

Zvrásnění pokožky dlaní při kontaktu s vodou – cystická fibróza (klinický případ)

V roce 2015 22letá dosud zdravá žena a 25letý muž s 8 let trvající chronickou pankreatitidou navštívili nezávisle na sobě dvě britské dermatologické kliniky. Posledních 12 měsíců pozorovali, při jakémkoliv kontaktu s vodou, zvrásnění pokožky dlaní se svěděním, což bylo ověřeno jednoduchým vyšetřením. Tento jev je velmi častý u pacientů s cystickou fibrózou (CF), proto byli oba pacienti odesláni na genetické vyšetření. Výsledky ukázaly, že mladá žena je nositelkou heterozygotní mutace, je tedy přenašečkou genu pro CF, muž je složeným heterozygotem pro dvě různé mutace, čímž byla objasněna diagnóza chronické pankreatitidy. Zároveň se u něj posléze prokázala bilaterální absence chámovodu v rámci CF. Cystická fibróza je nejčastějším život ohrožujícím autosomálně recesivně dědičným onemocněním v bílé populaci vznikajícím na podkladě mutací genu CFTR (gen pro chloridový kanál). Existuje přibližně 2000 typů dosud popsaných mutací. 5 % nemocných má tzv. neklasickou formu jako výše popsaný muž s mírnějšími klinickými projevy a poškozením menšího množství orgánů, proto se nemoc v těchto případech projeví až v dospělosti. Aquagenní zvrásnění pokožky dlaní se vyskytuje u 84 % pacientů s CF a u 25 % přenašečů. Vzniká několik minut po namočení rukou a jeho příčinou je abnormální složení elektrolytů v kůži vlivem poškození chloridového kanálu. Zlepšuje se po podání cílené terapie na podporu funkce kanálu. Pokud se tento jev vyskytne u dospělého člověka, je vždy nutné nechat jej na CF vyšetřit. Při pozitivitě testů by měli být vyšetřeni i příbuzní.

[Aquagenic wrinkling of the palms: a diagnostic clue to cystic fibrosis carrier status and non-classic disease](#)

The Lancet, Volume 389 No. 10071, 25 February 2017

Porovnání multi-parametrická MRI a TRUS biopsie v diagnostice karcinomu prostaty (studie PROMIS)

Muži se zvýšenou hladinou prostata-specifického antigenu (PSA) bývají obvykle odesláni na transrektální ultrazvukem vedenou biopsii prostaty (TRUS biopsie) pro cílené vyšetření. Tato metoda má ale řadu vedlejších nežádoucích účinků, jako jsou krvácení, bolest a infekce. Multi-parametrická MRI (MP-MRI) může posloužit jako metoda, která rozhodne, zda je TRUS biopsie potřebná a lepší se přesnost diagnostiky nádorů prostaty. Studie probíhala v letech 2012–2015 a zúčastnilo se jí 576 mužů s hladinou PSA nad 15 ng/mL, bez předchozí biopsie. Ti podstoupili nejprve MP-MRI vyšetření, následovala templátová biopsie (TPM, prováděná jako referenční test se sensitivitou 95 %) a TRUS biopsie. Za klinicky signifikantní karcinom byl považován nádor s Gleason skóre nad 4+3 nebo o délce 6 mm a víc. TPM biopsie ukázala, že 71 % mužů mělo přítomný nádor prostaty, přičemž 40 % všech mužů mělo nádor klinicky signifikantní. Klinicky signifikantní karcinom prostaty byl pomocí MP-MRI odhalen u 93 % mužů, kdežto pomocí TRUS biopsie to bylo pouhých 48 %. MP-MRI ale byla méně specifická. Necelých 6 % pacientů mělo závažnou vedlejší příhodu vyplývající z invazivních metod (infekce urogenitálního traktu se sepsí, retence). Použití MP-MRI k rozřazení pacientů by ušetřilo 27 % pacientů od primární biopsie. Pokud by byly TRUS biopsie prováděny spolu s MP-MRI, bylo by odhaleno o 18 % případů klinicky signifikantních nádorů víc než pouhou TRUS biopsií.

[Diagnostic accuracy of multi-parametric MRI and TRUS biopsy in prostate cancer \(PROMIS\): a paired validating confirmatory study](#)

The Lancet, Volume 389 No. 10071, 25 February 2017

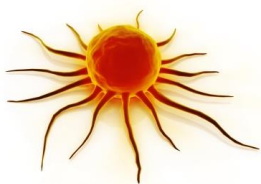


Image courtesy of dream designs
/ FreeDigitalPhotos.net

Top Articles:

- [Women's cancers: shining a light on a neglected health inequity](#)
- [Relation between resting amygdalar activity and cardiovascular events: a longitudinal and cohort study](#)
- [Changing global policy to deliver safe, equitable, and affordable care for women's cancers](#)