

Abstrakt

Úvod: Postižení v ORL oblasti je u lysosomálních střídacích onemocnění (LSD) časté, přičemž u celé řady nemocných se jedná o první manifestaci onemocnění. Jde především o problematiku otologickou, hypertrofii adenotonzilární tkáně a progresivní obstrukci dýchacích cest. Cílem této práce bylo zhodnotit ORL příznaky a jejich výskyt v průběhu základního onemocnění v souboru českých pacientů s mukopolysacharidózou (MPS), popsat rizika a komplikace spojené s podáním celkové anestezie a komplexně charakterizovat změny v adenotonzilárních tkáních pacientů s MPS.

Materiál a metody: Do studií byli zahrnuti pacienti s geneticky potvrzenou formou MPS. V rámci celé skupiny LSD je práce zaměřena na podskupinu mukopolysacharidóz.

Výsledky: Publikovali jsme soubor 61 pacientů s různými typy MPS, ve kterém jsme podrobně popsali projevy a chirurgické výkony v ORL oblasti, věk při jejich výskytu a časovou souvislost se stanovením základní diagnózy. Alespoň jeden ORL příznak byl přítomen u 90 % pacientů. Chirurgický výkon v ORL oblasti byl proveden u 57 % pacientů. U třech čtvrtin pacientů se ORL příznaky projeví před stanovením diagnózy MPS. Věkový medián v čase objevení se prvního ORL příznaku byl u všech typů MPS nižší než věkový medián v čase stanovení základní diagnózy. Nejčastější ORL manifestací byla chronická/rekurentní rinosinusitida (77 %), obstrukce horních cest dýchacích (65 %) a porucha sluchu (53 %). Nejčastějším chirurgickým výkonem byla adenotomie (56 %).

U pacienta s MPS II jsme popsali zavedení tracheálního stentu k řešení tracheomalacie. Sepsali jsme doporučení při vedení anestezie u pacientů s MPS.

V histopatologické studii jsme za využití histologických, imunohistochemických, imunofluorescenčních a ultrastrukturálních mikroskopických technik charakterizovali změny adenotonzilárních tkání u pacientů s MPS. Identifikovali jsme nový (imuno)histochemický a ultrastrukturální fenotyp podmíněný lysosomálními střídacími změnami ve specifickém podtypu adenotonzilárních parakortikálních buněk u 8 MPS pacientů. Abnormální buňky byly dobře detekovatelné pomocí protilátky cílící na lysosomální membránový tetraspanin CD63. Tyto CD63 pozitivní střídací vakuoly postrádaly monocytární/makofágový marker CD68.

Závěr: Vzhledem k velmi častému výskytu ORL příznaků u pacientů s MPS je pro otorinolaryngologa znalost problematiky MPS důležitá nejen pro včasné rozpoznání nemoci a tím možnost zahájit specifickou terapii ale i v následném sledování a specializované léčbě těchto pacientů. Histopatologické vyšetření odebrané lymfoepiteliální tkáně může vzhledem k typickému nálezu ulehčit diagnostiku a napomoci hodnocení efektu terapie MPS.