

Диагностика истинной полицитемии

Image



Диагностика истинной полицитемии

Резюме

Image



Для пациента с истинной полицитемией (ИП) врачом первого контакта нередко становится терапевт или кардиолог.

Image



Консультация гематолога необходима пациентам с повышением уровня гемоглобина и/или гематокрита, гепатоспленомегалией, вялостью, кожным зудом, расстройствами внимания, ночной потливостью и/или нарушениями зрения.

Введение

ИП характеризуется эритроцитозом, тромбоцитозом и спленомегалией, которые развиваются вследствие мутации, главным образом в гене JAK2 [1].

ИП считают наиболее распространенным миелопролиферативным новообразованием (МПН), заболеваемость которым в зависимости от популяции варьирует от 0,4 до 2,8 случая на 100 000 населения [1].

ИП ассоциирована с повышением риска тромбозов и больших сердечно-сосудистых событий [1], таким образом, кардиологи и терапевты в рутинной практике могут столкнуться с больным ИП как с установленным диагнозом, так и с недиагностированным заболеванием. В данном материале рассмотрены подходы к диагностике и дифференциальному диагнозу ИП.

Диагностика истинной полицитемии

Основным отличительным признаком ИП от других классических МПН является эритроцитоз. Диагностические критерии ИП представлены на рис. 1.

Оценка уровня эритропоэтина необходима для исключения вторичного эритроцитоза [1].

Image

Большие критерии

1

Уровень гемоглобина

> 165 г/л у мужчин

> 160 г/л у женщин

или

Уровень гематокрита

> 49% у мужчин

> 48% у женщин

2

При биопсии костного мозга — трехростковая гиперплазия (панмиелоз): увеличение пролиферации элементов эритроидного, гранулоцитарного, мегакариоцитарного ростков миелопоэза

3

Мутация в гене JAK2 V617F или в экзоне 12 гена JAK2

Малые критерии

Концентрация ЭПО сыворотки ниже референсных значений

Примечание.

Постановка диагноза истинной полицитемии возможна при выявлении всех трех больших критериев или 2 больших и малого критерия.

Рисунок 1. Критерии диагноза истинной полицитемии [1]

Полный объем диагностических исследований при постановке диагноза ИП включает, помимо сбора анамнеза и физикального обследования:

- развернутый клинический анализ крови;
- трепанобиопсию костного мозга с последующим гистологическим исследованием и оценкой фиброза;
- оценку уровня эритропоэтина в сыворотке крови;
- определение мутаций в гене JAK2;
- ультразвуковое исследование печени, селезенки и почек [1].

На начальном этапе в условиях приема у терапевта или кардиолога, как правило, к доступным методам обследования относятся клинический осмотр с опросом пациента и клинический анализ крови.

При опросе пациента с ИП, как правило, обращают на себя внимание жалобы на слабость, утомляемость, ночную потливость, кожный зуд, снижение массы тела, нарушение внимания и зрения [1].

Во время физикального осмотра возможно выявление гепатоспленомегалии [1].

В общем анализе крови, помимо повышенного уровня гемоглобина и гематокрита, могут выявляться и другие признаки панцитоза — тромбоцитоз $> 400 \times 10^9/\text{л}$ и лейкоцитоз $> 10 \times 10^9/\text{л}$. При этом на фоне повышения уровня гемоглобина и гематокрита у пациента не изменяется морфология эритроцитов — средний объем, содержание гемоглобина в эритроците остаются в пределах нормы [1].

При выявлении характерных изменений в клиническом анализе крови и по результатам расспроса, физикального обследования — врачу стоит направить пациента на консультацию к гематологу.

Image

Доступно на начальном этапе	Выполняется на этапе диагностики гематологом	
Сбор анамнеза	Сбор анамнеза	Определение мутаций • JAK V617F • Экзон 12 гена JAK2
Физикальный осмотр	Гистологическое исследование с оценкой фиброза	
Клинический анализ крови	Эритропоэтин в сыворотке крови	УЗИ с оценкой почек, печени, селезенки

Примечание.

УЗИ — ультразвуковое исследование.

Рисунок 2. План обследования при истинной полицитемии [1]

Заключение

Для пациента с ИП существенное значение имеют ранняя диагностика и быстрое начало терапии. Настороженность специалистов смежных специальностей позволяет выстраивать эффективное междисциплинарное взаимодействие, направленное на повышение качества диагностики и лечения пациентов.

Список литературы

1. Меликян А.Л., Ковригина А.М., Суборцева И.Н. и др. Национальные клинические рекомендации по диагностике и лечению Ph-негативных миелопролиферативных заболеваний (истинной полицитемии, эссенциальной тромбоцитемии, первичного миелофиброза) (редакция 2020 г.). Клиническая онкогематология Фундаментальные исследования и клиническая практика. 2021;14(2):262-298.
2. Dermatologic Manifestations of Hematologic Disease: Coagulation Disorders, Cutaneous Manifestations of Anemia, Plasma-Cell Disorders and Dysproteinemias. Published online November 8, 2021. Accessed February 21, 2022.
<https://emedicine.medscape.com/article/1096183-overview#a5>
3. Polycythemia Vera Facts. Accessed February 20, 2022.
https://www.lls.org/sites/default/files/file_assets/FS13_PolycythemiaVer...
4. Scherber R., Dueck A.C., Johansson P. et al. The Myeloproliferative Neoplasm Symptom Assessment Form (MPN-SAF): international prospective validation and reliability trial in 402 patients. Blood. 2011;118(2):401-408.

doi:10.1182/blood-2011-01-328955

732635/JAK/webpage/10.23/0

Source URL:

<https://www.pro.novartis.com/ru-ru/therapeutical-areas/hematology/myeloproliferative-diseases/istinnaya-polycythemia/cardiologists-and-therapists/diagnosis-of-true-polycythemia>