

Каримов Х. Я., Алланазарова Б. Р., Плаксина Е. А., Ибрагимов З. З.,
Шамсутдинова Д. Б., Резванов А. С., Бобоев К. Т.

Научно-исследовательский институт гематологии и переливания крови Министерства Здравоохранения Республики Узбекистан, г. Ташкент.

ЗНАЧЕНИЕ МУТАЦИИ ГЕНА *JAK2V617F* ПРИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ Ph(-) ОТРИЦАТЕЛЬНЫХ ХРОНИЧЕСКИХ МИЕЛОПРОЛИФЕРАТИВНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Хронические миелопролиферативные заболевания (ХМПЗ) — это группа, включающая несколько клональных Ph-негативных гематологических болезней. К самым частым миелопролиферативным заболеваниям относятся эритремия, хронический мегакариоцитарный лейкоз и сублейкемический миелоз.

Несмотря на сохраняющиеся сложности в диагностике ХМПЗ, исследование на наличие мутации V617F гена *Jak2* — необходимое условие для установления правильного диагноза. Данная мутация является соматической и происходит в гемопоэтических клетках-предшественницах. В связи с этим присутствие мутации *Jak2 V617F* теперь рассматривается как главный критерий для верификации ХМПЗ.

Цель работы. Изучить мутацию гена *JAK2V617F* при различных клинических вариантах Ph(-) отрицательных ХМПЗ и определить её значимость при верификации данных заболеваний.

Для выявления частоты встречаемости мутации V617F в гене *JAK2* был использован высокоспецифичный метод полимеразной цепной реакции (ПЦР). Исследования проведены у

63 больных с диагнозом эритремия, эссенциальная тромбоцитопения, сублейкемический миелоз, а также у 14 больных Ph(+) хроническим миелолейкозом и 16 здоровых доноров.

Анализ частоты встречаемости мутации *V617F* в гене *JAK2* показал, что в группе из шестнадцати здоровых доноров данная мутация не была выявлена. В группе больных с положительным BCR-ABL хроническим миелолейкозом мутация *V617F* в гене *JAK2* также не была выявлена ни у одного из пациентов (14 обследованных). При эритремии мутантный ген обнаруживался у 74,1% (23/31), при эссенциальной тромбоцитопении — у 50,0% (5/10), при сублейкемическом миелозе — у 27,3% (6/22) пациентов. У трех пациентов с эритремией эта мутация в клетках-предшественницах гемопоэза представлена в гомозиготной форме. Известно, что наличие гомозиготной формы данной мутации происходит за счет митотической рекомбинации и дупликации мутантного аллеля.

Таким образом, наши предварительные данные также подтверждают необходимость использования анализа на наличие мутации *JAK2V617F* у больных Ph(-) ХМПЗ при верификации диагноза заболевания.