

Мороз Е.Б., Ермак Е.А.

ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ, ПРОЯВЛЕНИЯ И ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВАКЕЗА-ОСЛЕРА

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Кучук Э.Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Истинная полицитемия (эритремия, болезнь Вакеза- Ослера) – это хроническое клональное миелопролиферативное заболевание, возникающее в результате накопления мутаций мультипотентной кроветворной клетки-предшественницы, приводит к накоплению морфологически нормальных эритроцитов, лейкоцитов, тромбоцитов и их предшественников в отсутствие определяемого стимула и зависимости от механизмов, регулирующих эритропоэз в норме.

Частота заболеваемости - 0,5-1,0 на 100 тыс. населения в год. Соотношение мужчин и женщин составляет 1,2-1. Средний возраст пациентов - 60-70 лет, при этом может развиваться и у молодых людей и детей.

Этиология заболевания не выяснена. Установлена генетическая предрасположенность, что подтверждается случаями семейной истинной полицитемии. В группу факторов рисков развития заболевания относят токсические, ионизирующие, вирусные воздействия. Факторами развития эритремии могут стать химические вещества, которые содержатся в лакокрасочной продукции, токсические средства бытовой химии, а также стрессы, кишечные инфекции, радиация, туберкулез и хирургические операции. У всех пациентов замечена мутация в гене янус-киназы-2 (JAKV617F), где в позиции 617 валин заменён фенилаланином, приводящей к трансформации гемопоэтических стволовых клеток, пролиферации клеток эритробластического, гранулоцитарного, мегакариоцитарного рядов.

Наиболее выраженным клиническим проявлением истинной полицитемии и причиной наиболее серьёзных осложнений является эритроцитоз. Большинство исследований патогенеза истинной полицитемии были сосредоточены на эритропоэзе. Доминирование эритроидного клона истинной полицитемии над поликлональными эритроидными предшественниками может быть частично связано с его способностью более эффективно завершения дифференцировки в среде с низким содержанием эритропоэтина. Учитывая способность эритроидных клеток-предшественников истинной полицитемии к выживанию *in vitro* в отсутствие эритропоэтина, а также их повышенную чувствительность к эритропоэтину в частности и кроветворным факторам роста в целом, существует значительный интерес к функции рецептора фактора роста при этом заболевании. Разнообразные и часто противоречивые наблюдения относительно поведения эритроидных клеток-предшественниц истинной полицитемии подтверждают, что при истинной полицитемией эритроидные предшественницы сверхэкспрессировали антиапоптотический белок Bcl-x1 и были устойчивы к апоптозу в отсутствие эритропоэтина. Хроматограмма пациентов с истинной полицитемией характеризуется более выраженной гетерогенностью и повышенной концентрацией изменённых олигосахаридов, чем в норме.

Стадии развития заболевания включают начальную стадию (преполицитемическая, продромальная) - увеличения эритроцитарной массы, стадию стабильного протекания заболевания - ассоциации с массивной пролиферацией эритроцитов, стадию постполицитемического миелофиброза - фазу декомпенсации гемопоэза, цитопении, анемии, гиперспленизма, возникновение очагов экстрамедуллярного гемопоэза. У 15% пациентов в конечном итоге развивается миелофиброз и недостаточность костного мозга. Острый лейкоз возникает спонтанно в 1,0–2,5% случаев.

Диагноз устанавливается на основании клинического анализа крови. Оправданно рентабельными являются исследования эритроцитарной массы и определение объема плазмы.