



# Přehled anémií a hematologických malignit

Mgr. JAROSLAV ŠEBEK, DiS.

*AeskuLab k.s.*

# Přehled anémií a hematologických malignit – Leukémie

Mgr. JAROSLAV ŠEBEK, DiS.

AeskuLab k.s.

## Akutní myeloidní leukémie (AML)

### FAB klasifikace

- M0 – Myeloidní s minimální diferenciací
- M1 – Myeloblastová bez vyzrávání
- M2 – Myeloblastová s vyzráváním
- M3 – Promyelocytární (hypergranulární)
- M3v – Promyelocytární variantní (mikrogranulární, kulatobuněčná)
- M4 – Myelomonocytární
- M4Eo – Myelomonocytární s eozinofilii
- M5a – Monoblastová
- M5b – Promonocytární/monocytární
- M6 – Erytroblastová
  - Erytromyeloidní
  - Čistá erytroidní
- M7 – Megakaryoblastová

### WHO klasifikace

#### Myeloidní s cytogenetickou abnormitou (balancovaná translokace/inverze)

- AML t(8;21); RUNX1-RUNX1T1 [M2]
- AML inv/t(16); CBFB-MYH11 [M4eo]
- APL t(15;17); PML-RARA [M3]
  - Hypergranulární
  - Variantní (mikrogranulární/kulatobuněčná)
- AML t(9;11); MLLT-MLL [M0, M4, M5b]
- AML t(6;9); DEK-NUP214 [M1, M2, M4]
- AML inv(3); RNP1-EV11 [M0, M4, M7]
- AML t(1;22); RBM15-MKL1 [M7]

#### Myeloidní s jinou genetickou odchylkou

- AML s mutací NPM1 [M5b]
- AML s mutací CEBPA
- AML s mutací FLT3

#### Myeloidní s pojená s myelodysplastickými změnami

#### Myeloidní neoplazie spojená s léčbou

- t-AML
- t-MDS
- t-MDS/MPN

#### Myeloidní jinak neurčené

- AML s minimálními známkami myeloidní diferenciaci [M0]
- AML bez vyzrávání [M1]
- AML s vyzráváním [M2]
- Akutní myelomonocytární leukémie [M4]
- Akutní monoblastická a monocytární leukémie [M5a/M5b]
- Akutní erytroidní leukémie [M6]
- Akutní megakaryoblastická leukémie [M7]
- Akutní bazofilní leukémie
- Akutní panmyelóza s myelofibrózou
- Myeloidní sarkomy
- Myeloidní proliferace spojené s Downovým syndromem
- Blastická neoplazie z plazmatických dendritických buněk

## Akutní lymfoblastické leukémie (ALL)

### FAB klasifikace

- L1 (uniformní malé lymfoblasty)
- L2 (variantní lymfoblasty)
- L3 (Burkittův typ)

### Imunologická klasifikace

- B-ALL prekurzorová
  - Pro B-ALL
  - Common B-ALL
  - Pre B-ALL
- B-ALL zralá [L3]
- T-ALL prekurzorová
  - Pro T-ALL
  - Pre T-ALL
  - Intermediární (kortikální) T-ALL
- T-ALL zralá

### WHO klasifikace

- B-ALL/LBL nespecifikovaná
- B-ALL/LBL s cytogenetickou abnormitou
  - B-ALL/LBL t(9;22); BCR-ABL
  - B-ALL/LBL přestavba MLL
  - B-ALL/LBL t(12;21); ETV6-RUNX1
  - B-ALL/LBL hyper-/hypodiploidní
  - B-ALL/LBL s eozinofilii t(5;14); IL3-IGH
  - B-ALL/LBL (1;19); E2A-PBX1 (TCF3-PBX1)
  - B-ALL/LBL přestavba NOTCH1
- T-ALL/LBL
  - T-ALL/LBL přestavba LYL1
  - T-ALL/LBL přestavba HOX11
  - T-ALL/LBL přestavba TAL1
  - T-ALL/LBL přestavba HOX11L2
  - T-ALL/LBL přestavba MLL/ENL

## Akutní leukémie nejasného původu

Akutní nediferencovaná leukémie (AUL)

Akutní leukémie smíšeného fenotypu (MPAL)



### Myelodysplastický syndrom (MDS)

- Refrakterní cytopenie s unilineární dysplazií (RCUD)
  - Refrakterní anémie (RA)
  - Refrakterní neutropenie (RN)
  - Refrakterní trombocytopenie (RT)
- Refrakterní anémie s prstenčitými sideroblasty (RARS)
- Refrakterní cytopenie s multilineární dysplazií (RCMD)
- Refrakterní anémie s excesem blastů (RAEB)
  - RAEB-1
  - RAEB-2
- MDS s izolovanou delecí 5q (5q syndrom)
- MDS neklasifikovatelný (MDS-U)

### Myeloproliferativní neoplazie (MPN)

- Chronická myeloidní leukémie t(9;22) BCR-ABL1 Ph-pozitivní (CML)
- Myeloproliferativní neoplazie Ph-negativní
  - Chronická neutrofilní leukémie (CNL)
  - Pravá polycytémie (PV)
  - Primární myelofibróza (PMF)
  - Esenciální trombocytémie (ET)
  - Hypereozinofilní syndrom (HS)
  - Chronická eozinofilní leukémie blíže nespecifikovatelná (CEL/NOS)
  - Mastocytóza
  - Systémová mastocytóza
  - Myeloproliferativní neoplazie neklasifikovatelná (MPN-U)

### Myeloidní a lymfoidní neoplazie s eozinofilií a abnormalitami PDGFRA, PDGFRB, FGFR1

Myeloidní a lymfoidní neoplazie s přestavbou PDGFRA

Myeloidní neoplazie s přestavbou PDGFRB

Myeloidní a lymfoidní neoplazie s abnormalitami FGFR1

### Myelodysplasticko-myeloproliferativní neoplazie (MDS/MPN)

Chronická myelomonocytární leukémie (CMML)

Atypická chronická myeloidní leukémie (BCR-ABL-1 negativní)

Juvenilní myelomonocytární leukémie (JMML)

Myelodysplasticko-myeloproliferativní neoplazie neklasifikovatelná (MDS/MPN-U)

Refrakterní anémie s prstenčitými sideroblasty a trombocytózou (RARS-T)

### Lymfoproliferativní onemocnění

#### Neoplazie ze zralých B-buněk

- Chronická lymfatická leukémie (CLL)
  - Typická forma CLL
  - Atypická forma CLL (dimorfní/pleomorfní)
- Lymfom z malých lymfocytů (SLL)
- Monoklonální B-buněčná lymfocytóza (MBL)
- B-prolymfocytární leukémie (B-PLL)
- Splenický lymfom z B-buněk marg. zóny (SMZL)
- Vlasatobuněčná leukémie (HCL)
- Lymfoplazmocytární lymfom (Waldenströмова makroglobulinemie)
- Malignity z plazmatických buněk
  - Monoklonální gamapatie nejasného významu
  - Plazmocelulární (mnohočetný) myelom (symptomatický/nesekretující/asymptomatický/-doutnající/plazmocelulární leukémie)
  - Plazmocytom (solitární)
  - Choroba z depozice imunoglobulinů
  - Osteosklerotický myelom
- Folikulární lymfom
- Lymfom z plášťových buněk (MCLL)
- Difuzní velkobuněčný lymfom (DLBCL)
  - Centroblastický typ
  - Imunoblastický typ
  - Anaplastický typ
- Burkittův lymfom (BL) [L3]
- Extranodální lymfom z buněk marginální zóny (MALT)

#### Neoplazie ze zralých T- a NK-buněk

- Leukémie z velkých granulovaných lymfocytů (LGL-L)
- Agresivní leukémie z NK-buněk
- T-prolymfocytární leukémie (T-PLL)
  - Prolymfocytární typ
  - Malobuněčný typ
  - Sézary-like typ
- Leukémie/lymfom z T-buněk při HTLV
- Mycosis fungoides (MF) a Sézaryho syndrom (SS)
- Anaplastický velkobuněčný lymfom
  - Klasický typ
  - Malobuněčný typ
- Další lymfoproliferace ze zralých T/NK buněk

#### Hodgkinův lymfom

- Klasický Hodgkinův lymfom
  - Typ bohatý na lymfocyty
  - Asociovaný s nodulární sklerózou
  - Typ se smíšenou buněčností
  - Typ s deplecí lymfocytů
- Nodulární Hodgkinův lymfom s predominancí lymfocytů

# Přehled anémií a hematologických malignit – Anémie

Mgr. JAROSLAV ŠEBEK, DiS.

AeskuLab k.s.

## Anémie z poruchy tvorby erytrocytů

### Porucha syntézy hemu

- Sideropenická anémie [*mikrocytární, hypochromní*]
- Sideroblastická anémie
  - Kongenitální [*mikrocytární/normocytární, hypochromní*]
  - Získaná [*normocytární/makrocytární*]
- Anémie chronických onemocnění [*mikrocytární, normochromní/hypochromní*]

### Porucha syntézy globinu

- $\alpha$ -talasemie [*mikrocytární, hypochromní*]
  - Tiché nosičství
  - Minor
  - Choroba Hb H
  - Choroba Hb Barts
- $\beta$ -talasemie [*mikrocytární, hypochromní*]
  - Major
  - Minor
  - Intermedia

### Porucha syntézy DNA (megaloblastové anémie) [*makrocytární, hyperchromní*]

- Megaloblastová/perniciózní anémie (autoimunitní) z deficitu B12
- Anémie z deficitu folátů

### Aplastické anémie

#### Kongenitální aplastické anémie [*normocytární/makrocytární, normochromní/hypochromní*]

- Fanconioho anémie
- Blackfanova-Diamondova anémie
- Dyskeratosis congenita

#### Získaná aplastická anémie

- Izolovaná aplazie erytropoézy [*normocytární/makrocytární, normochromní*]
  - Akutní erytroblastopenie
  - Akutní aplazie ery
  - Přejídná aplazie ery
  - Chronická aplazie ery
- Dřeňový útlum

#### Dysplastické anémie (kongenitální dyserytro-poetické anémie)

- KDS typ I [*makrocytární, normochromní*]
- KDS typ II (HEMPAS), [*normocytární*]
- KDS typ III [*normocytární*]

## Další anémie

Anémie při jaterní cirhóze [*makrocytární, hypochromní*]  
Posthemoragická anémie [*normocytární, normochromní*]

- Akutní
- Chronická

## Anémie ze zvýšené ztráty (hemolytické)

### Korpuskulární anémie

#### Porucha membrány [*normochromní*]

- Hereditární sférocytóza [*normocytární*]
- Hereditární eliptocytóza [*mikrocytární*]
- Hereditární stomatocytóza [*makrocytární*]
- Hereditární akantocytóza [*normocytární*]
- Paroxysmální noční hemoglobinurie [*normocytární/mikrocytární, normochromní/hypochromní*]

#### Porucha metabolismu [*normocytární, normochromní/hyperchromní*]

- Defekt enzymů anaerobní glykolýzy
  - Deficit pyruvátkinázy
  - Deficit hexokinázy
  - Deficit glukózofosfátizomerázy
- Defekt enzymů glutationového metabolismu
  - Deficit glukózo-6-fosfátdehydrogenázy
  - Deficit glutathion syntetázy
  - Deficit glutathion reduktázy
  - Deficit glutathion peroxidázy
- Defekt enzymů nukleotidového metabolismu
  - Deficit pyrimidin 5-nukleotidázy
  - Deficit adenylátkinázy

#### Hemoglobinopatie [*hypochromní*]

- Hemoglobinopatie S (srpkovitá anémie) [*normocytární*]
- Hemoglobinopatie C, D, E [*mikrocytární*]
- Hemoglobinopatie Hb M
- Anémie z nestabilního Hb
- Hemoglobinopatie s odlišnou afinitou k O<sub>2</sub>

### Extrakorpuskulární anémie

#### Imunitně podmíněné

- Aloimunitní hemolytické anémie [*normocytární, normochromní*]
  - Potransfuzní reakce
  - Hemolytické onemocnění novorozence (HON)
- Autoimunitní hemolytické anémie (AIHA) [*normocytární/makrocytární, normochromní*]
  - Autoimunitní anémie s tepelnými Ab
  - Choroba chladových aglutininů, paroxysmální chladová hemoglobinurie (syndromy chladové hemolýzy)
  - Polékové hemolytické anémie

#### Neimunitní

- Anémie z chemických a infekčních příčin
  - Intoxikace jedy (Pb, hadí jedy...)
  - Malárie, Clostridium
- Anémie z fyzikálních příčin
  - Pochodová hemoglobinurie
  - Indukovaná např. umělými chlopněmi, popáleninami
- Ostatní
  - Trombotická trombocytopenická purpura (TTP)
  - Hemolyticko-uremický syndrom (HUS)
  - HELLP syndrom