

Διερεύνηση πολυερυθραιμίας

Σωσάνα Δελήμπαση
Αιματολογική κλινική-ΜΜΜΟ
ΓΝ<<Ο Ευαγγελισμός>>

Πόσα είδη πολυερυθραιμίας υπάρχουν;

1. Αληθής πολυερυθραιμία= Polycythemia vera

Ανήκει στα Μυελουπερπλαστικά νεοπλάσματα και συνοδεύεται συνήθως από αύξηση και των τριών σειρών (ανήκει στα σπάνια νοσήματα)

2. Δευτεροπαθής πολυερυθραιμία

- Είναι συνήθως αποτέλεσμα χρόνιας υποξίας που προκαλεί αύξηση της παραγωγής ερυθροποιητίνης από τα νεφρά και αύξηση του αιματοκρίτη
- Σπανιότερα, είναι αποτέλεσμα έκτοπης παραγωγής ευθροποιητίνης από καρκίνους
- Θεραπεία υποκατάστασης με τεστοστερόνη
- Κάπνισμα, καρβοξυ-αιμοσφαιρίνη
- Κληρονομική πολυερυθραιμία
Παρουσία αιμοσφαιρίνης με αυξημένη δεσμευτική ικανότητα οξυγόνου

3. Σχετική πολυερυθραιμία

Η πιο συχνή κατάσταση με φυσιολογική μάζα ερυθρών και ελαττωμένο όγκο πλάσματος (αφυδάτωση, χρήση διουρητικών)

Διάγνωση της polycythemia vera

Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες της WHO 2016, η διάγνωση της PV απαιτεί 3 μείζονα κριτήρια ή τα 2 πρώτα μείζονα και το έλασσον κριτήριο

Μείζονα κριτήρια :

- **Hemoglobin > 16.5 g/dL** στους άνδρες και **> 16 g/dL** στις γυναίκες, ή **hematocrit > 49%** στους άνδρες και **> 48%** στις γυναίκες, ή **μάζα ερυθρών > 25%** άνω της προβλεπόμενης φυσιολογικής
- Οστεομελική βιοψία που αναδεικνύει αυξημένη κυτταροβρίθεια για την ηλικία του ασθενούς και υπερπλασία και των 3 σειρών (panmyelosis) με παρουσία πλειόμορφων μεγακαρυοκυττάρων
- Παρουσία της μετάλλαξης του γονιδίου **JAK2V617F** ή **JAK2 exon 12** μετάλλαξης

Έλασσον κριτήριο

- Τιμή επιπέδων ερυθροποιητίνης κάτω από το κατώτερο φυσιολογικό που δίνει το εργαστήριο

Διαχείριση της polycythemia vera

- Η μόνη ερυθροκυττάρωση για την οποία υπάρχει φαρμακευτική αγωγή για τον αιματοκρίτη:
- Αφαιμάξεις – Στόχος αιματοκρίτη < 45%
- Aspirin – 80 mg ημερησίως
- Κυτταρομείωση – Σε high risk (ασθενείς >60 ετών, μη ανταπόκριση στις αφαιμάξεις, Β συμπτώματα, ή αυξημένου κινδύνου για θρόμβωση)
- Θεραπεία
- Η Hydroxyurea είναι η πιο συχνή θεραπευτική επιλογή. Αν η hydroxyurea δεν είναι αποτελεσματική ή έχει παρενέργειες, εναλλακτικές επιλογές είναι:
- **Interferon alfa (Ropeg IFNa)** αποτελεί θεραπεία 1^{ης} γραμμής σε νέους ασθενείς <40 ετών
- Busulfan – σε ασθενείς > 65 years ??
- Ruxolitinib (Jakafi)
- Fedratinib (Inrebic)

Διαφορική διάγνωση δευτεροπαθούς πολυερυθραιμίας

Τα πιο συνήθη αίτια είναι:

Παθήσεις πνευμόνων

- Chronic Obstructive Pulmonary Disease (COPD)
- Obstructive Sleep Apnea (OSA)
- Pulmonary Arteriovenous Malformation (PAVM)

Συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες

- Atrial Septal Defect
- Ventricular Septal Defect Surgery in the Pediatric Patient
- Cor Pulmonale

Νεφρικές παθήσεις

- Renal Arteriovenous Malformation
- Renal Artery Stenosis
- Μεταμόσχευση νεφρού
- Κύστεις

Καρκίνοι

- Υπερνέφρωμα
- Καρκίνωμα επινεφριδίων
- Incidentaloma επινεφριδίων
- Καρκίνος ήπατος

Εργαστηριακός έλεγχος

- Πρώτα από όλα : κλινική εξέταση και ιστορικό
- Σπληνομεγαλία → PV
- Ακροκυάνωση → Πνευμονοπάθειες, συγγενείς καρδιοπάθειες
- Οικογενειακό ιστορικό → Συγγενείς αιμοσφαιρινοπάθειες
- Μετά SAT O₂
Τιμές <92% παραπέμπουν σε δευτεροπαθή πολυερυθραιμία
- Μάζα ερυθρών; (όχι αξιόπιστη εξέταση)

Οι 2 απαραίτητες εξετάσεις:

Επίπεδα ΕΡΟ

Μοριακός έλεγχος JAKV617F

Άλλες εξετάσεις

- **Μέτρηση καρβοξυαιμοσφαιρίνης: >8 gr/dl**
Βαρείς καπνιστές, εργαζόμενοι σε τούνελ
- **Συγγενείς αιμοσφαιρινοπάθειες με αυξημένη δεσμευτική ικανότητα οξυγόνου**
Καμπύλες δέσμευσης οξυγόνου
- **Απεικονιστικός έλεγχος**
Απαραίτητος για τον αποκλεισμό κακοήθων όγκων
CT κοιλίας, πνευμογραφία, CT εγκεφάλου (αιμαγγειοβλάστωμα παρεγκεφαλίδας)
ECHO καρδιάς

Πως αντιμετωπίζουμε τη δευτεροπαθή πολυερυθραιμία;

- Γενικά η θεραπεία είναι η αντιμετώπιση του υποκείμενου νοσήματος
- Σε συνθήκες υποξίας η αύξηση του αιματοκρίτη έχει προφυλακτικό ρόλο στην οξυγόνωση των ιστών
- Όταν όμως ο Ht > 60-65% συνήθως υπάρχουν συμπτώματα όπως ζάλη, κεφαλαλγία, απουσία συγκέντρωσης κλπ
- Θεραπεία = αφαιμάξεις για αποφυγή θρόμβωσης και καρδια-αγγειακών επεισοδίων

Ευχαριστώ πολύ