Медико-диагностична лаборатория ЦибаЛаб ЕООД
София 1330, бул."Акад. И. Е. Гешов" 2Е (Бизнес Център Сердика), тел. 0700 112 42,
www.cibalab.com, e-mail: office@cibalab.com

ЛАБОРАТОРИЯ CibaLab

Есенциална тромбоцитемия (ЕТ)

Д-р И. Стефанова, МДЛ Цибалаб ЕООД

1. Същност

Есенциалната тромбоцитемия е хронична миелопролиферативна, филаделфия - негативна неоплазия, засягаща предимно тробоцитопоезата, изразяваща се с тромбоцитоза в периферната кръв и мегакариоцитно разрастване в костния мозък.
Честотата на заболяването е около 3 на 100 000, с лек превес на жените. Средната възраст е 60 години, често се среща във възрастта под 40 години, много рядко под 20 години.
В голяма част от случаите се открива мутация в Janus Kinase-2(JAK-2 гена, JAK2-V617F), мутация в тромбопоетиновия рецептор(Mpl) или в калретикулиновия ген(CALR).

2. Информационна стойност и клинично значение

Увеличеният тромбоцитен брой често се открива случайно, без пациентите да имат оплаквания. Клиничните симптоми, когато ги има, са неспецифични- загуба на тегло, умора, висока температура, ранно насищане при хранене, абдоминален дискомфорт, нарушение в концентрацията, или са резултатат от микроваскуларни оклузии- парестезии, главоболие, световъртеж. Първоначални симптоми могат да бъдат спленомегалия и/или хепатомегалия.
Средната продължителност на живота е 10 до 15 години, но нерядко протичането се усложнява от хеморагии или тромбози. Възможна е прогресия на ЕТ до миелофиброза, полицитемия вера, миело-диспластичен синдром или остра левкемия.

- В периферната кръв се установява хронично увеличен тромбоцитен брой >450*10^9/L (възможни са стойности от порядъка на 5000*10^9/L). MPV най-често е нормален, PDW е увеличен. Хемоглобинът обикновено е нормален. Възможно е умерено увеличение на левкоцитите. На натривка от периферна кръв се наблюдава вариация на тромбоцитите по форма и размер, гигантски тромбоцити, тромбоцитни агрегати, мегакариоцитни фрагменти;
- В периферна кръв мутацията JAK2-V617F се открива при 50% от случаите и това потвърждава наличието на есенциална тромбоцитемия. Липсата на JAK-2 мутация не изключва ЕТ;
- В костния мозък се наблюдава костномозъчна мегакариоцитна хиперплазия с големи зрели мегакариоцити с хиперлобулирани ядра. Липсва значимо разрастване на еритро- и левкопоезата, рядко леко са увеличени ретикулиновите фибри. С прогресия на заболяването костният мозък може стане фибротичен;
- Не се откриват цитогенетични аномалии. Често се открива точкова мутация в JAK-2 гена, мутации в тромбопоетиновия рецептор или калретикулиновия ген;
- Увеличена е пикочната киселина и/или калият(псевдохиперкалиемия) при 25% от пациентите. С-реактивният протеин е най-често нормален.

При наличие на тромбоцитен брой над 450*10^9/L и съмнение за есенциална тромбоцитемия, е необходимо да се изключи наличието на реактивна тромбоцитоза (РТ).

РТ може да бъде наблюдавана в хода на:

- Инфекции;
- Злокачествени заболявания;
- Хронични възпалителни заболявания вкл. колагенози;
- Кръвозагуба; Железен дефицит;
- Хемолитични анемии;
- Следоперативно;
- След спленектомия;
- В отговор на химиотерапия;
- При тежко болни пациенти.

При РТ тромбоцитния брой е под 1000*10^9/L , но са възможни стойности от 1500*10^9/L. Морфологията на тромбоцитите е най-често нормална, но се изисква допълнително разграничаване от ЕТ. Ако се направи костномозъчна биопсия, се наблюдава увеличен брой мегакариоцити с нормална морфология. Като цяло при реактивната тромбоцитоза не се очакват тромбози или хеморагии. Подобрението или отстраняването на основната причина най-често води до нормализиране на тромбоцитния брой.

Необходимо е тромбоцитозата при ЕТ да се разграничи също от тази при миелофиброза, хронична миелопролиферативна анемия, полицитемия вера, миелодиспластичен синдром или друга миелоидна неоплазия.

Необходимо е внимателно проследяване и уточняване на пациентите с хронично увеличен тромобоцитен брой > $450*10^9$/L, предвид възможните усложнения.

3. Материал за изследване

Кръв с антикоагулант К2EDTA и серум.

Библиография

1. Barbui T, Thiele J, Gisslinger H, et al.The 2016 WHO classification and diagnostic criteria for myeloproliferative neoplasmas: document summary and in-depth discussion blood cancer.J,2018;8(2):15
2 Eliza Rumi, Mario Cazzola. How I treat thrombocythemia. Blood(2016), 128(20):2403-2414

09.08.2022г. С пожелания за ползотворна съвместна дейност: (Д-р Д. Петкова – медицински управител)