

Plicní střádání

Martina Šterclová

Pneumologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Pneumologická klinika 1. LF UK a Fakultní Thomayerovy nemocnice, Praha

Intersticiální plicní procesy (IPP) nejsou jen otázkou jizvení nebo zánětu v plicní tkáni. Plíce mohou sloužit také jako úložiště produktů, které mohou v lidském organismu v důsledku onemocnění vznikat v nadměrném množství.

Za střádavá onemocnění sensu stricto jsou považována geneticky podmíněná onemocnění, která spočívají v dysfunkci lysozomálních enzymů, která vede k poruše degradace a transportu různých makromolekul z lysozomů. S intersticiálním plicním postižením se můžeme setkat u nemocných s Gaucherovou nemocí, Niemann-Pickovou nemocí a Fabryho nemocí. V širším kontextu se ale s hromaděním různých látek v plicní tkáni setkáváme i v případech dětské plicní intersticiální glykogenózy (PIG), alveolární lipoproteinózy nebo plicní amyloidózy.

Příčina PIG není objasněna. Onemocnění bylo popsáno poprvé v roce 2002 a ke stanovení této diagnózy je nutný odběr vzorku plicní tkáně. I když v dětském věku probíhá PIG obvykle příznivě a obtíže nemocných spontánně v čase ustupují, dlouhodobá prognóza nemocných není známa.

Alveolární lipoproteinózy mohou být získané (např. po masivní expozici křemičitému prachu), autoimunitní, ale i geneticky podmíněné. Na rozdíl od lysozomálních střádavých nemocí v případě plicní alveolární lipoproteinózy dochází k hromaděním abnormálních makromolekul pouze v plicích postižených jedinců. Obdobně amyloidóza není jednou nemocí, ale skupinou chorob s různou etiopatogenezí, v jejichž důsledku vzniká amyloid – skupina různých proteinů s porušenou konformací, která se mohou ukládat v různých orgánech včetně plic. Diagnostika plicní alveolární lipoproteinózy je založena na typickém vzhledu a biochemickém složení tekutiny získané bronchoalveolární laváží, diagnostika amyloidózy je histologická.

Klíčová slova: lysozomální střádavé nemoci, amyloidóza, plicní alveolární proteinóza, plicní intersticiální glykogenóza.

Pulmonary storage

Interstitial lung diseases (ILDs) are not just a matter of scarring or inflammation in the lung tissue. The lungs can also serve as a repository for products that can be produced in excessive amounts in the human body as a result of disease.

Genetically based dysfunctions of lysosomal enzymes, which leads to an inefficient degradation and transport of various macromolecules from lysosomes, are considered to be storage diseases sensu stricto. ILDs were described in patients with Gaucher disease, Niemann-Pick disease and Fabry disease. In a broader context, however, the accumulation of various substances in the lung tissue is also encountered in cases of pediatric pulmonary interstitial glycogenosis (PIG), alveolar lipoproteinosis or pulmonary amyloidosis.

The cause of PIG is not clear. The disease was first described in 2002 and a lung tissue sample is required to establish this diagnosis. Even though PIG usually goes well in childhood and the patients' difficulties spontaneously subside over time, the long-term prognosis of the patients is unknown.

Alveolar lipoproteinosis can be acquired (e.g. after massive exposure to silica dust), autoimmune, but also genetically determined. Unlike lysosomal storage diseases, in the case of pulmonary alveolar lipoproteinosis, accumulation of abnormal macromolecules occurs only in the lungs of affected individuals. Similarly, amyloidosis is not a single disease, but a group of diseases with different etiopathogenesis, as a result of which amyloid – a group of different proteins with a distinctive conformation, which can be deposited in various organs, including the lungs – is formed. The diagnosis of pulmonary alveolar

KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORKY: doc. MUDr. Martina Šterclová, Ph.D., martina.sterclova@ftn.cz

Pneumologická klinika 2. LF UK a FN Motol

Vídeňská 800, 140 00 Praha 4 – Krč

Cit. zkr: Vnitř Lék. 2022;68(8):525-531

Článek přijat redakcí: 12. 9. 2022

Článek přijat po recenzích: 26. 10. 2022