

М.Н. Шахбазов

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЭССЕНЦИАЛЬНОЙ ТРОМБОЦИТЕМИИ С МУТАЦИЕЙ ГЕНА JAK-2 V617F У ВОЕННОСЛУЖАЩЕГО СРОЧНОЙ СЛУЖБЫ

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. А.М. Урываев

Кафедра военно-полевой терапии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

M.N. Shalhbazov

A CLINICAL CASE OF ESSENTIAL THROMBOCYTEMIA WITH JAK-2 V617F GENE MUTATION IN A SERIOUS SERVICEMAN

Tutor: A.M. Uryvaev

Department of a Military Field Therapy

Belarusian State Medical University, Minsk

Резюме. Изучен клинический случай эссенциальной тромбоцитемии(ЭТ) у военнослужащего срочной службы. Интерес представляет тот факт, что у пациента отсутствовали какие-либо классические клинические проявления, такие как акроцианоз, эритромелалгия и болезнь Рейно.

Ключевые слова: эссенциальная тромбоцитемия, количество тромбоцитов, кавернозная трансформация воротной вены.

Resume. A clinical case of essential thrombocythemia (ET) in a conscript was studied. Of interest is the fact that the patient didn't have any of the classic clinical manifestations such as acrocyanosis, erythromelalgia and Raynaud's disease.

Keywords: essential thrombocythemia, platelet counts, cavernous transformation of the portal vein.

Актуальность. Заболеваемость ЭТ составляет в среднем 1,5–2,53 на 100 000 населения. Этиология и патогенез до конца окончательно не изучен, однако с уверенностью говорят о наличии мутации гена JAK-2 у пациентов с данной патологией. Начало заболевания чаще всего бессимптомное, что затрудняет диагностику на ранних этапах [1].

Цель: изучить клинический случай эссенциальной тромбоцитемии у военнослужащего срочной службы.

Задачи: изучить клиническую картину, диагностические критерии и принципы лечения эссенциальной тромбоцитемии

Материал и методы. Материалом для исследования послужила история болезни пациента, находившегося на стационарном лечении в 432 Главном военном клиническом медицинском центре.

Результаты и их обсуждение. Пациент был доставлен в государственное учреждение «432 ордена Красной Звезды главный военный клинический медицинский центр Вооруженных Сил Республики Беларусь» по направлению государственного учреждения «592 военный клинический медицинский центр Вооруженных Сил Республики Беларусь» с диагнозом: кавернозная трансформация воротной вены, спленомегалия. Из анамнеза установлено, что на протяжении месяца, во время прохождения срочной военной службы, пациент испытывал болевой синдром в правой подреберной области во время физических нагрузок и в покое.

При поступлении в 432 ГВКМЦ состояние пациента удовлетворительное, предъявляет жалобы на периодические боли в околопупочной и правой подреберной областях, температура тела 37°C, тоны сердца ясные, ритмичные. Лабораторный анализ мочи в пределах нормы. В общем анализе крови выявлен умеренный тромбоцитоз. УЗИ органов брюшной полости показало: гепатоспленомегалию, расширение воротной вены до 17мм, в просвете – неоднородное содержимое (наиболее вероятен тромбоз), кровоток в вене не прослеживается, развиты коллатерали. Проведена эзофагогастродуоденоскопия по рекомендации гастроэнтеролога. Выявлено варикозное расширение вен пищевода 1 степени и варикозное расширение вен желудка 3 степени. Вероятнее всего синдром портальной гипертензии. На основании умеренного тромбоцитоза, первичного тромбоза, и данных инструментальных исследований был предположен диагноз “Эссенциальная тромбоцитемия”. Для уточнения диагноза пациенту была проведена молекулярно-биологическая диагностика на определение мутаций гена JAK-2 V617F [2].

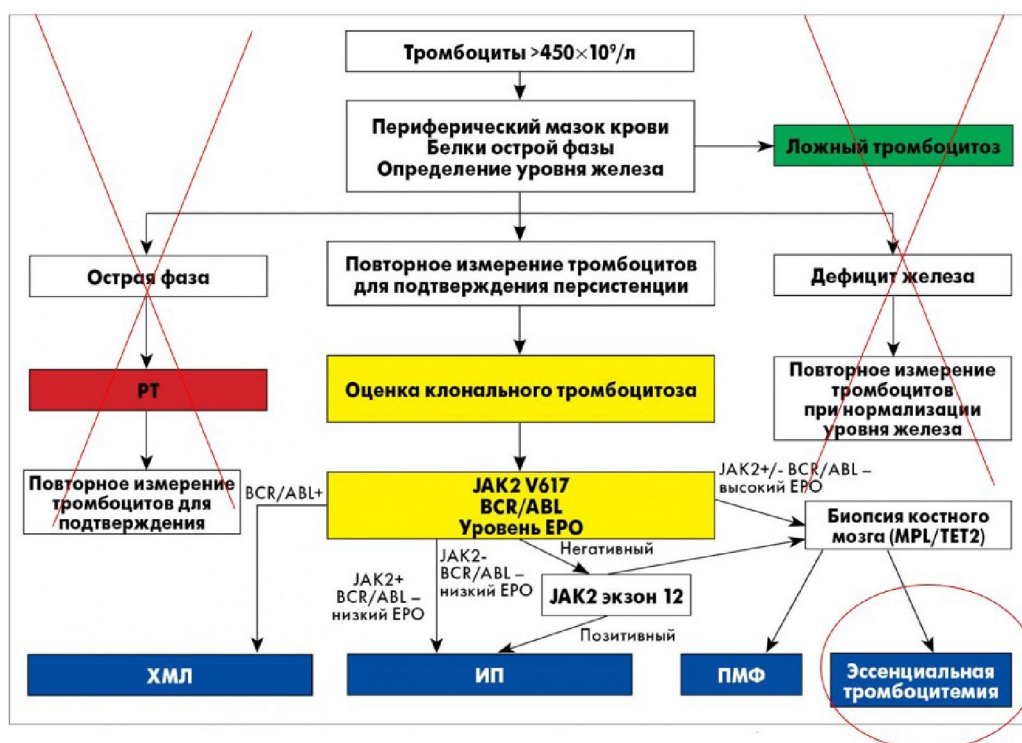


Рис. 1 – Алгоритм дифференциальной диагностики миелопролиферативных заболеваний

На основании общего анализа крови, данных инструментальных исследований и обнаруженной мутацией гена JAK-2 выставлен заключительный клинический диагноз: Хроническое миелопролиферативное заболевание: эссенциальная тромбоцитемия, мутация гена JAK-2 V617V. Тромбоз воротной вены, синдром подпечёночной портальной гипертензии: варикозное расширение вен пищевода 1 степени.

При данной патологии пациент признается не годным к военной службе с исключением с воинского учета, однако на момент призыва заболевание не всегда манифестирует, что невозможно установить без семейного анамнеза. Военная служба

может провоцировать манифестацию такого рода заболеваний, что представляет интерес для практикующих врачей.

Лечение пациентов с данной патологией направлено на сдерживание прогрессирования заболевания и купирования его симптомов для улучшения качества жизни пациентов [3]. Оно должно быть комплексным с применением препаратов разных групп, таких как антиагреганты, антикоагулянты, цитостатики, и зависеть от степени риска [4].

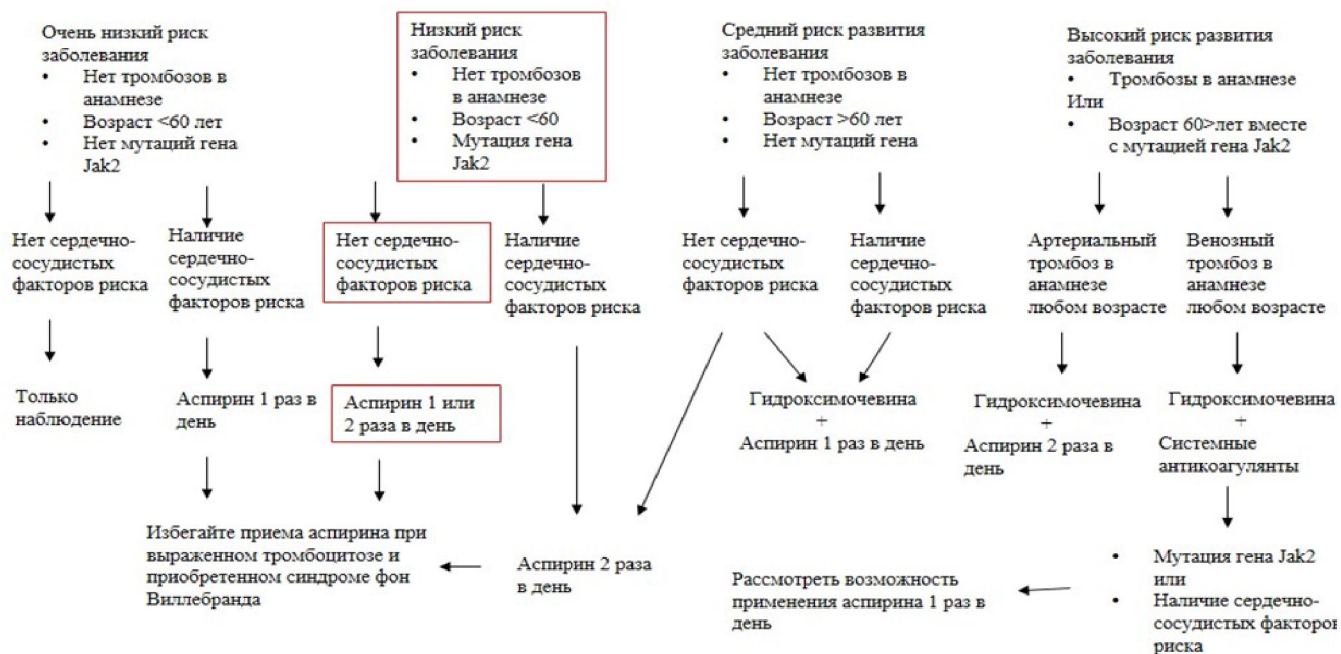


Рис. 2 – Текущий алгоритм лечения эссенциальной тромбоцитемии

Выводы:

1. Эссенциальная тромбоцитемия – уникальное заболевание кроветворной системы человека, сопровождающееся чрезмерной пролиферацией мегакариоцитарного ростка, в основе которого лежит приобретенная мутация гена JAK2.
2. Эссенциальная тромбоцитемия диагностируется методом исключения, в частности, должны быть исключены другие миелопролиферативные неоплазии и реактивный (вторичный) тромбоцитоз.
3. Все военнослужащие с данной патологией признаются не годными к военной службе с исключением с воинского учета
4. Контроль количества тромбоцитов для некоторых пациентов с тяжелым тромбоцитозом может потребоваться более агрессивное лечение; такие меры включают использование гидроксимочевины.

Литература

1. Palandri, F. Long-term follow-up of essential thrombocythemia in young adults: treatment strategies, major thrombotic complications and pregnancy outcomes. A study of 76 patients / F. Palandri, N. Polverelli, E. Ottaviani, F. Castagnetti // Haematologica. – 2010. – Vol. 95, № 6. – P. 1038–1040.

2. Campbell, P.J. Definition of subtypes of essential thrombocythaemia and relation to polycythaemia vera based on JAK2 V617F mutation status: a prospective study / P.J. Campbell, L.M. Scott, G. Buck et al. // *Lancet*. – 2005. – Vol. 366, № 9501. – P. 1945–1953.

3. Campbell, P.J. Correlation of blood counts with vascular complications in essential thrombocythemia: analysis of the prospective PT1 cohort / P.J. Campbell, C. MacLean, P.A. Beer et al. // *Blood*. – 2012. – Vol. 120, № 7. – С. 1409–1411.

4. Абдулкадыров, К.М. Современные подходы к диагностике и лечению эссенциальной тромбоцитемии: обзор литературы и собственные данные / К.М. Абдулкадыров, В.А. Шуваев, И.С. Мартынкевич // *Клиническая онкогематология. Фундаментальные исследования и клиническая практика*. – 2015. – Т. 8, № 3. – С. 35-47.