

28. Hoffman KE, Derdak J, Bernstein D et al. Metabolic syndrome traits in long-term survivors of pediatric sarcoma. *Pediatr Blood Cancer*. 2008; 50(2): 341–6.
29. Haddy TB, Mosher RB, Nunez SB et al. Growth hormone deficiency after chemotherapy for acute lymphoblastic leukemia in children who have not received cranial radiation. *Pediatr Blood Cancer*. 2006; 46(2): 258–61.
30. Sklar CA, Mertens AC, Walter A et al. Changes in body mass index and prevalence of overweight in survivors of childhood acute lymphoblastic leukemia: role of cranial irradiation. *Med Pediatr Oncol*. 2000; 35(2): 91–5.
31. Gurney JG, Ness KK, Sibley SD et al. Metabolic syndrome and growth hormone deficiency in adult survivors of childhood acute lymphoblastic leukemia. *Cancer*. 2006; 107(6): 1303–1312.
32. Pietilä S, Mäkiperna A, Sievänen H et al. Obesity and metabolic changes are common in young childhood brain tumor survivors. *Pediatr Blood Cancer*. 2009; 52(7): 853–9.
33. Link K, Moëll C, Garwicz S, et al. Growth hormone deficiency predicts cardiovascular risk in young adults treated for acute lymphoblastic leukemia in childhood. *J Clin Endocrinol Metab*. 2004; 89(10): 5003–12.
34. Follin C, Thilén U, Ahrén B et al. Improvement in cardiac systolic function and reduced prevalence of metabolic syndrome after two years of growth hormone (GH) treatment in GH-deficient adult survivors of childhood-onset acute lymphoblastic leukemia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2006; 91(5): 1872–5.
35. Meacham LR, Sklar CA, Li S et al. Diabetes mellitus in long-term survivors of childhood cancer. Increased risk associated with radiation therapy: a report for the childhood cancer survivor study. *Arch Intern Med*. 2009; 169(15): 1381–8.
36. van Nimwegen FA, Schaapveld M, Janus CP et al. Risk of diabetes mellitus in long-term survivors of Hodgkin lymphoma. *J Clin Oncol*. 2014; 32(29): 3257–63.
37. Friedman DN, Hilden P, Moskowitz CS et al. Insulin and glucose homeostasis in childhood cancer survivors treated with abdominal radiation: A pilot study. *Pediatr Blood Cancer*. 2018; 65(11): e27304.
38. Belle FN, Kasteler R, Schindera C et al. No evidence of overweight in long-term survivors of childhood cancer after glucocorticoid treatment. *Cancer*. 2018; 124(17): 3576–85.

39. Westerink NL, Nuver J, Lefrandt JD et al. Cancer treatment induced metabolic syndrome: Improving outcome with lifestyle. *Crit Rev Oncol Hematol*. 2016; 108: 128–36.
40. Casco S, Soto-Vega E. Development of Metabolic Syndrome Associated to Cancer Therapy: Review. *Horm Cancer*. 2016; 7(5–6): 289–95.
41. Ryder M, Callahan M, Postow MA et al. Endocrine-related adverse events following ipilimumab in patients with advanced melanoma: a comprehensive retrospective review from a single institution. *Endocr Relat Cancer*. 2014; 21(2): 371–81.
42. Bu DX, Tarrío M, Maganto-García E et al. Impairment of the programmed cell death-1 pathway increases atherosclerotic lesion development and inflammation. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*. 2011; 31(5): 1100–7.
43. Sklar C, Whitton J, Mertens A et al. Abnormalities of the thyroid in survivors of Hodgkin's disease: data from the Childhood Cancer Survivor Study. *J Clin Endocrinol Metab*. 2000; 85(9): 3227–32.
44. Sanders JE, Hoffmeister PA, Woolfrey AE et al. Thyroid function following hematopoietic cell transplantation in children: 30 years' experience. *Blood*. 2009; 113(2): 306–8.
45. Bogefors C, Isaksson S, Bobjer J, et al. Hypogonadism in testicular cancer patients is associated with risk factors of cardiovascular disease and the metabolic syndrome. *Andrology*. 2017; 5(4): 711–7.
46. Redig AJ, Munshi HG. Care of the cancer survivor: metabolic syndrome after hormone-modifying therapy. *Am J Med*. 2010; 123(1): 87e1–6.
47. Sleijfer S. Bleomycin-induced pneumonitis. *Chest*. 2001; 120(2): 617–24.
48. de Haas EC, Oosting SF, Lefrandt JD et al. The metabolic syndrome in cancer survivors. *Lancet Oncol*. 2010; 11(2): 193–203.
49. Cohen P. Metformin for the prevention of androgen deprivation induced metabolic syndrome, obesity and type 2 diabetes. *Med Hypotheses*. 2009; 72(2): 227–8.
50. Tonorez ES, Robien K, Eshelman-Kent D et al. Contribution of diet and physical activity to metabolic parameters among survivors of childhood leukemia. *Cancer Causes Control*. 2013; 24(2): 313–21.
51. Mostoufi-Moab S, Seidel K, Leisenring WM et al. Endocrine Abnormalities in Aging Survivors of Childhood Cancer: A Report From the Childhood Cancer Survivor Study. *J Clin Oncol*. 2016; 34(27): 3240–3247.

Hereditární hemoragická teleangiektázie (syndrom Osler-Weber-Rendu)

Díl I. Patofyziologie, klinické příznaky a doporučený skrínink cévních malformací

Zdeněk Adam¹, Dagmar Brančíková¹, Gabriela Romanová², Luděk Pour¹, Marta Krejčí¹, Jiří König³, Tomáš Nebeský⁴, Zuzana Adamová⁵, Martin Štork¹, Martin Krejčí¹, Sabina Ševčíková⁴, Michal Eid¹, Zdeněk Král¹

¹Interní hematologická a onkologická klinika LF MU a FN Brno

²Oddělení klinické hematologie FN Brno

³Oddělení krční, nosní ušní FN Brno

⁴Ústav patologické fyziologie LF MU a FN Brno

⁵Chirurgické oddělení nemocnice Vsetín

Hereditární hemoragická teleangiektázie (HHT), známá také jako Osler-Weber-Rendu syndrom, je dědičné onemocnění, způsobující abnormální tvorbu cév. Pacienti mají četné teleangiektázie, z nichž mohou krváčet. S přibývajícím věkem se u nich rozvíjí arteriovenózní malformace, vedoucí k masivním arteriovenózním zkratům a poškození orgánů, v nichž tyto malformace vznikají. U pacientů je nutno provádět skríninková vyšetření s cílem včasné detekce arteriovenózních malformací a v případě jejich detekce jejich specializované obvykle multidisciplinární léčby. Pokroky farmakologické léčby jsou zmíněny v dalším článku.

Klíčová slova: hereditární hemoragická teleangiektázie, arteriovenózní malformace.

Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome)

Part I. Pathophysiology, clinical symptoms and recommend screening for vascular malformations

Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT), also known as Osler-Weber-Rendu syndrome, is an autosomal dominant disorder that causes abnormal blood vessel formation. Patients with HHT may have telangiectasias and later may develop arteriovenous malformations in various organs. Patients suffer from many complications caused by the malformations and therefore by patients with HHT must be performed screening of this arteriovenous malformations. Optimal treatment of this malformations is best delivered through a multidisciplinary approach. Pharmacological treatment is described in next paper.

Key words: hereditary hemorrhagic telangiectasia, arteriovenous malformations.

Úvod – charakteristika nemoci

Hereditární hemoragická teleangiektázie (HHT) je vrozené onemocnění s autosomálně dominantním přenosem. Prvním příznakem je krvácení z nosu, obvykle v druhé dekádě života. Teprve později, ve třetí či čtvrté dekádě, se vyvinou typické drobné cévní arteriovenózní malformace (AVM) velikosti špendlíkové hlavičky (o průměru 1–2 mm) – zvané

teleangiektázie. Bývají na kůži a na sliznicích dutiny ústní a samozřejmě také v žaludku a v tenkém střevě. Krvácivé projevy nejen z oblasti nosu, ale také z oblasti trávicí trubice, způsobují v pokročilých případech těžkou anémii se závislostí na transfuzích. Pokročilejší formy HHT jsou provázány rozvojem AVN v oblasti jater, plic a případně v mozku. Hepatální arteriovenózní malformace (HAVM) způsobují hyperkinetický oběh,

KORRESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA:

prof. MUDr. Zdeněk Adam, CSc., adam.zdenek@fnbrno.cz

Interní hematologická a onkologická klinika, LF MU a FN Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno

Cit. zkr: Vnitř Lék 2021; 67(6): 339–344

Článek přijat redakcí: 5. 5. 2021

Článek přijat po recenzích: 31. 8. 2021

SLEDUJTE NÁS NA FACEBOOKU

AKTUÁLNÍ INFORMACE ze vzdělávání lékařů a lékárníků

- f odemykáme články k aktuálním tématům**
- f upozorňujeme na blížící se vzdělávací akce**
- f informujeme o nových on-line kurzech s registrací zdarma**
- f připravujeme soutěže o vstupenky na kongresy a předplatné časopisů ...**

<https://www.facebook.com/SolenMedicalEducation/>

