

Rizikové faktory mozkových žilních trombóz a výskyt JAK2 mutace

Trombózy v žilní oblasti centrálního nervového systému (CVT) jsou poměrně vzácnou formou cévních mozkových příhod. Díky rozvoji dostupnosti zobrazovacích metod jsou diagnostikovány častěji a časněji. Zobrazení mozkového parenchymu umožňuje včas odhalit i případné parenchymové komplikace. Etiologie i průběh CVT se částečně liší od trombóz běžných lokalizací, což je dáno patofyziologickými podmínkami mozkových splavů.

Primárním cílem studie bylo ověřit četnost výskytu a klinický význam JAK2 mutace u CVT a vrozených i získaných trombofilních faktorů. Sekundárními cíli bylo zjistit nejčastější symptomatologii CVT (diagnostický a prognostický dopad), ověřit význam klinických ukazatelů (doba do přijetí, vývoj klinického stavu, typ terapie, význam rekurencí a rekanalizace, výsledný klinický stav) a vybraných laboratorních ukazatelů (D-dimery, faktory krevního obrazu).

Data byla získána z menší části retrospektivně (5 pacientů z Krajské nemocnice Pardubice, 18 pacientů z Fakultní nemocnice Hradec Králové), z větší části prospektivně při léčbě pacientů ve Fakultní nemocnici Hradec Králové (41 pacientů). Všichni pacienti však byli osobně vyšetřeni a byla provedena kompletace dat v průběhu studia. Kontrolní soubor zdravých jedinců byl získán z Transfuzního oddělení FNHK.

Zahrnuto bylo celkem 64 pacientů a 70 kontrol. JAK2 V617F mutace byla významně častěji zachycena v souboru pacientů ($p = 0,015$). U většiny pacientů (v době ukončení studie 3/5) byla mutace JAK2 spojena s rozvojem myeloproliferativního onemocnění. Geneticky podmíněné trombofilie se na etiologii CVT podílely z 25%. Nejčastějším získaným trombofilním faktorem je užívání antikoncepčních hormonálních přípravků (59% z pozitivních vyšetřených). Idiopatických CVT bylo v souboru 19 %.

Nejčastějším příznakem CVT byla bolest hlavy (67% případů). Pacienti v těžším stavu byli časněji diagnostikováni (kratší doba do diagnózy), byli častěji léčeni trombolýzou a měli i vyšší D-dimery vstupně (statisticky na hranici významnosti). Prokázali jsme souvislost rekanalizace, hormonální antikoncepce a D-dimerů s dobrým konečným klinickým stavem po prodělané CVT. Senzitivita D-dimerů byla 80,6%. Hodnota D-dimerů je nejvyšší při včasné diagnóze a s časem klesá. Rekanalizace dosáhlo 83% pacientů. Přítomnost rekanalizace byla častější u pacientů s lepším klinickým stavem po trombóze, u mladších pacientů a u uživatelů hormonální antikoncepce.

V rámci hodnocení rizikových faktorů rekurence CVT jsme se se 45 pacienty zapojili do mezinárodní studie CEVETIS. Jako rizikové byly identifikovány tyto faktory: trauma, malignita, osobní anamnéza VTE.

Podrobné sledování výše uvedených ukazatelů u CVT vedlo k ozřejmění faktorů důležitých pro diagnostiku, léčbu i prognózu a je příspěvkem k objasnění některých dosud diskutovaných patogenetických vztahů.