

Stenóza proximální plicní arterie – vzácná manifestace granulomatózy s polyangiitidou

23letý muž navštívil v červnu 2015 urgentní příjem pro náhle vzniklou zhoršující se dušnost bez kašle, horečky nebo bolesti na hrudi. Před 3 lety mu byla diagnostikována granulomatóza s polyangiitidou, která byla zaléčena vysokými dávkami kortikosteroidů a cyklofosfamidem s následným užíváním azathioprinu po dobu 2 let. V době, kdy přišel do nemocnice, užíval jen 5 mg prednisolonu denně. Fyzikální vyšetření ukázalo sinusovou tachykardii, plíce byly poslechově čisté. Základní krevní testy odhalily zvýšený počet leukocytů ($16 \times 10^9/L$), predominantně neutrofilů, lehce zvýšené CRP (11 mg/L) a sedimentaci. Elektrolyty, renální funkce a jaterní testy byly v normě. CT angiografie plic ukázala velký perikardiální výpotek (2 cm) a významně zúženou levou plicní arterii. Plicní parenchym vypadal zcela normálně. Na echokardiografii se neprokázala srdeční tamponáda, ale průtok v kmeni plicnice byl zvýšený. MRI srdce odhalilo ztlustění stěny plicní arterie v kmeni i v obou jejích větvích. Lékaři stanovili pracovní diagnózu vaskulitidy na podkladě relapsu granulomatózy. Analýza močového sedimentu ukázala granulární válece, krev a protein v moči a krevní testy byly pozitivní na ANCA a antiPR3 protilátky typické pro výše zmíněné onemocnění. Zahájili léčbu intravenózním methylprednisolonem a jednou dávkou rituximabu. Dušnost velmi záhy ustoupila a pacient byl po týdnu propuštěn domů s denní dávkou prednisolonu 50 mg. Po 2 měsících se zopakovala MRI srdce, kde téměř úplně vymizel perikardiální výpotek i stenóza plicnice. Dušnost jako příznak u pacientů s granulomatózou s polyangiitidou může být způsobena více jevy – postižením plicního parenchymu nebo dýchacích cest, plicní arteriální hypertenzí a myokarditidou. Vaskulitida pulmonálních artérií je v případě této diagnózy poměrně vzácná, ale musíme s ní počítat. Proto je vhodné provést v rámci diagnostiky MRI. Pro účely výzkumu by byla třeba další vyšetření – např. histopatologické vyšetření, které by pomohlo odhalit příčinu vzniku vaskulitidy.

[Proximal pulmonary artery stenosis: a rare manifestation of granulomatosis with polyangiitis](#)

The Lancet, Volume 387 No. 10035, 4 June 2016

Genetické rizikové faktory pro diabetes mellitus 1. Typu

Diabetes mellitus 1. typu je chronické onemocnění charakterizované absolutním nedostatkem insulinu z důvodu destrukce β -buněk pankreatu autoprotiilátkami. V této sérii autoři uvádějí dosud známé genetické faktory, které stojí za spuštěním autoimunitní odpovědi proti β -buněkám a které se podílejí na dalším rozvoji onemocnění. Autoprotiilátky míří primárně proti insulinu, glutamát dekarboxyláze (případně proti oběma molekulám) nebo vzácně proti ostrůvkovému antigenu 2. Krátce po iniciální produkci těchto biomarkerů se začnou tvořit autoprotiilátky proti dalším strukturám, např. proti ZnT8 transportéru. Čím více typů autoprotiilátek imunitní systém vytvoří, tím se zvyšuje riziko rychlejší progresse onemocnění a časnějšího klinického projevu. Primárním rizikovým faktorem autoimunity u pacientů s DM 1. typu je genetika. Predisponovaní jedinci mají haplotypy HLA-DR3-DQ2 nebo HLA-DR4-DQ8, ale ke spuštění DM je nutný zásah z vnějšího prostředí. Patogenezi onemocnění můžeme rozdělit na 3 stádia: 1. přítomnost autoprotiilátek proti β -buněkám, normoglykémie, žádné klinické symptomy, 2. přítomnost autoprotiilátek, dysglykémie, žádné symptomy, 3. přítomnost autoprotiilátek, dysglykémie a klinické projevy diabetu. Genetický základ se u každého z těchto stádií liší. DM 1. typu může sloužit jako modelové onemocnění pro další orgánově specifické autoimunitní choroby, např. celiakii, autoimunitní tyroiditidu nebo Addisonovu nemoc, u nichž se také setkáváme s tvorbou biomarkerů dlouho před tím, než dojde k prvním klinickým projevům onemocnění.

[Genetic risk factors for type 1 diabetes](#)

The Lancet, Volume 387 No. 10035, 4 June 2016

Top Articles:

- [Alcohol use disorders](#)
- [Time for mental health to come out of the shadows](#)
- [Predicting active tuberculosis progression by RNA analysis](#)