

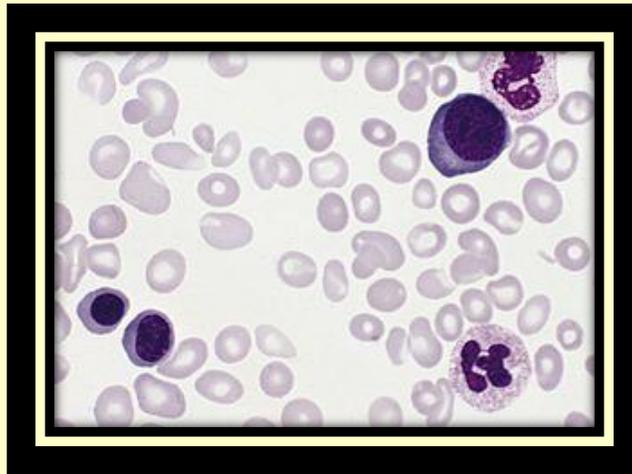
# سوال شماره ۶:

بیمار مرد ۵۲ ساله که بعلت کشف اریتروسیتوز در آزمایش چک آپ سالیانه ارجاع شده است. در معاینه بیمار چاق و صورت گلگون است. لنفادنوپاتی ندارد. از لحاظ بینایی و گوش و اندامها مشکلی ندارد. سرگیجه و سردرد ندارد. طحال ۵ سانتیمتر زیر لبه دنده لمس میشود.

در آزمایشات:

$WBC=14600, POLY=76\%, LYMPH=20\%, HCT=61\%, PLT=1150000$  است.

در لام خون محیطی:



سوال الف - محتملترین تشخیص چیست؟

سوال ب - اصلیترین روش تشخیصی را نام ببرید؟

# پاسخ سوال شماره ۶:

پاسخ قسمت الف - محتملترین تشخیص پلی سیتمی ورا است .

پاسخ قسمت ب - روش تشخیصی اصلی بررسی موتاسیون JAK2 است .

افزایش هموگلوبین ممکن است واقعی یا کاذب باشد. غالباً بیماران با پلی سیتمی بطور اتفاقی با یافتن سطح بالای هموگلوبین یا هماتوکریت شناسایی می شوند.

علل اریتروسیتوز	
هیپوکسمی	تومورها
Carbon monoxide intoxication	Hypernephroma
High oxygen-affinity hemoglobin	Hepatoma
High altitude	Cerebellar hemangioblastoma
Pulmonary disease	Uterine myoma
Right to left cardiac or vascular shunts	Adrenal tumors
Sleep apnea syndrome	Meningioma
Hepatopulmonary syndrome	Pheochromocytoma
بیماری کلیوی	داروها
Renal artery stenosis	Androgens
Focal sclerosing or membranous glomerulonephritis	Recombinant erythropoietin
Postrenal transplantation	Familial (with normal hemoglobin function)
Renal cysts	Erythropoietin receptor mutation
Bartter's syndrome	VHL mutations (Chuvash polycythemia)
	2,3-BPG mutation
	پلی سیتمی ورا

در برخورد با بیمار با پلی سیتمی باید افزایش توده RBC ثابت شود. جهت این کار CR نشاندار نیاز داریم که در حال حاضر در کشور انجام نمیشود.

اگر افزایش گلبولهای قرمز ثابت شد در قدم بعدی باید میزان اریتروپویتین تعیین گردد.

میزان اریتروپویتین پایین مطرح کننده پلی سیتمی ورا است و باید بررسی از نظر موتاسیون JAK 2 صورت پذیرد.

JAK2 جزئی از گیرنده تیروزینم کیناز است. این گیرنده با اثر اریتروپویتین و ترومبوپویتین بر روی سلولهای خونساز مغز استخوان وابستگی نزدیک دارد.

موتاسیون در JAK2 منجر به تکثیر خارج از کنترل سلولهای اریتروئید و مقاومت سلول به اپوپتوز می گردد در واقع سلولهای خونساز حساسیت بیشتری به اریتروپویتین پیدا می کنند.

در بیش از ۹۰٪ بیماران مبتلا به پلی سیتمی ورا و حدود ۵۰٪ بیماران مبتلا به میلو فیبروز ایدیوپاتیک و ترومبوسیتوز اولیه این موتاسیون وجود دارد.

در HCT بیشتر از ۵۵ در خانمها و HCT بیشتر از ۶۰ در آقایان تقریبا همیشه افزایش توده گلبول قرمز و احتمال پلی سیتمی ورا وجود دارد.

چند نکته در پلی سیتمی ورا :

لکوسیت الکالن فسفاتاز ( LAP ) در پلی سیتمی ورا افزایش دارد.

RDW معمولا افزایش دارد و درجاتی از میکروسیتوز همراه اریتروسیتوز داریم.

کاهش میزان اریتروپویتین مورد انتظار است.

افزایش اسید اوریک خون شایع است.

در پلی سیتمی ورا مانند سایر بیماریهای میلوپرولیفراته احتمال ترومبوسیتوز داریم.

علی رغم احتمال مثبت شدن JAK2 در ترومبوسیتوز اولیه حضور اسپلنومگالی قابل توجه و پلی سیتمی قویا به نفع پلی سیتمی ورا است.

در کنار ان عدم وجود علائم سرگیجه و سردرد نیز تشخیص ترومبوسیتوز اولیه را کم رنگ می کند.

شانس مثبت شدن JAK2 در پلی سیتمی ورا ۹۰٪ و در ترومبوسیتوز اولیه ۵۰٪ است.

اسپیراسیون و بیوپسی استخوان کمکی به تشخیص پلی سیتمی ورا نمی کند. امروزه بررسی موتاسیون JAK2 جایگزین سایر آزمایشات شده است.

در بیمار P.V اگر اریتروسیتوز مهار نگردد خطر ترومبوز عروقی (شریانی و وریدی) در اندامهای حیاتی داریم. خطر حوادث عروقی در اسپلنومگالی شدید بیشتر است. در این بیماران به علت افزایش حجم پلاسما سنجش هموگلوبین و هماتوکریت دقت کافی را ندارد.

طبیعی بودن HCT , HB دریک بیمار مبتلا به P.V در حضور اسپلنومگالی شدید مطرح کننده افزایش توده RBC است مگر خلافش ثابت شود.

ترومبوز ورید کبدی در حضور افزایش PLT و لکوسیتوز مطرح کننده بیماری میلوپرولیفراتیو است.

وجود میکروسیتوز در کنار هموگلوبین نرمال سه تشخیص افتراقی را مطرح می کند ( صفت تالاسمی بتا- اریتروسیتوز هپوکسمیک - پلی سیتمی ورا )

که درحضور ترومبوسیتوز و ترومبوز قویا پلی سیتمی ورا را مطرح می کند.