



Τι είναι η ιδιοπαθής θρομβοκυττάρωση

Η ιδιοπαθής θρομβοκυττάρωση είναι μια σπάνια χρόνια πάθηση του αίματος, κατά την οποία ο μυελός των οστών παράγει περισσότερα αιμοπετάλια από όσα χρειάζεται ο οργανισμός. Τα αιμοπετάλια είναι μικρά κύτταρα που βοηθούν το αίμα να πήζει όταν τραυματιζόμαστε. Όταν όμως υπάρχουν σε υπερβολικά μεγάλο αριθμό, μπορεί να αυξηθεί ο κίνδυνος δημιουργίας θρόμβων ή, σε ορισμένες περιπτώσεις, ακόμη και αιμορραγίας.

Η ιδιοπαθής θρομβοκυττάρωση ανήκει στην κατηγορία των μυελοϋπερπλαστικών συνδρόμων. Στους περισσότερους ασθενείς εντοπίζονται μεταλλάξεις σε συγκεκριμένα γονίδια, όπως τα JAK2, CALR ή MPL, οι οποίες οδηγούν στην υπερπαραγωγή αιμοπεταλίων. Μπορεί



να πραγματοποιηθεί βιοψία μυελού των οστών αλλά δεν είναι απαραίτητη για τη διάγνωση. Ο μυελός των οστών έχει πολλά μεγακαρυκύτταρα, τα οποία μπορεί να είναι μεγαλύτερα.

Πολλοί άνθρωποι δεν εμφανίζουν κανένα σύμπτωμα και η διάγνωση γίνεται τυχαία σε μια εξέταση αίματος. Όταν

υπάρχουν συμπτώματα, μπορεί να περιλαμβάνουν πονοκεφάλους, ζάλη, διαταραχές στην όραση, αίσθημα καύσου ή μυρμηγκιάσματος στα χέρια και τα πόδια, εύκολους μώλωπες ή αιμορραγία από τη μύτη και τα ούλα. Σε πιο σοβαρές περιπτώσεις μπορεί να δημιουργηθούν θρόμβοι στα αιμοφόρα αγγεία, αυξάνοντας τον κίνδυνο εγκεφαλικού επεισοδίου ή εμφράγματος. Σπανίως η νόσος μπορεί να εξελιχθεί σε μυελοϊνωση ή σε οξεία μυελογενή λευχαιμία.

Η διάγνωση βασίζεται στις εξετάσεις αίματος, στον έλεγχο για τις χαρακτηριστικές γονιδιακές μεταλλάξεις και, όταν χρειάζεται, σε βιοψία μυελού των οστών. Ο αιματολόγος αξιολογεί επίσης την ηλικία του ασθενούς, το ιστορικό θρομβώσεων και άλλους παράγοντες κινδύνου, ώστε να αποφασίσει την κατάλληλη θεραπεία.

Η αντιμετώπιση εξατομικεύεται. Σε ασθενείς χαμηλού κινδύνου μπορεί να αρκεί η τακτική παρακολούθηση και, σε ορισμένες περιπτώσεις, η χορήγηση χαμηλής δόσης ασπιρίνης. Παράγοντες υψηλού κινδύνου είναι η ηλικία άνω των 60 ετών, ιστορικό θρομβωτικών επεισοδίων, υπέρταση, σακχαρώδης διαβήτης, κάπνισμα, αυξημένος αριθμός λευκών αιμοσφαιρίων, μετάλλαξη JAK2 και πολύ υψηλός αριθμός αιμοπεταλίων. Σε αυτές τις περιπτώσεις, χορηγούνται φάρμακα που μειώνουν τον αριθμό των αιμοπεταλίων. Τα πιο συνηθισμένα είναι η υδροξυουρία και η ιντερφερόνη άλφα, ιδιαίτερα σε νεότερους ασθενείς ή κατά την εγκυμοσύνη. Σήμερα, χρησιμοποιείται η πεγκυλιωμένη ιντερφερόνη ή η ροπεγιντερφερόνη άλφα-2β.

Με τη σωστή παρακολούθηση και θεραπεία, οι περισσότεροι ασθενείς έχουν καλή ποιότητα ζωής και φυσιολογικό σχεδόν προσδόκιμο επιβίωσης.

Ο Θάνος Δηλιγιάννης είναι καθηγητής Θεραπευτικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, τ. πρόεδρος του ΕΚΠΑ