

## BBCR-ABL negatīvo mieloproliferatīvo slimību ģenētiskās analīzes rezultāti Latvijā

*Linda Gailīte<sup>1</sup>, Dmitrijs Rots<sup>1</sup>, Anna Inese Tutāne<sup>1</sup>, Karīna Mikuda<sup>2</sup>,  
Brigīta Janicka<sup>2,3</sup>, Kristīne Bernāte<sup>2,4</sup>, Sandra Lejniece<sup>2,4,5</sup>*

<sup>1</sup>Rīgas Stradiņa universitāte, Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorija, Latvija

<sup>2</sup>Rīgas Austrumu klīniskās universitātes slimnīca, Latvijas Onkoloģijas centrs

<sup>3</sup>Rīgas Stradiņa universitāte, Tālākizglītības fakultāte, Latvija

<sup>4</sup>Rīgas Stradiņa universitāte, Iekšējās slimību katedra, Latvija

<sup>5</sup>Rīgas Stradiņa universitāte, Doktorantūras nodaļa, Latvija

**Ievads.** Pasaules Veselības organizācijas (PVO) vadlīnijās BCR-ABL negatīvo mieloproliferatīvo neoplāziju diagnostikā ir iekļauta ģenētiskā testēšana – somatiskie varianti gēnos JAK2, CALR un MPL ir ietverti istās policitēmijas (PV), esenciālās trombocitēmijas (ET) un primārās mielofibrozes (PMF) lielajos diagnostiskajos kritērijos. JAK2 gēna p.V617F variants ir sastopams visu slimību grupās (95% PV, 50–70% ET un 40–50% PMF grupā), CALR 9. eksona izmaiņas atrodamas tikai ET un PMF grupā, attiecīgi 25% un 35%.

**Darba mērķis, materiāls un metodes.** Pētījuma mērķis – noteikt somatiskos variantus gēnos JAK2 un CALR BCR-ABL pacientiem ar negatīvo mieloproliferatīvo neoplāziju Latvijā.

No Rīgas Austrumu klīniskās universitātes slimnīcas Latvijas Onkoloģijas centra ar kādu no BCR-ABL negatīvajām proliferatīvajām saslimšanām uz DNS diagnostiku tika nosūtīti 53 vīrieši (vidējais vecums – 52,63 ± 14,88 gadi) un 63 sievietes (vidējais vecums – 52,49 ± 14,64 gadi). Pacientiem tika veikta JAK2 gēna p.V617F varianta un CALR gēna 9. eksona delēciju / inserciju noteikšana, izmantojot attiecīgi reālā laika alēļu specifisko polimerāzes ķēdes reakcijas (PCR) un fragmentu analīzes metodi.

**Rezultāti.** JAK2 p.V617F variants tika apstiprināts 60 (51%) analizētajiem pacientiem, CALR gēna 9. eksona dažādas izmaiņas tika identificētas deviņiem (7%) pacientiem. Vienam no analizētajiem pacientiem (0,8%) tika identificēti abi varianti. Pēc laboratoriem izmeklējumiem PV tika noteikta 38 pacientiem, no tiem 34 (89%) pacientiem tika identificēts JAK2 gēna variants, vienam pacientam identificētas CALR gēna izmaiņas – viņam pēc molekulāro rezultātu saņemšanas tika precizēta diagnoze uz PMF. Ar ET diagnozi bija nosūtīti seši pacienti – trijiem (50%) tika identificēts JAK2 variants, bet CALR gēna variants tika identificēts diviem (33%) pacientiem. Ar PMF diagnozi bija nosūtīti astoņi pacienti – pieciem pacientiem (55%) tika identificēts JAK2, vienam (11%) – CALR gēna variants un vienam pacientam – abi varianti.

**Secinājumi.** JAK2 un CALR gēnu variantu noteikšana var palīdzēt, lai precizētu BCR-ABL negatīvo mieloproliferatīvo neoplāziju apakštipu. JAK2 un CALR variantu sastopamība BCR-ABL negatīvo mieloproliferatīvo neoplāziju apakštipos sakrīt ar citās populācijās aprakstīto, un ir nepieciešama šo variantu iekļaušana pacientu diagnostikas algoritmā arī Latvijā.