



**Резюме на проект по Фонд „Наука“ № 11001 – Конкурсна сесия 2011:
„Хронични РН^с-негативни миелопролиферативни неоплазии: степен на
корелация между JAK2V617F патологичната експресия, клинично-
биологичните прогностични маркери и ангиогенезата в костния мозък“
Ръководител: Проф. д-р Лиана Димитрова Герчева-Кючукова, дм**

Мутацията JAK2V617F е най-често срещаното генетично събитие при BCR-ABL отрицателните хронични миелопролиферативни неоплазии (ХМН). Осъществени са много проучвания, целящи установяване на връзка между мутационния товар и клиничната картина при различните нозологични единици, с твърде противоречиви резултати. Цел на настоящата работа е да се анализира зависимостта между JAK2V617F носителството от една страна и клиничната симптоматика, степента на риск и лабораторните отклонения – от друга. Проспективно са изследвани 131 пациенти на клиниката по хематология при УМБАЛ „Св. Марина“ Варна. Корелациите между мутационния товар и клиничните параметри са проследени при всяка една нозологична единица поотделно. Ние установихме по-високо носителство на JAK2V617F мутацията при пациентите с първична миелофиброза (в 70%), в сравнение с литературните данни. При всички нозологични единици се намери права корелационна зависимост между JAK2V617F мутационния товар и степента на риск при пациентите. Нивото на мутационния товар корелира стабилно с конституционалните симптоми при всички диагностични групи, като връзката е най-значима при хомозиготните носители с полицитемия вера (ПВ) и при първичната миелофиброза (ПМФ). При ПМФ и есенциалната тромбоцитемия (ЕТ) носителите на JAK2V617F са с подчертана левкоцитоза.

Изразената симптоматика при JAK2V617F носителите във всички диагностични групи поставя въпроса за разширяване на индикациите за лечение с JAK2 инхибитори.

Публикации:

Клинична хематология, L 2014, № 1-2

Списание на Българското медицинско сдружение по хематология

Journal of IMAV - Annual Proceeding (Scientific Papers) 2014, vol. 20, issue 4

<http://dx.doi.org/10.5272/jimab.2014204.526>