a etických komisí.
6. Prof. Starý informoval o amendmentu studie léčby relabující/rezistentní ALL Inotuzumab ozogamicinem, která probíhá ve FN Motol. K stávajícím indikacím 2. relapsu a ALL rezistentní na 2 linie léčby přibyli následující pacienti s relapsem: první dřeňový nebo kombinovaný velmi časný relaps < 18 m od Dx a/nebo high risk cytogenetika: KTM2A-AF4, E2A-TCF3-PBX1, E2A-TCF3-HLF, hypodiploidie < 40 chromozomů, TP53 mutace a/nebo delece za předpokladu M2/M3 dřeně a pozitivitu CD22 antigenu.
7. Dr. Vakrmanová prezentovala kasuistiku pacientky s neimunitní hemolytickou anémií – i při normální hladině ceruloplasminu a nepřítomnosti KF prstence se jednalo o Wilsonovu chorobu s těžkým postižením jater při jen mírném zvýšení transamináz.
8. Dr. Suková prezentovala kasuistiku vrozené hemolytické anémie, která se manifestovala jako hydrops fetalis (36.g.t., p.h.1630g) s obrazem fetální erytroblastózy, v dalším průběhu se závislostí na transfuzích erytrocytů. Těžká retikulocytopenie a dyserythropoeza vedla k podezření na vrozenou dyserythropoetickou anémií, která byla ve dvou letech dítěte indikací k Tx kostní dřeně s následnou pozdní ztrátou štěpu a autologní rekonstitucí. Pro narůstající projevy hypersplenismu následovala splenektomie s mírným prodloužením intervalů mezi transfuzemi a nárůstem retikulocytů. Až vyšetřením celoxomovým sekvenováním byly odhaleny dvě heterozygotní varianty v genu SPTA 1 kódujícím alfa-spectrin – dg. AR hereditární sferocytosa s nulovou produkcí proteinu. Pacientka je ve věku 20 let nadále závislá na transfuzích krve.
9. Dr. Domanský prezentoval kasuistiku pacienta s Nijmegen breakage syndromem, imunodeficitem, ADHD a zralou T-ALL/ leukemizovaným lymfomem s fúzním genem ZBTB16-ABL1. Nedostatečná odpověď na Imatinib vedla ke změně na Dasatinib, který toleruje v 50% dávce. Byla provedena genotypizace všech exonů genu SLC22A1 kódující transportér OCT1 a nalezeny dvě varianty v heterozygotní formě, což by mohlo souviset s nedostatečnou léčebnou odpovědí na Imatinib.
10. Prof. Štěrba informoval o zahájení studie ZUMA 4 s CAR T-cells na pracovišti v Brně. Indikační kritéria zasíláme v příloze.
11. Další morfologický seminář se bude konat v květnu 2022. Kromě morfologického semináře budou hlavním tématem kazuistiky tří dětí s dyskeratosis congenita.