



Αληθής πολυκυτταραιμία: μία σπάνια αιματολογική νόσος

Η αληθής πολυκυτταραιμία (PV) είναι μία σπάνια αιματολογική νόσος που ανήκει στα μυελοϋπερπλαστικά νοσήματα. Χαρακτηρίζεται από αυξημένη παραγωγή ερυθρών αιμοσφαιρίων από τον μυελό των οστών αλλά συχνά και αύξηση των λευκών αιμοσφαιρίων και των αιμοπεταλίων. Η νόσος είναι συχνότερη σε άτομα άνω των 60 ετών. Στο 95% των περιπτώσεων αναγνωρίζονται μεταλλάξεις του γονιδίου JAK2, που οδηγούν στη δομή της πρωτεΐνης JAK2, η οποία παίζει κρίσιμο ρόλο στη ρύθμιση της παραγωγής των κυττάρων του αίματος. Άλλες εξετάσεις που χρειάζονται είναι η εξέταση για τη μετάλλαξη στο γονίδιο JAK2, βιοψία μυελού των οστών, καρυότυπος μυελού και αξονική τομογραφία ή υπερηχοτομογράφημα κοιλίας. Οι ασθενείς με PV έχουν χαμηλή τιμή ερυθροποιητίνης αίματος. Συχνά η διάγνωση γίνεται τυχαία επειδή στη γενική εξέταση αίματος ανευρίσκεται αυξημένος αιματοκρίτης. Εάν υπάρχουν συμπτώματα, αυτά είναι συχνά μη-ειδικά, όπως πονοκέφαλοι, κατα-



βολή, ζάλη, εφίδρωση, κνησμός, θολή όραση, και βουητό στα αφτιά. Μερικοί ασθενείς μπορεί να αναπτύξουν διόγκωση του σπλινός (σπληνομεγαλία). Άλλα συμπτώματα είναι οι εκχυμώσεις (μελανιές), ρινορραγίες και η αιμορραγία

από τα ούλα. Μια σημαντική επιπλοκή είναι η θρόμβωση, η οποία μπορεί να αφορά αρτηρίες και να προκαλεί έμφραγμα μυοκαρδίου ή εγκεφαλικό επεισόδιο ή φλέβες και να προκαλεί θρόμβωση φλεβών ή πνευμονική εμβολή.

Η αντιμετώπιση της PV στοχεύει στην πρόληψη των επιπλοκών μέσω της μείωσης του αιματοκρίτη. Σε ασθενείς χαμηλού κινδύνου, χορηγείται ασπρίνη σε χαμηλή δόση και η θεραπευτική αφαίμαξη (αφαίρεση ποσότητας αίματος). Σε ασθενείς με PV υψηλού κινδύνου χορηγείται θεραπεία, η οποία καταστέλλει τον μυελό των οστών. Η πρώτη γραμμή θεραπείας περιλαμβάνει τον χημικοθεραπευτικό παράγοντα υδροξυουρία (που χορηγείται από το στόμα). Η άλλη επιλογή είναι η ιντερφερόνη, η οποία χορηγείται υποδορίως. Σήμερα, η ιντερφερόνη χορηγείται με τη μορφή της ροπεγιντερφερόνης άλφα - 2β, η οποία είναι πολύ καλά ανεκτή, δρα μέσω της ενεργοποίησης του ανοσοποιητικού και προτιμάται σε νεαρότερους ασθενείς. Η ρουξολιτινίμπη (roxulitinib) που αναστέλλει τις κινάσες JAK1/2 χορηγείται σε ασθενείς που έχουν αντοχή ή δυσανεξία στην υδροξυουρία.

Η πορεία και η εξέλιξη της νόσου είναι συνήθως αργή. Το προσδόκιμο επιβίωσης μετά τη διάγνωση είναι κατά μέσο όρο τα 20 έτη. Σε ένα ποσοστό των ασθενών, η PV μπορεί να εξελιχθεί σε μυελοϊνωση ή σε οξεία μυελογενή λευχαιμία.

Ο Θάνος Δημόπουλος είναι καθηγητής Θεραπευτικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, τώως πρύτανης του ΕΚΠΑ