

Monoklonální gamapatie – úvodní slovo k supplementu

prof. MUDr. Zdeněk Adam, CSc.

1 Kdo diagnostikuje monoklonální gamapatie?

Do skupiny maligních chorob, které jsou definovány přítomností monoklonálního imunoglobulinu, patří mnohočetný myelom, který je z této skupiny nejčastější chorobou. Další dvě nemoci – Waldenströmova makroglobulinemie a AL-amyloidóza jsou přibližně 10× vzácnější než mnohočetný myelom.

Jedná se tedy jen o tři jednotky, proto by včasná diagnóza neměla být problémem, ale přesto k nám přicházejí pacienti převážně s pokročilou nemocí a s intervalem od prvních příznaků a tedy od počátku bloudění po jednotlivých lékařích do stanovení diagnózy řádově v mnoha měsících, obvykle déle než půl roku. Proč je tomu tak? Vidíme dva důvody:

- První problém je v nízké incidenci a tedy absenci praxe s rozpoznáváním těchto chorob nespecializovanými lékaři. Vzhledem k tomu, že ročně je v ČR nově diagnostikováno kolem 600 případů mnohočetného myelomu a asi 10× méně případů AL-amyloidózy a Waldenströmovy makroglobulinemie, setká se praktický lékař s těmito chorobami v intervalech podstatně delších, než je jeden rok, zatímco diabetiky a hypertoniky má ve své ambulanci denně. Nemůže se proto spoléhat, že mu jeho praxe pomůže tyto nemoci rozpoznat, ale pouze jeho teoretické vědomosti o této skupině nemocí mu mohou pomoci včas tyto tři nemoci rozpoznat. A vědomosti se musí obnovovat, jinak se pomalu vytrácí, jako jiné informace, s nimiž nepracujeme.
- Druhým problémem, kterým si vysvětlujeme pozdní diagnostiku těchto chorob, je jejich vlastnost chameleona. Mnohočetný myelom i další nemoci se každému lékaři ukáží v jiné barvě neboli s jinými příznaky, jak rozvádíme v popisu těchto nemocí.

Mnohočetný myelom, Waldenströmova makroglobulinemie a AL-amyloidózy jsou choroby, které jsou diagnostikovány a léčeny hematology. Ale k nim jsou tito pacienti posíláni s podezřením na tuto diagnózu, kterou vyslovil někdo jiný. Za kým přijdou pacienti s mnohočetným myelomem poprvé si postěžovat na problémy, které jim tato choroba způsobuje? MUDr. Jan Straub, Ph.D., z Všeobecné fakultní nemocnice v Praze inicioval a organizoval a organizuje aktivity s cílem zlepšit časně rozpoznávání této nemoci. U všech pacientů léčených na jeho pracovišti vyhodnotil, za kterým lékařem přišli tito pacienti postěžovat si na příznaky nemocí a který lékař jako první nastartoval diagnostický proces. Výsledky této analýzy shrnul ve svých publikacích a přednáškách, z nichž zde uvádíme graf 1.1, za nějž děkujeme Janu Straubovi. Z grafu je vidět, že to nejsou hematologové, za nimiž přicházejí pacienti se stížnostmi na projevy těchto nemocí, ale jsou to převážně praktičtí lékaři, na jejichž znalostech záleží, zda

pojmu správné podezření a včas nastartují diagnostický proces (1–13).

Graf ukazuje lékařské odbornosti, na něž se pacient obrátil se svými zdravotními problémy, jejichž příčina byla v mnohočetném myelomu.

Z historie monoklonálních gamapatií

V roce 1961 popsal Jan Costa Waldenström přítomnost monoklonálního imunoglobulinu u osob bez jakékoliv krevní nemoci a tuto situaci, která se jevila jako neškodná benigní odchylka, pojmenoval „*benign monoclonal gammopathy*“, česky benigní monoklonální gamapatie. V roce 1975 vyšel přeložený Waldenströmův článek v českém časopise (14–17). Z oněch průkopnických dob nelze nezpomenout práci dvou českých hematologů – Jiřího Rádla a Jiřího Masopusta, kteří použili termínu „idiopatická paraproteinemie“ pro pacienty s průkazem monoklonálního imunoglobulinu a absencí krevní nemoci. Tento termín byl znám tedy již v šedesátých

Graf 1.1 Lékařská odbornost, na niž se pacient obrátil se stížnostmi na své příznaky mnohočetného myelomu

