

# Histologická diagnostika Ph-negativních myeloproliferativních neoplázií

Campr V.

Ústav patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FN Motol, Praha

## SOUHRN

Podle klasifikace WHO je histologický obraz v trepanobiopsii kostní dřeně odebrané před započítím cytoreduktivní léčby důležitou součástí diagnostiky Ph-negativních myeloproliferativních onemocnění. Polycythaemia vera je histologicky definována jako hypercelulární myeloproliferace všech tří řad. Pro primární myelofibrózu je typická hypercelulární krvetvorba s proliferací megakaryocytární a granulocytární řady. U esenciální trombocytémie je krvetvorba normocelulární s izolovanou proliferací megakaryocytů. Nejdůležitější v diferenciální diagnóze je vzhled a distribuce megakaryocytů a přítomnost fibrotizace. Při primární myelofibróze jsou přítomny „dysplastické“ megakaryocyty tvořící kompaktní shluky a různý stupeň fibrotizace, zatímco u esenciální trombocytémie jsou megakaryocyty zralé, tvoří volné shluky a není přítomna žádná fibrotizace. Pro reaktivní trombocytózu a polyglobulii jsou typické megakaryocyty přiměřeného vzhledu, které nejsou zmnožené a neshlukují se. Diskutují se prodromální (latentní) fáze jednotlivých myeloproliferací, které nemohou být diagnostikovány podle současných kritérií WHO, a diferenciální diagnóza myeloproliferací spojených s výraznou trombocytózou.

**Klíčová slova:** myeloproliferativní neoplázie – polycythaemia vera – primární myelofibróza – esenciální trombocytémie – prodromální (latentní) fáze – trepanobiopsie kostní dřeně – klasifikace WHO

## Histological diagnosis of Ph-negative myeloproliferative neoplasia. An overview.

### SUMMARY

A histological picture in pretreatment bone marrow trephine biopsy is an essential part of Ph-negative myeloproliferative neoplasm diagnosis according to WHO classification. Polycythaemia vera is histologically defined as a hypercellular trilinear myeloproliferation. Hypercellular haematopoiesis with granulocytic and megakaryocytic proliferation is typical for primary myelofibrosis. In essential thrombocythaemia the haematopoiesis is normocellular with proliferation of megakaryocytes only. The most important differential diagnostic features are morphology and distribution of megakaryocytes, and presence of fibrosis. In primary myelofibrosis there are typically „dysplastic“ megakaryocytes forming tight (dense) clusters, and variable extent of fibrosis, while mature megakaryocytes forming loose clusters and no fibrosis are found in essential thrombocythaemia. In reactive thrombocytosis and erythrocytosis the number of normally appearing megakaryocytes is not increased and they are not forming clusters. Prodromal (latent) phases of myeloproliferative neoplasms often unrecognized by recent WHO classification criteria are discussed as well as a differential diagnosis of myeloproliferative disorders associated with thrombocytosis.

**Keywords:** myeloproliferative neoplasms – polycythaemia vera – primary myelofibrosis – essential thrombocythaemia – prodromal (latent) phases – bone marrow trephine biopsy – WHO classification

*Cesk Patol 2011; 47(3): 84–93*

## ÚVOD

Myeloproliferativní neoplázie (MPN) jsou skupinou chorob charakterizovaných klonální abnormalitou genů pro cytoplazmatické fosfotyrozinkinázy nebo jejich receptory na úrovni dřevňové multipotentní kmenové buňky vedoucí k proliferaci jedné nebo více dřevňových linií. Na rozdíl od myelodysplázií je hematopoéza efektiv-

ní a vede k vyplavování zralých buněk do periferie. V pokročilejších fázích onemocnění je běžný rozvoj dřevňové myelofibrózy a organomegalie při extramedulární hematopoéze (myeloidní metaplázií). Průběh onemocnění vede ke dřevňovému selhání, nebo se s různou pravděpodobností postupně zmnožují blasty (fáze akcelerace) a proces se transformuje do sekundární akutní leukémie.

Myeloproliferace se podle přítomnosti Ph chromozomu jako výsledku t(9;22) s fúzí genů *BCR/ABL1* dělí na Ph- pozitivní, která z definice odpovídá chronické myeloidní leukémii (CML), a všechny ostatní, Ph-negativní procesy. Z praktického hlediska se pod pojmem „Ph-negativní myeloproliferace“ (Ph- MPN) rozumí tři nejčastější jednotky – polycythaemia vera (PV), primární myelofibróza (PMF) a esenciální trombocytémie (ET). Ostatní myeloproliferace (chronická neutrofilní leukémie, procesy spojené s hypereozinofilií a mastocytózou) jsou vzácnější nebo se liší klinicky i doporučenými diagnostickými postupy.

### ✉ Adresa pro korespondenci:

MUDr. Vít Campr

Ústav patologie a molekulární medicíny

2. lékařská fakulta UK a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

tel.: 224435619, fax: 224435620

email: vcamp@yaho.com