Уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөлөөр илэрсэн жинхэнэ тромбоцитемийн сонгодог хэлбэр

Д.Ундармаа[1], Б.Чимэдсүрэн[1], А.Сувдмаа[1], М.Мөнхцэцэг[2], Ж.Саруулхунан[2], С.Батзаяа[2], Д.Эрхэмбаяр[2], Ц.Одгэрэл[2,3]

[1]АШУҮИС, Мэргэжил дээшлүүлэх институт
[2]АШУҮИС, Монгол-Японы эмнэлэг
[3]АШУҮИС, АУС, Цус судлалын тэнхим
Цахим шуудан: baatarchimka03@gmail.com, Утас: 85559936

Түлхүүр үг:
Миело-пролифератив эмгэг
Тромбоцитоз
Уушгины тромбоэмболи
Амьсгалын дутагдал

Товч утга:
Удиртгал: Шавиа чөмгөнд мегакариоцит эмгэгээр үржин олширсноор, захын цусанд ялтас эсийн тогтвортой ихсэлт болон эмнэлзүйд цусархагшил болон тромбозоор илэрдэг миелопролифератив эмгэгийн нэг хэлбэрийг жинхэнэ тромбоцитеми гэдэг. Жинхэнэ тромбоцитемийн 90 % орчимд нь JAK2V617F, CALR болон MPL генийн мутациар илэрдэг ба хамгийн түгээмэл тохиолддог нь JAK2 генийн мутаци юм. JAK2V617F-ийн нөлөөгөөр JAK-STAT дохиолын идэвхжин тромбоцитын эмгэгээр олширсноор нэг талаасаа тромбозын эрсдэл үүсдэг ч ялтас үйл ажиллагааны хувьд боловсроогүй тул цус алдалт бас ажиглагдана. Том судасны бөглөрөлд венийн тромбоэмболийн хүндрэл ихэнхдээ тохиолддог ч уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөл тэр бүр илрээд байдаггүй. Тэр тусмаа JAK2 сөрөг тохиолдлуудад тромбозын эрсдэл харьцангуй бага байдаг. **Эмнэл зүйн тохиолдлын танилцуулга:** Энэ удаа бид уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөлийн шинж болох амьсгалын дутагдлаар илэрсэн жинхэнэ тромбоцитемийн тохиолдлыг танилцуулж байна. **Дүгнэлт:** JAK2 V617F мутаци сөрөг өвчтөнд ч жинхэнэ тромбоцитеми уушгины тромбоэмболи зэрэг амь насанд аюултай хүндрэлээр анх илэрч болохыг харуулж байна. Иймд шалтгаан тодорхойгүй тромбоцитозын миелопролифератив эмгэгийг сэжиглэн, тромбозын эрсдэлийг эрт үнэлэх нь өвчний хүндрэлээс сэргийлэх, эмчилгээний тактикийг зөв тодорхойлоход чухал ач холбогдолтой.

Удиртгал: Жинхэнэ тромбоцитеми (ЖТ) нь Janus kinase 2 (JAK2) мутаци харьцангуй түгээмэл тохиолддог, ясны чөмөгний мегакариоцитын олшрол, захын цусанд ялтас эс тогтвортой өсөхийн зэрэгцээ тромбозын эрсдэл дагуулдаг миелопролифератив эмгэгийн нэг хэлбэр юм.[1] ЖТ-ийн үед тохиолддог түгээмэл мутаци нь JAK2 V617F бөгөөд нийт тохиолдолын ойролцоогоор 55%-д илэрдэг, Үүнээс гадна 15-30%-д CALR мутаци, MPL мутаци 4-8%-д тус тус илэрдэг бол 10-20%-д генийн мутацийн илрэлгүй байдаг.[2] ЖТ-ийн гол хүндрэлүүдийн нэг нь бүлэнт өөрчлөлт бөгөөд артерийн болон венийн судасны аль алинд нь үүсэж болно. 60-аас дээш настай, *JAK2* генийн мутаци илэрсэн мөн зүрх судасны эрсдэлт хүчин зүйлс (артерийн гипертензи, чихрийн шижин, гиперлипидеми, тамхидалт) бүхий өвчтөнүүд нь тромбоз үүсэх эрсдэлтэй[3]

Тромбоз нь тархины судасны эмгэг, миокардын шигдээс, өнгөц тромбофлебит, гүний венийн тромбоз, уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөл (УАББ), Бадд-Киарын хам шинж болон бусад дотор эрхтний венийн тромбоз хэлбэрээр илэрч болно. Уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөл нь венийн тромбоэмболийн ноцтой хүндрэл бөгөөд эмнэлзүйн хувьд амьсгал давчдах, цээжээр өвдөх, зүрх дэлсэх, ухаан балартах зэрэг өвөрмөц бус шинж тэмдгээр илрэхийн зэрэгцээ хүнд тохиолдолд баруун ховдлын ачаалал, үйл ажиллагааны алдагдал болон гемодинамикийн тогтворгүй байдалд хүргэж, амь насанд аюултай байдал үүсгэдэг.[4] Иймээс ЖТ-тэй өвчтөнд амьсгалын замын шинж тэмдэг шинээр илэрсэн тохиолдолд УАББ-ийг ялган оношилгоонд авч үзэх нь чухал юм.

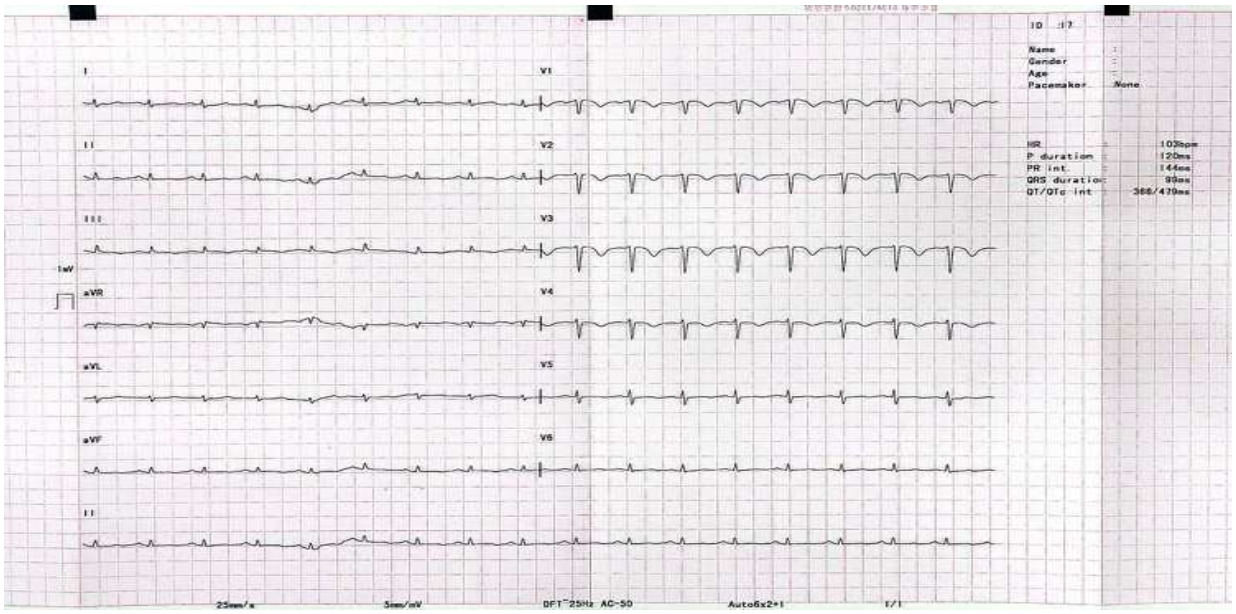
Мөн ЖТ-ийг хоёрдогч тромбоцитозоос ялган оношлох нь оношилгоо, эмчилгээний тактикийг зөв тодорхойлоход чухал ач холбогдолтой. Хоёрдогч тромбоцитоз нь халдвар, үрэвсэл, төмрийн дутагдал, хорт хавдар, хавдрын үсэрхийлэл, гемолиз, эмийн хэрэглээ болон стресс зэрэг хүчин зүйлийн хариу урвалаар захын цусан дахь тромбоцитын тоо 450,000/мкл-ээс ихсэхийг хэлдэг.[5] Хоёрдогч тромбоцитозтой ихэнх өвчтөнд эмнэлзүйн шинж тэмдэг илэрдэггүй бөгөөд лабораторийн шинжилгээгээр санамсаргүй байдлаар оношлогддог. Иймд хоёрдогч шалтгааныг үгүйсгэсний дараа JAK2, CALR, MPL зэрэг генийн

мутацийн шинжилгээ болон ясны чөмөгний морфологийн үнэлгээг харгалзан ЖТ-ийн оношийг баталгаажуулна.[6]

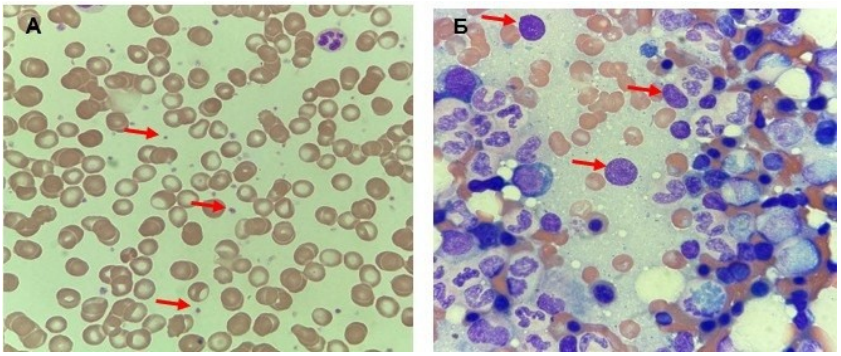
Эмнэл зүйн тохиолдлын танилцуулга: Үйлчлүүлэгч Х 69 настай, эмэгтэй бага зэргийн ачаалалд амьсгаадна, цээжээр өвдөнө гэсэн зовуурьтайгаар Монгол-Японы эмнэлгийн амбулаториор цус судлалын кабинетэд үзүүлсэн. Амин үзүүлэлтийг үзэхэд сатураци 85%, зүрхний цохилт 100 удаа, амьсгалын тоо 25 удаа байсан учир яаралтай тусламжийн тасаг руу шилжүүлэн зүрхний цахилгаан бичлэгт далайц эрс багассан, V1-V6 холболтонд Т шүд сөрөг (Зураг 1), зүрхний хэт авиан шинжилгээ хийхэд зүрхний барууны ачаалалтай байсан учир яаралтай цээжний тодосгогчтой компьютер томографи хийсэн. Архаг өвчний түүх 2006 онд артерийн гипертензи оношлогдсон. Өмнөх шинжилгээнүүдийг харахад 2025 оны 2 сараас эхлэн цусны шинжилгээнд тромбоцитын хэт ихсэлт (PLT>900) тогтвортой илэрч байсан учир ЖТ сэжиглэж ясны хэм болон JAK2V617F шинжилгээ хийсэн. Өвчний түүхээс 2026 оны 04 сараас биеэр шалтгаан тодорхойгүй хөхрөлтүүд үүсч эхэлсэн. Тухайн үед ходоод, бүдүүн гэдэсний шархлаа оношлогдож эмчилгээ хийгдэж байсан тул хоёрдогч тромбоцитоз гэж үзсэн байв.

Ирэх үеийн үзлэгээр 2 гуяны дотор талаар цөөн тооны томдоо 0.5 см хэмжээтэй хөхрөлтүүдтэй. Зүүн хөхний доор 2х^3 см хэмжээтэй, 1 тооны хөхрөлттэй.

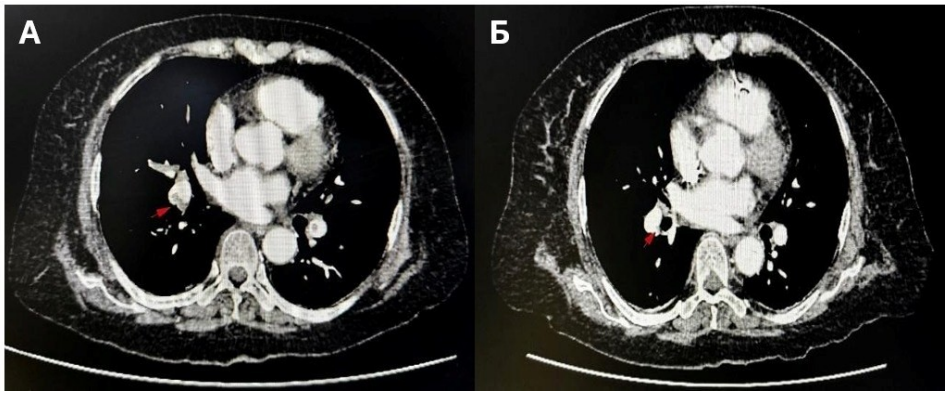
Лабораторийн шинжилгээнд ялтас эс 923*10^9/л, Д-Димер 16000нг/мл, Өндөр мэдрэг тропонин I 204.5 нг/л, захын цусны түрхэцийн шинжилгээнд тромбоцитоз, том хэмжээний ялтас эс, бөөгнөрөлгүй (Зураг 2А), ясны хэмийн шинжилгээнд мегакариоцит тооны хувьд их олширсон, янз бүрийн хэлбэр хэмжээтэй миелопролифератив өөрчлөлттэй харагдана. (Зураг 2Б) Молекул генетикийн шинжилгээнд JAK2 V617F сөрөг. Зүрхний хэт авиан шинжилгээнд зүрхний хөндийнүүдийн харьцаа алдагдаж баруун тал тэлэгдсэн. ЗХ-ын ерөнхий агшилт диастолын үед баруун ховдлын ачааллын улмаас “D” хэлбэртэй болсон. /Volume overload/. УАД II зэргээр ихэссэн. /mPAP= 45mmHg, SPAP= 47+3=50mmHg/. McConnell’s шинж эерэг. Цээжний тодосгогчтой компьютер томографид баруун, зүүн уушгины артерийн гол салааны дистал хэсэгт 0,6см хэмжээтэй, бусад сегментийн болон субсегментийн жижиг салаануудад тодосгогч бодисын бүрэн болон бүрэн бус дүүргэлтийн дутагдал бүхий тромбозын өөрчлөлтүүд илэрсэн нь УАББ-ийг илтгэж байв. (Зураг 3А) Уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөлийн хүндийн индекс (PESI) оноо 89, III зэрэг, 30 хоногт нас барах эрсдэл 3.2-7.1% байсан.



Зураг 1. Зүрхний цахилгаан бичлэг Далайц эрс багассан, V1-V6 холболтонд Т шүд сөрөг



Зураг 2. А. Захын цусны түрхэцийн шинжилгээ: Тромбоцитоз, том хэмжээний ялтсын , бөөгнөрөл харагдаагүй Б. Ясны хэмийн шинжилгээ: Нэг бөөмтэй мегакариоцитүүд олширсон



Зураг 3. А. Эмчилгээнээс өмнөх цээжний тодосгогчтой компьютер томографи: Баруун уушгины артерийн гол салааны дистал хэсэгт 0,6см хэмжээтэй бүлэн Б. Эмчилгээний дараах цээжний тодосгогчтой компьютер томографи: Бүлэн хайлсан байдал

Дээрх эмнэлзүй болон шинжилгээнд үндэслэн уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөл гэж үзэн эмчилгээнд удирдамжийн дагуу хүчилтөрөгчийг нүүрний маскаар 10л/мин өгч катетераар чиглэсэн бүлэн хайлуулах эмчилгээ алтеплаза 5мг/болюс, үргэлжлүүлэн шахуургаар алтеплаза 2мг/цагаар эхний 24 цагт хийгдэж эмчилгээнд үр дүнтэй байсан бөгөөд уушгины артерийн бүлэн 60% хүртэл багасаж (Зураг 3Б) эмнэлзүйн шинж тэмдэг бүдгэрч хүчилтөрөгчийн хэрэгцээ 3л/мин болж буурсан. Бүлэн хайлуулах эмчилгээний дараагаар УАББ удирдамжийн дагуу антикоагуланти эмчилгээг уухаар ривароксабан 15мг өдөрт 2 удаа эмчилгээнд нэмсэн бөгөөд нүдэнд цус хурах, хэл болон салстад цусархагшлын шинж ихтэй байсан. Мөн JAK2V617f генийн мутаци сөрөг тул аспирин 100 мг/хоногт, гидроксиуреа 500мг/хоногт тунгаар эмчилгээнд эхлүүлсэн. Эдгээр эмчилгээний үр дүнд лабораторийн шинжилгээнд эерэг динамиктай (Хүснэгт 1), багажийн шинжилгээнд зүрхний цахилгаан бичлэг болон зүрхний хэт авиан өөрчлөлтүүд засарч, эмнэлзүйн зовууриуд засарсан. Эмнэлгээс гарах үед антикоагуланти болон антинеопластик эмчилгээг үргэлжлүүлж, хяналтын үзлэгийг 7 хоногийн дараа төлөвлөсөн.

Хүснэгт 1. Лабораторийн шинжилгээний өөрчлөлт

Үзүүлэлт	Эмчилгээний		Хэвийн үзүүлэлт
	Өмнө	Дараа	
Цагаан эс	24.19	8.44	4-8 10*9/Л
Ялтас	923	672	150-350 10^9/Л
Ц-урвалжит уураг	26.14	1.05	<5нг/Л
Д-Димер	16800	3600	<500нг/мг
Тропонин I	204.5	31.5	0-11нг/Л

Хэлцэмж: Montanaro (2014) нарын судалгаанд ЖТ оношлогдсоноос хойших 5 жилд нас барах магадлал 4.5%, 10 жилд 11.1%, 15 жилд 17.8% байв. Нас баралтын гол шалтгаанд тромботик хүндрэлүүд, миелофиброзын руу шилжих, мөн хоёрдогч миелодисплази, цочмог лейкеми рүү шилжих зэрэг байдаг. [7]

Gangat (2024) нарын судалгаагаар ЖТ-тэй 1000 хүн дээр хийсэн кохорт судалгааны үр дүнгээр анх оношлогдсоноос хойш дундажаар 8.5 жилийн хугацаанд нийт өвчтөнүүдийн 16%-д том судасны тромбоз илэрсэн бөгөөд үүний 13% нь артерийн, 7% нь венийн тромбоз байсан. Венийн тромбозын бүлэгт гүний венийн тромбозын зэрэгцээ УАББ нь ЖТ-ийн үед тромбозын хүндрэлээр УАББ үүсэх эрсдэлтэй байна.[8]

Wang (2024) нарын мета-анализ судалгааны үр дүнгээр JAK2 эерэг ЖТ-тэй хүмүүсийн 18.4%-д артерийн, 7.4%-д венийн, JAK 2 сөрөг хүмүүсийн 5.9%-д нь артерийн 1.6%-д венийн тромбоэмболийн хүндрэл үүссэн ба нийт хүмүүсийн 0,3%-д нь уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөл үүссэн байна. Манай тохиолдолд JAK2 сөрөг жинхэнэ тромбоцитеми УАББ-өөр хүндэрсэн маш ховор тохиолдол ба JAK2 сөрөг байх нь уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөлийг үгүйсгэхгүй гэдгийг харуулж байна.[9]

Wolanskyj (2005) нарын JAK2V617F мутацийн эмнэлзүйн хамаарал болон урт хугацааны тавилангийн ач холбогдлыг судалсан судалгаанд 62 өвчтөнд (41.3%) тромбозын хүндрэл бүртгэгдсэн бөгөөд цочмог миелоид лейкеми (ЦМЛ), жинхэнэ полицитеми (ЖП), миелофиброз ба миелоид метаплази (МММ) руу тус тус 4 (2.7%), 8 (5.3%), 15 (10%) өвчтөн шилжсэн байна. Хяналтын хугацаанд JAK2V617F мутацитай өвчтөнүүдэд ЖП руу шилжих магадлал илүү өндөр байсан боловч ЦМЛ, МММ руу шилжилт болон тромбозын тохиолдлын давтамж мутаци илэрсэн болон илрээгүй бүлгүүдийн хооронд ялгаагүй байв.[10]

Мөн энэхүү тохиолдлыг 72 настай эмэгтэй ЖТ-н хүндрэл уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөлөөр илэрсэн эмнэлзүйн тохиолдолтой харьцуулан судлахад эмнэлзүй, лаборатори болон багажийн шинжилгээнд ижил өөрчлөлтүүд илэрсэн байв.[11]

Дүгнэлт: JAK2V617F мутаци сөрөг байх нь жинхэнэ тромбоцитемийг үгүйсгэх үндэслэл болохгүй бөгөөд хоёрдогч тромбоцитозын шалтгааныг сайтар хайж, үгүйсгэсний дараа CALR болон MPL генийн мутацийн шинжилгээг хийх нь ЖТ-ийн оношийг баталгаажуулахад чухал ач холбогдолтой. ЖТ нь зарим тохиолдолд удаан хугацаанд шинж тэмдэггүй явагдах боловч тромботик хүндрэл, тэр дундаа уушгины артерийн бүлэнт бөглөрөл зэрэг амь насанд аюултай

хүндрэлээр илэрч болдог. Иймд JAK2V617F сөрөг өвчтөнд ч тромбозын эрсдэлийг үнэлж, зохих хяналт, эмчилгээг цаг алдалгүй хийх нь чухал юм.

Ном зүй:

1. *Tefferi A, Vannucchi AM, Barbui T. Essential thrombocythemia: 2024 update on diagnosis, risk stratification, and management. Am J Hematol. 2024; 99(4): 697-718. doi:*10.1002/ajh.27216
2. *Tefferi, A., Vannucchi, A.M. & Barbui, T. Essential thrombocythemia treatment algorithm 2018. Blood Cancer Journal* 8*, 2 (2018).* https://doi.org/10.1038/s41408-017-0041-8
3. *Tefferi A, Gangat N, Loscocco GG, et al. Essential Thrombocythemia: A Review. JAMA. 2025;333(8):701–714. doi:10.1001/jama.2024.25349*
4. *Konstantinides SV, Meyer G, Becattini C, et al. 2019 ESC Guidelines for the diagnosis and management of acute pulmonary embolism developed in collaboration with the European Respiratory Society (ERS). Eur Heart J. 2020;41(4):543-603. doi:10.1093/eurheartj/ehz405. ESC/ERS Pulmonary Embolism Guideline*
5. *Rokkam VR, Killeen RB, Kotagiri R. Secondary Thrombocytosis. [Updated 2026 Jun 17]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2026 Jan-. Available from:* https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560810/
6. *Jaishankar D. Secondary thrombocytosis clinical presentation. Medscape. Updated December 1, 2020. Accessed October 01, 2026.https://emedicine.medscape.com/article/206811-clinical*
7. *Montanaro M, et al. Thrombosis and survival in essential thrombocythemia: A regional study of 1,144 patients. Am J Hematol. 2014;89(5):542–546. doi:10.1002/ajh.23685.*
8. *Gangat, N., Karrar, O., Al-Kali, A. et al. One thousand patients with essential thrombocythemia: the Mayo Clinic experience. Blood Cancer J.* 14*, 11 (2024). https://doi.org/10.1038/s41408-023-00972-x*
9. *Wang D, Yu X, Sun Y, Lv Y, Li Y, Zhao P, Niu J, Zhang Y, Chen Y, Chen K, Chen Z, Liu W, Wang M, Hu X. Incidence of Thrombosis at Different Sites During the Follow-Up Period in Essential Thrombocythemia: A Systematic Review and Meta-Analysis. Clin Appl Thromb Hemost. 2023 Jan-Dec;29:10760296231181117. doi: 10.1177/10760296231181117. PMID: 37350087; PMCID: PMC10291540.*
10. *Wolanskyj, A.P., Lasho, T.L., Schwager, S.M., McClure, R.F., Wadleigh, M., Lee, S.J., Gary Gilliland, D. and Tefferi, A. (2005), JAK2V617F mutation in essential thrombocythaemia: clinical associations and long-term prognostic relevance. British Journal of Haematology, 131: 208-213.* https://doi.org/10.1111/j.1365-2141.2005.05764.x
11. *Sulakvelidze K, Dolidze N (June 12, 2025) Pulmonary Artery Thromboembolism as a Complication of Essential Thrombocythemia. Cureus 17(6): e85839. DOI 10.7759/cureus.85839*

Classic Essential Thrombocythemia Presenting with Pulmonary Artery Thromboembolism

Undarmaa D[1], Chimedsuren B[1], Suvdmaa A[1], Munkhtsetseg M[2], Saruulkhunan J[2], Batzaya S[2], Erkhembayar D[2], Odgerel Ts[2,3]

[1]Institute of Postgraduate Education, MNUMS
[2]Mongolian Japanese Teaching Hospital, MNUMS
[3]Department of Hematology, School of Medicine, MNUMS
E-mail: baatarchimka03@gmail.com, Tel: +976-85559936

Abstract:

Background: Essential thrombocythemia (ET) is a myeloproliferative neoplasm characterized by abnormal proliferation of megakaryocytes in the bone marrow, resulting in persistent thrombocytosis in the peripheral blood and clinical manifestations including thrombotic and hemorrhagic complications. Approximately 90% of patients with ET harbor driver mutations in JAK2, CALR, or MPL, with JAK2V617F being the most frequently detected mutation.The JAK2V617F mutation induces constitutive activation of the JAK–STAT signaling pathway, leading to abnormal megakaryocytic proliferation and increased platelet production. Consequently, patients are predisposed to thrombotic complications; however, qualitative platelet dysfunction may also contribute to an increased risk of bleeding. Among large-vessel thrombotic complications, venous thromboembolism is relatively common, whereas pulmonary artery thromboembolism is an uncommon complication. Moreover, thrombotic risk is generally lower in patients with JAK2-negative ET.

Case presentation: In this report, we present a rare case of essential thrombocythemia presenting with respiratory failure secondary to pulmonary artery thromboembolism.

Conclusion: This case demonstrates that essential thrombocythemia may initially manifest with life-threatening thrombotic complications, including pulmonary thromboembolism, even in the absence of the JAK2 V617F mutation. Accordingly, unexplained thrombocytosis warrants evaluation for an underlying myeloproliferative neoplasm, while early assessment of thrombotic risk is essential for guiding appropriate clinical management and reducing the risk of adverse outcomes.

Keywords: Myeloproliferative neoplasms, Thrombocytosis, Pulmonary embolism, respiratory failure