

## Immunodeficiency scoring index to predict poor outcomes in hematopoietic cell transplant recipients with RSV infections

Dimpy P. Shah, Shashank S. Ghantoji, Ella J. Ariza-Heredia, et al.

Department of Infectious Diseases, Infection Control, and Employee Health, The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Houston, TX; Department of Neurology, Baylor College of Medicine, Houston, TX; Division of Biostatistics, The University of Texas School of Public Health, Houston, TX; et al.

*Blood* May 22, 2014 123 (21); DOI: [dx.doi.org/10.1182/blood-2013-12-541359](https://doi.org/10.1182/blood-2013-12-541359)

Práce vychází z klinických zkušeností, že infekce způsobené respiračním syncytiálním virem (RSV) jsou obvyklé během chladných období zvláště u pacientů, kteří dostali alogenní transplantaci hematopoetických kmenových buněk. Tyto infekce mají široké spektrum průběhů od omezené infekce horních cest dýchacích až k těžké infekci dolní části respiračního traktu s úmrtím. Mnohé studie identifikovaly potenciální rizikové faktory pro tyto těžké průběhy nebo s nimi spojenou mortalitu. Kvantifikovatelná měřítka pro sílu a kombinace těchto faktorů při imunodeficienci ve vztahu k predikci nebyla zatím stanovena. Proto autoři vytvořili skórovací index imunodeficiency pro RSV infekci (**ISI-RSV**). Zahrnuje klinické a laboratorní indikátory, které mohou predikovat riziko progresu do dolních částí bronchiálního traktu a/nebo úmrtí u příjemců alogenní transplantace při RSV infekcích. Data byla získána z rozsáhlé retrospektivní jednoústavní studie pracoviště University v Texasu v době od ledna 1996 do května 2009. Pro vytvoření skórovacího indexu ISI-RSV byl použit soubor pacientů s laboratorně potvrzenou RSV

infekcí horních cest dýchacích u 237 pacientů, medián věku 47 roků (rozmezí 3–68). Progrese infekce do dolní oblasti respiračního traktu byla pozorována u 37 pacientů (16 %). Práce podává definice, popis vytvořeného indexu IRI-RSV, způsoby použité antivirové terapie a výsledky statistického zpracování. Autoři podrobně vyhodnocují studii jako první, která vyvinula skórovací index se specifickým záměrem k frekvenci a predikci RSV infekcí ve studované populaci. Stratifikovali pacienty do 3 podskupin: s nízkým, středním a vysokým rizikem. V diskusi se zabývají též problémy spojenými s léčbou ribavirinem. Na vlastním pracovišti vytvořili algoritmus a vnitřní směrnice pro rychlé otestování a léčbu pacientů s příznaky infekce horních cest dýchacích. Index ISI-RSV může sloužit jako pomůcka pro přesnější predikci progresu RSV infekce a s ní spojenou mortalitu u příjemců transplantací. Dobře navržené studie ve více ústavech by mohly přispět ke stanovení validity tohoto indexu.

**Prof. MUDr. Otto Hrodek, DrSc.**

## Molecular analysis of Fanconi anemia: the experience of the Bone Marrow Failure Study Group of the Italian Association of Pediatric Onco-Hematology

Daniela De Roccol, Roberta Bottega, Enrico Cappelli, et al. on behalf of the Bone Marrow Failure Study Group of the Italian Association of Pediatric Onco-Hematology (AIEOP)

Department of Medical Sciences, University of Trieste, Italy Clinical and Experimental Hematology Unit, G. Gaslini Children's Hospital, Genoa, Italy Human Genetics laboratory, "E.O. Ospedali Galliera", Genoa, Italy et al.

*Haematologica* 1 June 2014, Vol. 99, No. 6, pp. 1022-1031

Molekulární diagnostika Fanconiho anémie (FA) je relativně komplexní vzhledem ke genetické heterogenitě tohoto onemocnění. Genové mutace byly identifikovány alespoň na 16 různých genech. Tato práce podává výsledky analýzy genových mutací ve 100 rodinách

s FA, zařazených do Národní sítě studijní skupiny zaměřené na selhání kostní dřeně Italské asociace pediatrické hematologie a onkologie (National Network of the Marrow Failure Study Group of the Italian Association of Pediatric Hematology and Oncology). Tento soubor