



Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний

ИСТИННАЯ ПОЛИЦИТЕМИЯ

rare-diseases.ru

Брошюра, которую вы держите в руках, предназначена для пациентов с диагнозом «Истинная полицитемия (ИП)». Это заболевание ранее также называлось – «истинная эритремия», «красная эритремия», «болезнь Вакеза».

Основная задача данной брошюры – ознакомить пациентов с ИП и их близких с этим заболеванием, так как большинство сомнений и тревог возникают от незнания и недопонимания сути болезни. Знание о том, как устроена система кроветворения, поможет Вам ознакомиться с основными механизмами развития болезни. Обладая большим количеством информации о вашем недуге, Вы сможете осознанно следовать всем рекомендациям вашего лечащего доктора; этот факт является залогом хороших результатов лечения и своевременного предотвращения осложнений. В брошюре также освещена медицинская терминология, необходимая для понимания болезни. Всё это поможет формированию взаимопонимания между Вами и Вашим лечащим врачом.

Кроме того, брошюра ознакомит Вас с особенностями обследования, необходимого при постановке диагноза, а также возможностями лечения ИП на основе современных российских и международных рекомендаций, написанных для врачей.

Если у Вас возникнут вопросы в процессе ознакомления с данной брошюрой, вы всегда можете задать их Вашему лечащему врачу.

Что такое Истинная полицитемия?

Истинная полицитемия относится к большой группе гематологических заболеваний, именуемых – Хронические миелопролиферативные новообразования (ХМПН). ИП сопровождается продукцией избыточного количества эритроцитов. Основная причина ИП до сих пор не выявлена. Однако достоверно известно, что у 97-98% больных ИП выявляется изменение (мутация) в гене JAK2 (сокращенное от Янускиназа-2). Данная мутация известна как JAK2V617F. У оставшихся 2-3% боль-

ных ИП выявляется мутация в том же гене, но другом участке (12-й экзон гена JAK2). Человек не рождается с вышеуказанными мутациями, они возникают в процессе жизни. Вы должны понимать, что ИП это не наследственное заболевание. При этом в литературе описаны семейные случаи ХМПН.

Кроме вышеописанных мутаций, в механизме развития ИП принимает участие целый ряд нарушений на генетическом уровне. В медицинской литературе вы можете прочитать о JAK-STAT – сигнальном пути, активация которого приводит к неконтролируемому росту клеток.

ИП довольно редкое заболевание. Заболеваемость ИП в мире составляет 1-1,9 на 100 000 населения.

Механизм развития Истинной полицитемии

Для того, чтобы лучше понять, как развивается ИП и как заболевание влияет на Ваш организм, необходимо изучить некоторые понятия.

Система кроветворения – это комплекс органов и тканей, благодаря которым в организме образуются, работают и разрушаются клетки крови. Важнейшее место в этой системе занимает костный мозг.

Костный мозг – это мягкая пористая ткань внутри костей, в которой образуются стволовые кроветворные клетки (их также называют гемопоэтические стволовые клетки), в дальнейшем развивающиеся в зрелые клетки крови. Зрелые клетки в дальнейшем попадают в сосуды, где начинают выполнять свою основную функцию. Рисунок 2 из брошюры в приложении.

К зрелым клеткам крови относятся: **эритроциты, лейкоциты и тромбоциты**. Эритроциты (красные кровяные тельца) отвечают за транспорт кислорода к тканям организма; лейкоциты (белые кровяные тельца) обеспечивают иммунитет и противостоят инфекциям, тромбоциты (красные пластинки) участвуют в свертывании крови и препятствуют кровотечениям.

Истинная полицитемия сопровождается образованием избыточного количества в первую очередь эритроцитов, что делает кровь более густой. Такое состояние крови создает условия для образования сгустков (тромбов). Кроме того, повышенная густота крови препятствует нормальному кровотоку и обеспечению органов и тканей кислородом.

Также ИП сопровождается увеличением размеров селезенки (спленомегалией). Селезенка увеличивается от того, что берет на себя кроветворную функцию костного мозга. Так в селезенке образуются очаги кроветворения, и она увеличивается. Реже может встречаться и увеличение печени (гепатомегалия).

Является ли ИП опухолью? Долгое время данный вопрос был причиной споров между учеными. Однако, так как ИП сопровождается неконтролируемым ростом клеток, это заболевание всё-таки принято относить к группе опухолевых.

Есть три основных осложнения заболевания, которые могут нести угрозу жизни. Это тромбозы, развитие миелофиброза (замещение клеточного костного мозга некроветворной тканью) и переход в острый лейкоз (острое, злокачественное течение болезни).

ВНИМАНИЕ! Осложнения развиваются редко, при этом миелофиброз и острый лейкоз – крайне редко!

В дебюте заболевания тромбозы встречаются у 12-39% больных ИП. Вероятность исхода в миелофиброз составляет около 0,5% в год среди всех пациентов.

Вероятность исхода в острый лейкоз всего 0,34% от общего числа больных в течение первых 5 лет заболевания и 1,1% при продолжительности болезни более 10 лет.

В отсутствии вышеуказанных осложнений, продолжительность жизни больных ИП не отличается от общей популяции. Пациенты с ИП в большинстве случаев могут жить нормальной жизнью, также полноценно, как здоровые люди.

Основные симптомы ИП

На ранних этапах, ИП может протекать без каких-либо симптомов. Зачастую первым проявлением болезни может быть образование тромба (тромбоз). Тромбы могут образоваться как в артериях, так и в венах.

К основным симптомам, которые могут иметь место при ИП, относятся: слабость, кожный зуд, ночная потливость, боли в костях, тяжесть или боли в левом подреберье (связаны с увеличением селезенки), повышение температуры, потеря веса (Рисунок 1).

Симптомы истинной полицитемии



Рисунок 1. Симптомы истинной полицитемии

Наличие того или иного симптома, а также степени выраженности симптомов у каждого пациента индивидуальны.

Для удобства пациентов и лечащего врача разработан специальный опросник МПН10, предназначенный для оценки симптомов. Он поможет оценить влияние симптомов на Ваше состояние и обсудить с лечащим врачом (Рисунок 2).



**МПН
10** УЗНАЙТЕ СВОЙ
РЕЗУЛЬТАТ



Используйте специально разработанный инструмент оценки симптомов миелопролиферативных новообразований (МПН): он поможет отслеживать влияние симптомов на Ваше состояние на протяжении времени. Обсуждайте результаты каждый раз при посещении врача.

МГН 10 УЗНАЙТЕ СВОЙ РЕЗУЛЬТАТ

Ф.И.О.: _____

Дата: _____

Заполните бланк ниже, чтобы оценить тяжесть симптомов заболевания.

Симптом: от 0 до 10 баллов, где 0 – отсутствие, 10 – максимальная степень тяжести, которую Вы можете себе представить

Оцените слабость (усталость, угнетенность), обведя одно число, которое наиболее соответствует МАКСИМАЛЬНОМУ уровню слабости за последние 24 часа.

Слабость	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Обведите одно число, которое соответствует тому, насколько сильно Вас беспокоили каждый из перечисленных симптомов за прошедшую неделю

Ощущение быстрого наполнения желудка во время еды (равное наполнению)	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Напряженные ощущения в животе	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Валость, снижение активности	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Проблемы с концентрацией внимания — по сравнению с состоянием до установления диагноза	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Ночная потливость	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Кожный зуд	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Боль в костях (распространенная, несуставная)	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Повышение температуры (> 37,8 °C)	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Намеренное снижение веса (массы тела) за последние 6 месяцев	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
(ОТСУТСТВИЕ)	(МАКСИМАЛЬНАЯ СТЕПЕНЬ ТЯЖЕСТИ, КОТОРУЮ ВЫ МОЖЕТЕ СЕБЕ ПРЕДСТАВИТЬ)										

Чтобы получить четкую общую картину своего самочувствия, Вы можете сложить все баллы и рассчитать общий результат.

Всего: **73**

Рисунок 2. Опросник МГН10

Обследование при Истинной полицитемии

Для правильной поставки диагноза и определения тактики лечения необходимо полное клинико-гематологическое обследование пациента.

Отказ пациента от какого-либо из видов обследования, может привести к неправильной постановке диагноза, и как следствие, неправильному ведению (лечению) пациента и развитию осложнений!

Клинический анализ крови – исследование, которое позволяет определить количество клеток крови (эритроциты, лейкоциты, тромбоциты), степень густоты крови (гематокрит), а также определить наличие молодых форм клеток в лейкоформуле.

Наиболее часто причиной направления пациента для обследования по поводу ИП, является повышение уровня гемоглобина и эритроцитов. И как результат – повышение гематокрита (Рисунок 3). Кроме того, с течением заболевания, в общем анализе крови также отмечается повышение лейкоцитов и тромбоцитов.

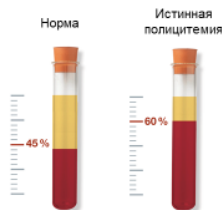
Гематокрит — показатель густоты крови

У здоровых людей:

- Гематокрит в норме.
- Нормальная текучесть крови.

При истинной полицитемии

- Гематокрит повышен.
- Густая, вязкая кровь.
- Риск тромбоза.
- Проявляется множеством симптомов.



Для предотвращения осложнений и облегчения симптомов крайне важно поддерживать значение гематокрита на уровне $\leq 45\%$!

Рисунок 3. Показатели густоты крови

Биохимический анализ крови – определение биохимических параметров, являющихся показателями состояния органов и систем организма (печень, почки, обмен железа). Важным показателем является исследование уровня эндогенного эритропоэтина – естественного стимулятора выработки клеток эритроидного ряда.

Морфологическое и гистологическое исследование костного мозга (пункция и трепанобиопсия костного мозга) – исследование, благодаря которому можно оценить состояние кроветворения. Гистологическое исследование является обязательным при постановке диагноза ИП. Кроме того, может возникнуть повторная необходимость в нем при дальнейшем развитии заболевания, для выявления прогрессирования в фиброз. Только благодаря этому исследованию возможна комплексная оценка всех ростков кроветворения, а также выявление наличия фиброза в костном мозге. Процедура получения материала называется трепанобиопсией. Довольно часто пациенты отказываются от исследования из-за страха перед болью.

Пациентам необходимо знать, что исследование проводится под анестезией, в течение нескольких минут. Выполняется исследование в амбулаторных условиях (госпитализация не требуется). Переносится процедура подавляющим большинством пациентов вполне удовлетворительно!

Молекулярно-генетическое исследование периферической крови на наличие мутации JAK2. Выявление данной мутации является одним из подтверждающих факторов диагноза ИП. Забор крови для данного исследования производится из вены.

Основные методы лечения ИП

Лечение ИП направлено на подавление болезни, профилактику осложнений и улучшение качества жизни пациента. Достигается это путем снижения густоты крови, уменьшения количества избыточных клеток.

Для профилактики тромбозов, в первую очередь необходимо постараться максимально уменьшить влияние факторов, провоцирующих сердечно-сосудистые осложнения. Важным элементом в структуре профилактики тромбозов является поддержание **здорового образа жизни** (отказ от курения, предупреждение и лечение ожирения, сахарного диабета, артериальной гипертензии).

Одной из главных целей при лечении ИП является поддержание нормального объема крови и её густоты. Одним из способов достижения этой цели является **кровопускание**. С помощью кровопускания мы достигаем снижения уровня гематокрита. Наилучший уровень гематокрита при ИП не превышает 45%. Благодаря снижению густоты крови уменьшается риск развития тромбозов. Также после кровопускания отмечается уменьшение интенсивности головных болей, снижение АД. Кровопускание осуществляется путем введения иглы в вену и удаления части крови. После процедуры кровопускания может отмечаться небольшое головокружение. Частота и объем кровопускания определяются лечащим врачом в зависимости от показателей крови. Кроме того, кровопускание может приводить к снижению уровня железа, однако это не требует приема железосодержащих препаратов.

Также существует другой, но похожий способ удаления эритроцитов – аппаратный эритроцитаферез. При этом из крови извлекаются эритроциты с помощью специального аппарата, а другие компоненты крови возвращается пациенту обратно.

Лекарственная терапия

Антиагреганты – препараты, уменьшающие степень густоты крови. Наиболее распространенный препарат при ИП это ацетилсалициловая кислота. Она назначается практически всем пациентам с ИП в дозах от 50 до 150 мг в сутки. На усмотрение вашего лечащего врача также могут назначаться и другие антиагреганты (клопедогрел, дипиридамо́л).

Антикоагулянты – препараты, обладающие противосвертывающим эффектом. Чаще всего данные лекарства назначаются после состоявшихся тромбозов (инфаркт миокарда, венозный тромбоз), а также после оперативных вмешательств.

Гидроксикарбамид – препарат, направленный на подавление избыточного образования клеток в костном мозге. Способствует уменьшению количества лейкоцитов, тромбоцитов, эритроцитов, а также размеров селезенки. Дозировка и кратность приема гидроксикарбамида определяется лечащим врачом в зависимости от показателей крови.

Кроме того, существуют другие противоопухолевые препараты, обладающие похожим подавляющим воздействием на патологические клетки (меркаптопурин, милеран, цитозар).

Интерферон – иммунный препарат, также влияющий на образование клеток в костном мозге, уменьшение размеров селезенки. При хорошей переносимости и длительном лечении возможно достижение стойкого улучшения показателей.

Ингибиторы янускиназы – это целенаправленные (таргетные) препараты, подавляющие передачу сигнала в выше упомянутом JAK-STAT сигнальном пути, который является важным в развитии ИП. Они приводят к снижению роста клеток, уменьшению размеров селезенки и интенсивности симптомов болезни (повышение температуры, слабость, потливость). Руксолитиниб – это пока единственный ингибитор Янускиназы, зарегистрированный в настоящее время для лечения ИП.

Вы должны всегда помнить о том, что решение о лечении тем или иным препаратом, дозировка и кратность применения определяются только лечащим врачом исходя из результатов проведенного обследования! И для достижения максимально положительного эффекта, необходимо строгое соблюдение предписаний врача!

Контроль терапии

В процессе лечения необходимо динамическое наблюдение за Вашим состоянием и лабораторными показателями. Осуществляется это с помощью регулярного обследования, которое включает осмотр гематолога, контроль клинического и биохимического анализов крови, ультразвуковое исследование органов брюшной полости, исследование костного мозга (пункция, трепанобиопсия). При необходимости могут быть назначены дополнительные исследования по другим органам и системам.

Частота проведения исследований в процессе лечения определяется Вашим лечащим врачом! Задачей пациента является строгое соблюдение рекомендованных сроков обследования и прохождения всех назначенных процедур!

В заключении, несколько советов пациентам с Истинной полицитемией:

- *Ваш диагноз – это не приговор! В современной гематологии ИП можно держать под контролем!*
- *для правильной постановки диагноза и максимального исключения возможных ошибок, необходимо полное обследование в дебюте болезни! Нельзя отказываться ни от каких процедур обследования!*
- *строгое соблюдение рекомендаций вашего лечащего гематолога – залог успешных результатов лечения!*
- *необходимо регулярное наблюдение у гематолога для осуществления контроля над болезнью и своевременного выявления и лечения прогрессирования!*

КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ:

Шихбабаева Джарият Исмаиловна – к.м.н., гематолог Московского городского гематологического центра ГKB имени С.П. Боткина Департамента здравоохранения г. Москвы;

Виноградова Ольга Юрьевна – д.м.н., профессор, Заведующая Московским городским гематологическим центром ГKB имени С.П. Боткина Департамента здравоохранения г. Москвы – врач-гематолог.

СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

Гепатомегалия – увеличение печени.

Костный мозг – мягкая, губчатая ткань в центре кости, продуцирующая белые и красные клетки крови, кровяные пластинки.

Лейкоз – злокачественное опухолевое заболевание крови.

Лейкоциты = **белые кровяные тельца** = **белые клетки крови** – клетки, защищающие человека от инфекции.

Миело – приставка, в переводе с греческого означающая «костный мозг».

Спленомегалия – увеличение селезенки.

Стволовые клетки = **клетки-предшественники** – незрелые молодые клетки костного мозга, которые дают в норме начало всем элементам крови.

Трепанобиопсия – изъятие образца ткани костного организма для изучения под микроскопом. Образец ткани в этом случае называют трепанобиоптатом.

Тромбоз – формирование сгустка крови в кровеносном сосуде (вене или артерии).

Фиброз – замещение здоровых клеток рубцовой тканью.

Циторедуктивная терапия – лечение, направленное на снижение продукции клеток.

ЦЕНТРЫ, ОКАЗЫВАЮЩИЕ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННУЮ ПОМОЩЬ ПАЦИЕНТАМ С МИЕЛОПРОЛИФЕРАТИВНЫМИ НОВООБРАЗОВАНИЯМИ:

г. Москва:

1. Московский городской гематологический центр ГБУЗ города Москвы Городская клиническая больница имени С.П. Боткина Департамента здравоохранения города Москвы, 2-й Боткинский пр-д, 5. +7 (495) 945-43-00
2. ФГБУ Национальный медицинский центр гематологии МЗ РФ. Новый Зыковский проезд, д. 4. +7 (495) 612-45-51

г. Санкт-Петербург:

1. ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. И.П. Павлова, клиника НИИДОГиТ им. Р.М. Горбачевой, Санкт-Петербург, ул. Рентгена, д.12. +7 (812) 338-62-61
2. ФГБУ РосНИИГТ ФМБА России, Санкт-Петербург, ул. 2-Советская, д.16
3. ФГБУ Национальный медицинский центр им. В.А. Алмазова МЗ РФ Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, д. 2. +7 (812) 702-37-03

КОНТАКТЫ:

Председатель правления:
МЯСНИКОВА Ирина Владимировна

Заместитель председателя
ПОГОСЯН Неля Сергеевна

Исполнительны директор
ВОЛЬШАКОВА Вера Анатольевна

**E-mail: vooz@bk.ru
www.rare-diseases.ru**

Всероссийское общество редких
(орфанных) заболеваний.
125315, г. Москва,
ул. Часовая, д. 24, стр. 2, комн. 27

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ) создано в 2012 году по инициативе пациентов, членов их семей и экспертов. К редким или «орфанным» заболеваниям в России относят болезни с распространенностью менее 10 человек на 100 000 населения.

ОСНОВНАЯ ЦЕЛЬ ОГРАНИЗАЦИИ:

- помощь пациентам с редкими заболеваниями реализовать свое конституционное право на лечение, своевременную диагностику, реабилитацию и социальную поддержку.

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний является членом рабочей группы по редким болезням Всероссийского Союза пациентов (ВСП), членом Совета по защите прав пациентов при МЗ РФ. Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний имеет соглашение о сотрудничестве с Росздравнадзором. Оказывает поддержку и юридическую помощь семьям, столкнувшимся с редким заболеванием.

Разделяете нашу позицию — поддержите нас

ИНН/КПП
ОГРН, ОКПО
Полное наименование банка
Адрес банка
БИК
Корр. счет
Расчетный счет
Назначение платежа

7714400977 / 774301001
1127799005080, 09150445
ОАО «СБЕРБАНК РОССИИ»
117997, г. Москва, ул. Вавилова, д. 19 (Доп. офис 9038/1577)
044525225
30101810400000000225
40703810838060072660
Благотворительное пожертвование на ведение уставной деятельности Общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»



rare-diseases.ru