

Heleen de Koning, která shromáždila záznamy celkem 281 případů publikovaných ve světě. Její analýzu příznaků považujeme za velmi edukativní a proto ji uvádíme v tabulce 4 (1). V literatuře lze nalézt výjimečně i další projevy nemoci, jako je poškození ledvin (9).

Incidence či prevalence syndromu Schnitzlerové není zmapována.

Heleen de Koning byla poslední, kdo vyhledal ve světovém písemnictví všechny publikované případy, 281 nemocných, a analyzovala je. Novější údaje o počtu publikovaných případů jsme nenašli.

Je zřejmé, že tato nemoc je stále poddiagnostikována, neboli často zůstává u pacientů trvale nerozpoznána. Již před lety na to upozornila práce z Mayo Clinic, kde evidovali v letech 1972–2010 pouze 16 pacientů se syndromem Schnitzlerové. Ve sledování však měli 4 103 pacientů s IgM-MGUS. V tomto velkém souboru provedli skřínink syndromu Schnitzlerové a odhalili dalších 46 nerozpoznaných případů, ačkoliv tyto nemocní si často stěžovali svým lékařům na febrilie či subfebrilie (54%) a/nebo na revmatické bolesti kostí a kloubů (78%). Takže počet nerozpoznaných nemocných 2x převyšoval počet rozpoznaných (10).

Z Evropských center nejvíce případů popsali v univerzitní nemocnici Nantes (Francie). Za posledních 20 let má jejich soubor 25 nemocných s mediánem věku při stanovení diagnózy 68 let (medián stanovení diagnózy v našem souboru je 58 let). V jejich souboru nemocných měli všichni kožní příznaky typu chronických kopřivkových výsevů, které mnoho let předcházely nástupu projevů systémové zánětlivé reakce a nástupu bolestí kostí, svalů případně kloubů, skupinově označovaných jako „revmatické příznaky“ (7). A tak příznaky nemoci napřed nasměrovaly kroky nemocných k dermatologům, a teprve později kroky nemocných přeměrovaly k revmatologům. Z uvedeného souboru z Nantes si 72% stěžovalo na bolesti kostí, které často byly interpretovány jako „revmatické bolesti“. Nejčastěji byly bolesti popisovány v okolí kolenního kloubu, v proximální tibii a distálním

femuru (7). I další autoři uvádějí, že v 70–80% případů si nemocní stěžují na špatně lokalizovatelné bolesti dolních končetin. Často byly popisovány i exacerbace bolesti v noci. Na rozdíl od revmatických chorob zde není popisována ranní ztuhlost a známky artritidy (7).

Z našich pacientů si na bolesti kostí, kloubů a případně svalů stěžovali všichni. Při popisování těchto bolestí pacienti často špatně odlišují, zda je bolí kloub, nebo kost či sval. V diferenciální diagnóze a řešení otázky, zda jsou to revmatoidní bolesti kloubů, nebo bolesti kostí typické pro tuto autoinflatorní chorobu, pomohou zobrazovací vyšetření skeletu s cílem detekovat ložiska hyperostózy. Průkaz hyperostotických či osteosklerotických změn na skeletu je důležitý, protože tvoří malé kritérium této diagnózy, viz tabulka 1. Bolesti kostí souvisejí se změnami ve skeletu, pro které je charakteristická ložiskově zvýšená novotvorba kosti a ložiskově zvýšená denzita, jak zdokumentoval Terpos (11). Změny na kostech jsou popisovány jako fokální osteoskleróza, hyperostóza, periostální reakce, což vede ke zvýšené akumulaci radiofarmaka na kostním skenu (11).

Niederhauser našel při klasickém radiografickém vyšetření abnormality hlavně kolem kolenou u 14 z 22 pacientů (12). Ostatní autoři s použitím klasické radiografie zachytili kostní změny méně často, jen 10–30%, jak uvádí velká přehledová práce (1). Proto klasické rentgenové snímky nejsou vhodné pro vyhledávání těchto kostních změn.

Mnohem větší senzitivu pro průkaz ložiskových hyperostotických kostních změn má klasická kostní scintigrafie (1). Abnormálně zvýšené vychytávání radiofarmaka prokázala kostní scintigrafie u 15 (85%) z 18 pacientů, poněkud méně ve femurech a v tibii, případně v pánvi, jen ojedinele ve skeletu horních končetin. Míra vychytávání radiofarmaka (techneciumpyrofosfátu) korelovala s aktivitou nemoci. V případě úspěšné léčby anakinrou docházelo k poklesu vychytávání radiofarmaka v kostních ložiscích (13).

Tab. 4. Sumarizace klinických projevů syndromu Schnitzlerové dle analýzy 281 případů publikovaných ve světě do roku 2014 (1)

Klinický příznak v souboru 281 pacientů	Procentové vyjádření	Celkový počet případů s příznakem ze souboru 281 nemocných
Chronická kopřivka	100 %	281
Svědění	21 %	58
Intermitentní febrilie	72 %	203
Artralgie, ale jen výjimečně se známkami artritidy	68 %	192
Bolesti kostí	55 %	155
Úbytek hmotnosti	16 %	45
Lymfadenopatie	26 %	72
Hepatomegalie	9 %	24
Splenomegalie	6 %	17
Neuropatie	7 %	20
Laboratorní znaky, zde uvádíme u každého četnost a počet pacientů, kde byl tento znak vyšetřen		
Zvýšená sedimentace erytrocytů (FW)	97 %	147/179
Leukocytóza (> 10×10 ⁹ /l)	75 %	115/153
Anémie (Hb pod dolní fyziologickou hranici)	63 %	62/98
Hyperostóza na rentgenových snímcích	39 %	57/83
Osteolýza na rentgenových snímcích	1 %	2/149
Artritida na rentgenových snímcích	0,7 %	1/149
Ložiska zvýšené akumulace na scintigrafii skeletu	85 %	82/97
Scintigrafie skeletu bez patologického nálezu	13 %	13/97
Kostní biopsie s normálním nálezem	43 %	6/14
Kostní biopsie s nálezem sklerózy	29 %	4/14
Kostní biopsie s nálezem zvýšení aktivity osteoblastů a osteoklastů	14 %	2/14
Kostní biopsie s nálezem zánětlivých změn	7 %	1/14