



<https://doi.org/10.34883/PI.2026.12.1.010>
УДК 616.155.291-053.2(476)



Углова Т.А.✉, Ковкрак А.С.

Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии
и иммунологии, Минск, Беларусь

Эссенциальная тромбоцитемия у детей Республики Беларусь

Конфликт интересов: не заявлен.

Вклад авторов: Углова Т.А. – выбор тематики публикации и разработка дизайна статьи, анализ научного материала, анализ полученных данных, научное редактирование текста статьи; Ковкрак А.С. – анализ научного материала, анализ полученных данных, обзор публикаций по теме статьи, подготовка списка литературы.

Подана: 15.01.2026

Принята: 24.02.2026

Контакты: druglova@mail.ru

Резюме

Эссенциальная тромбоцитемия – редкое орфанное миелопролиферативное заболевание у детей, патогенез и оптимальные методы лечения изучены недостаточно в отличие от взрослых пациентов, у которых разработаны четкие рекомендации к терапии в зависимости от риск-стратификации. В статье представлены клинко-гематологическая характеристика и результаты терапии пациентов в возрасте от 6 до 16 лет с эссенциальной тромбоцитемией, которые находились на лечении в Республиканском научно-практическом центре детской онкологии, гематологии и иммунологии в 1997–2025 гг. Установлено, что более чем у половины пациентов заболевание протекало бессимптомно, микроциркуляторные расстройства встречались у 35,7% детей. Мутация в гене JAK2V617F выявлена у 50% пациентов, в гене CALR – у 21,4%, у 28,6% пациентов мутации не были идентифицированы (трижды негативный тип пациентов). Носительство мутаций ассоциировалось с более выраженными лейкоцитозом и нейтрофилией. Согласно модифицированной шкале IPSET-Thrombosis (2015) большинство пациентов относились к группе промежуточного риска (57,1%). В качестве первой линии терапии у всех детей применялись препараты интерферона-α2b, что обеспечивало достоверное снижение уровня тромбоцитов через 12 месяцев до $470 \times 10^9/\text{л}$. Редукции мутировавших генов в ходе терапии не установлено.

Ключевые слова: эссенциальная тромбоцитемия, тромбоцитоз, дети, ген JAK2V617F, ген CALR, препараты интерферона α-2

Uglova T.✉, Kovkrak A.

Belarusian Research Center for Pediatric Oncology, Hematology and Immunology,
Minsk, Belarus

Essential Thrombocythemia in Children of the Republic of Belarus

Conflict of interest: nothing to declare.

Authors' contribution: Uglova T. – selection of publication topic and development of article design, analysis of scientific material, analysis of obtained data, scientific editing of the article text; Kovkrak A. – analysis of scientific material, analysis of obtained data, review of publications on the topic of the article, preparation of the bibliography.

Submitted: 15.01.2026

Accepted: 24.02.2026

Contacts: druglova@mail.ru

Abstract

Essential thrombocythemia is a rare, orphan myeloproliferative disease in children; its pathogenesis and optimal treatment methods have not been sufficiently studied, unlike in adult patients, for whom clear treatment recommendations have been developed depending on risk stratification. The article presents the clinical and hematological characteristics and treatment outcomes of patients aged 6 to 16 years with essential thrombocythemia, who were treated at the Republican Scientific and Practical Center for Pediatric Oncology, Hematology and Immunology from 1997 to 2025. It was found that more than half of the patients had an asymptomatic disease, while microcirculatory disorders occurred in 35.7% of children. Mutations in the JAK2V617F gene were detected in 50% of patients, in the CALR gene – in 21.4%, and in 28.6% of patients, mutations were not identified (triple negative type patients). Carriage of mutations was associated with more pronounced leukocytosis and neutrophilia. According to the modified IPSET-Thrombosis scale (2015), the majority of patients belonged to the intermediate risk group (57.1%). Interferon- α 2b preparations were used as first-line therapy in all children, which resulted in a significant reduction in platelet counts after 12 months to $470 \times 10^9/L$. No reduction of mutated genes was observed during therapy.

Keywords: essential thrombocythemia, thrombocytosis, children, JAK2V617F gene, CALR gene, interferon α 2 preparations

■ ВВЕДЕНИЕ

Эссенциальная тромбоцитемия (ЭТ) – это редкое орфанное заболевание, относящееся к группе хронических миелопролиферативных неоплазий (МПН), возникающее в результате специфических генетических изменений (JAK2V617F, CALR, MPL) [1].

В 2016 г. Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) ввела критерии диагностики эссенциальной тромбоцитемии у взрослых, выделив 4 больших критерия и 1 малый критерий. Основными критериями являются: а) постоянно повышенный уровень тромбоцитов более $450 \times 10^9/л$; б) пролиферация мегакариоцитов в костном мозге с признаками их дисплазии, дискариоза; в) несоответствие критериям ВОЗ



для диагностики хронического миелолейкоза, истинной полицитемии, первичного миелофиброза, миелодиспластического синдрома или других миелоидных новообразований; г) наличие драйверных мутаций JAK2, CALR или MPL. Единственный малый критерий – отсутствие признаков реактивного тромбоцитоза. Для диагностики ЭТ необходимо соответствие всем основным критериям или 3 основным и второстепенному критерию [2].

ЭТ встречается значительно реже в детском возрасте, чем у взрослых, и варьируется от 0,004 до 0,11 на 100 000 у детей в возрасте 0–16 лет, в то время как метаанализ у взрослых показал объединенную ежегодную частоту заболеваемости 1,03 на 100 000 (95% ДИ: 0,58–1,80) [3].

Клиническое течение и молекулярно-генетический профиль у детей отличаются по сравнению со взрослой популяцией. В частности, в педиатрической когорте заболевание чаще протекает бессимптомно, частота тромботических и геморрагических осложнений значительно реже [4–6]. У взрослых, по разным данным, в 80–90% случаев ЭТ удается выявить мутации в генах JAK2, CALR или MPL [7–11]. Чаще всего встречается мутация JAK2 – в 50–60% случаев, мутации в гене CALR встречаются реже – в 15–24% [9, 11]. Около 20% взрослых пациентов не имеют мутаций в 3 ключевых генах, что называется тройным негативным или тройным диким типом [1, 7]. Большинство пациентов детского возраста (75%) относятся к тройному негативному типу [7].

Несмотря на значительно более низкий риск тромботических событий у детей с ЭТ, чем в соответствующей группе взрослых, такие серьезные тромбоэмболические осложнения, как тромбоз мозговых вен и синдром Бадда – Киари, встречаются у детей [7] и могут потребовать особого клинического подхода. Однако в то время, как для взрослых, страдающих ЭТ, существуют рекомендации по терапии, адаптированной к риску, нет согласованных рекомендаций, адаптированных к педиатрической популяции [11]. Для оценки риска тромботических осложнений у взрослых используется международная прогностическая шкала IPSET-Thrombosis [12]. Для стратификации риска у взрослых пациентов используются 4 клинико-лабораторных параметра: возраст старше 60 лет (2 балла), наличие сердечно-сосудистых факторов риска (1 балл), тромбозы в анамнезе (2 балла), наличие мутации JAK2V617F (2 балла). В зависимости от суммы баллов пациенты распределяются в группы низкого риска (0–1 балл), промежуточного (2 балла) и высокого риска (3 и более балла) [12]. Хотя данная шкала не валидирована для детского возраста, в клинической практике многие ведущие специалисты применяют ее и у пациентов детского возраста.

Таким образом, с учетом низкой частоты заболевания, отсутствия консенсуса по диагностике, мониторингу и терапии ЭТ у пациентов детского возраста исследования клинических и лабораторных особенностей данного заболевания у этой категории пациентов в национальных масштабах очень важны. Подобных исследований в Республике Беларусь до настоящего времени не проводилось.

■ ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Ретроспективный анализ клинико-лабораторных характеристик, осложнений, типов драйверных мутаций и результатов терапии у пациентов детского возраста с ЭТ в Республике Беларусь.

■ МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

В исследование были включены 14 пациентов в возрасте от 6 до 16 лет, находившихся на лечении в Республиканском научно-практическом центре детской онкологии, гематологии и иммунологии (РНПЦ ДОГИ) с 1998 по 2025 г. Всем пациентам было проведено обследование, исключившее вторичный генез тромбоцитоза: острое и хроническое воспаление, дефицит железа, аутоиммунные заболевания, гемолитическая анемия, аспления и др. Диагноз ЭТ устанавливался в соответствии с критериями ВОЗ 2016 г. [2].

Всем пациентам выполнен общий анализ крови (ОАК) с подсчетом форменных элементов, биохимический анализ крови, стандартная коагулограмма и оценка агрегационной способности тромбоцитов, ультразвуковое исследование органов брюшной полости. Костномозговая пункция и биопсия костного мозга выполнялись всем пациентам на момент постановки диагноза, окрашивание на ретикулиновые волокна для определения степени миелофиброза по ВОЗ проводилось методом серебрения. Анализировался ОАК у родителей и сиблингов, при необходимости – у ближайших родственников.

Определение мутационного статуса JAK2V617F проводилось методом полимеразной цепной реакции (ПЦР), CALR (экзон 9) – методом секвенирования по Сэнгеру. Мутации MPL (экзон 10) определялись с использованием ПЦР и секвенирования. Пациенты, у которых не выявлено мутаций в драйверных генах JAK2, CALR и MPL, классифицировались как трижды негативные.

Количественные переменные представлены в виде медианы и квартильного интервала, качественные – в виде абсолютных значений и относительных значений (%). Для сравнения количественных и качественных показателей между 2 группами применялся критерий Стьюдента для независимых выборок. Статистическая значимость различий принималась при уровне $p \leq 0,05$. Обработка данных выполнялась с использованием программного обеспечения Microsoft Excel.

■ РЕЗУЛЬТАТЫ

В исследование были включены 14 пациентов с диагнозом «эссенциальная тромбоцитемия» в возрасте от 6 до 16 лет (медиана – 10,5 года), из них 11 девочек (78,6%) и 3 мальчика (21,4%).

У 7 пациентов (50%) время от выявления тромбоцитоза в ОАК до направления пациента в РНПЦ ДОГИ не превысило 2 месяцев. 4 пациента (28,6%) были направлены на консультацию к гематологу в период от 6 до 12 месяцев. У 3 пациентов (21,4%) время до первичного направления в РНПЦ ДОГИ превышало 1 год. У 1 пациентки, наблюдающейся в РНПЦ детской онкологии, гематологии и иммунологии по поводу нейрофиброматоза 1-го типа и глиомы зрительного нерва, эссенциальная тромбоцитемия была диагностирована на фоне стабилизации основного заболевания. У другой пациентки отмечен семейный случай онкогематологического заболевания у сестры (В-ОЛЛ, TEL/AML+).

Клинико-лабораторная характеристика пациентов представлена в табл. 1.

У половины пациентов (7 человек) заболевание протекало бессимптомно. Микроциркуляторные нарушения, такие как головные боли, мышечные боли и слабость, зарегистрированы у 5 пациентов (35,7%). У 1 подростка заболевание дебютировало тромбозом сигмовидного синуса, 1 девочка до постановки диагноза наблюдалась



в ГУ «Минский научно-практический центр хирургии, трансплантологии и гематологии» с синдромом Бадда – Киари, и у 1 пациента в анамнезе отмечены частые носовые кровотечения.

Органомегалия была выявлена у 8 пациентов (57,1%), включая спленомегалию у 4 пациентов (50%), размеры селезенки пальпаторно составили от +2 до +3 см от края реберной дуги. Гепатоспленомегалия наблюдалась у 3 пациентов, размеры печени и селезенки у которых варьировались от 1 до 2 и от 2 до 3 см от края реберной дуги соответственно.

Инициальный уровень тромбоцитов составил $1121,6 \times 10^9/\text{л}$ (Ме; межквартильный размах $898,8-1282,5 \times 10^9/\text{л}$). Инициальный уровень эритроцитов – $4,87 \times 10^{12}/\text{л}$ (Ме; межквартильный размах $4,45-5,02 \times 10^{12}/\text{л}$), что соответствовало нормальным значениям для данной возрастной группы. Концентрация гемоглобина варьировала

Таблица 1
Клинико-лабораторная характеристика пациентов с диагнозом «эссенциальная тромбоцитемия»
Table 1

Clinical and laboratory characteristics of patients diagnosed with essential thrombocythemia

Параметр	Значение
Число пациентов (n)	14
М/Ж (%)	3/11 (21,4/78,6%)
Возраст, медиана (мин. – макс.), лет	10,5 (6–16)
Уровень тромбоцитов, медиана (25–75%) $\times 10^9/\text{л}$	1121,6 (898,8–1282,5)
Уровень эритроцитов, медиана (25–75%) $\times 10^9/\text{л}$	4,87 (4,45–5,02)
Уровень гемоглобина, медиана (25–75%), г/л	133 (122,75–144,50)
Уровень лейкоцитов, медиана (25–75%) $\times 10^9/\text{л}$	10,32 (7,48–13,65)
Уровень нейтрофилов, медиана (25–75%) $\times 10^9/\text{л}$	6,3 (4,7–10,1)
Клинические проявления	
Бессимптомное течение, n (%)	8 (57,1%)
Микроциркуляторные нарушения, n (%)	5* (35,7%)
Тромбозы, n (%)	1 (7,1%)
Кровотечения, n (%)	1* (7,1%)
Спленомегалия, n (%)	4 (28,6%)
Гепатоспленомегалия, n (%)	3 (21,4%)
Генетические исследования	
Трижды негативный тип, n (%)	5 (35,7%)
MPL, n (%)	0
CALR, n (%)	2 (14,3%)
JAK2V617, n (%)	7 (50%)
Число пациентов, у которых было проведено исследование костного мозга на миелофиброз	9 (64,3%)
Миелофиброз 0, n	5
Миелофиброз 1, n	3
Миелофиброз 2, n	1
Группа риска по IPSET-score	
Низкий, n (%)	5 (35,7%)
Промежуточный, n (%)	8 (57,1%)
Высокий, n (%)	1 (7,1%)

Примечание: * 1 пациент предъявлял жалобы на головную боль и носовые кровотечения.

от 122,8 до 144,5 г/л (25–75%, Me=133 г/л), что также не выходило за пределы физиологических колебаний. Инициальный уровень лейкоцитов находился в пределах $7,48\text{--}13,65 \times 10^9/\text{л}$ (Me= $10,32 \times 10^9/\text{л}$). Количество нейтрофилов характеризовалось значительной вариабельностью с колебаниями от $4,7 \times 10^9/\text{л}$ до $10,1 \times 10^9/\text{л}$ (Me= $6,3 \times 10^9/\text{л}$).

Гистологическое исследование костного мозга проводилось всем пациентам при постановке диагноза. У всех пациентов было обнаружено увеличение количества мегакариоцитов, располагающихся группами, с крупными, гиперсегментированными ядрами. Окрашивание на ретикулиновые волокна для оценки миелофиброза проведено у 64,3% пациентов (9 из 14). Не выявлено признаков миелофиброза у 5 пациентов, миелофиброз первой степени определялся у 3 пациентов (33,3%), миелофиброз второй степени – у 1 пациентки.

При молекулярно-генетическом исследовании у 7 пациентов выявлена мутация JAK2V617F, мутации в гене CALR – у 3 детей (21,4%). MPL-мутаций в данной группе пациентов не обнаружено. У 4 пациентов (28,6%) исследуемых мутаций не найдено, и они были отнесены к группе трижды негативного типа.

По шкале IPSET-score большинство пациентов были отнесены к группе промежуточного риска (57,1%), 35,7% – к низкому риску, и только 1 пациент (7,1%) – к группе высокого риска.

При первичной оценке агрегационной способности тромбоцитов снижение агрегации с АДФ выявлено у 5 пациентов (35,7%), гиперагрегация – у 4 (28,6). При этом корреляционный анализ не показал зависимости между уровнем тромбоцитов и степенью агрегации с АДФ ($r=-0,19$).

При исследовании агрегации тромбоцитов с адреналином выявлена сильная обратная корреляционная зависимость ($r=0,822$) с уровнем тромбоцитов: у пациентов

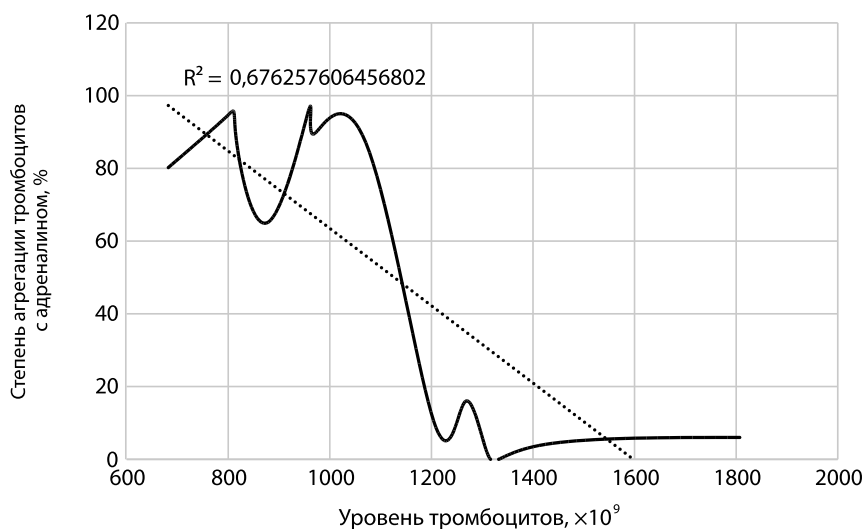


Рис. 1. Зависимость степени агрегации тромбоцитов с адреналином от уровня тромбоцитов у пациентов с ЭТ
Fig. 1. Dependence of the degree of platelet aggregation with adrenaline on the platelet level in patients with ET



с умеренным повышением тромбоцитов ($600-1000 \times 10^9/\text{л}$) агрегация с адреналином была в норме или несколько повышена, при этом у пациентов с выраженным повышением тромбоцитов (выше $1000 \times 10^9/\text{л}$) отмечалось резкое снижение агрегации вплоть до минимальных значений (рис. 1).

Нами проведено сравнение клинико-лабораторных показателей у пациентов с ЭТ в зависимости от мутационного статуса (JAK2, CALR, MPL). В группу с мутацией вошли 9 пациентов, что составило 64,3% от общей выборки, в группу трижды негативного типа вошли 5 пациентов (35,7%).

Сравнение клинико-лабораторных характеристик исследуемых групп пациентов с наличием и отсутствием драйверных мутаций показало, что большинство параметров не имели статистически значимых различий (табл. 2). Медианный возраст пациентов с мутациями составил 10 лет, в группе трижды негативного типа пациентов –

Таблица 2

Сравнительная характеристика клинико-лабораторных показателей у пациентов с эссенциальной тромбоцитемией в зависимости от наличия драйверных мутаций

Table 2

Comparative characteristics of clinical and laboratory parameters in patients with essential thrombocythemia depending on the presence of driver mutations

Показатель	Наличие мутаций (n=9)	Трижды негативный тип (n=5)	p-value
Медиана возраста, лет	10	11	0,444
Медиана уровня эритроцитов, $\times 10^{12}/\text{л}$	5	4,70	0,122
Медиана уровня гемоглобина, г/л	137	121	0,112
Медиана уровня тромбоцитов, $\times 10^9/\text{л}$	1071	1204	0,756
Медиана уровня лейкоцитов, $\times 10^9/\text{л}$	13,5	6,98	0,014
Медиана уровня нейтрофилов, $\times 10^9/\text{л}$	9,0	3,5	0,011
Микроциркуляторные симптомы, %	33	40	0,6
Предшествующие тромбозы, %	10	0	0,155
Бессимптомное течение, %	55,6	60	0,438

Таблица 3

Сравнение клинико-лабораторных данных у пациентов детского возраста с диагнозом эссенциальной тромбоцитемии в зависимости от пола

Table 3

Comparison of clinical and laboratory data in pediatric patients diagnosed with essential thrombocythemia depending on gender

Показатель	Мальчики (n=3)	Девочки (n=11)	p-value
Медиана возраста, лет	12,5	10,5	0,25
Медиана уровня эритроцитов, $\times 10^{12}/\text{л}$	5	4,76	0,63
Медиана уровня гемоглобина, г/л	139	128,5	0,11
Медиана уровня тромбоцитов, $\times 10^9/\text{л}$	1285	1019,5	0,83
Медиана уровня лейкоцитов, $\times 10^9/\text{л}$	9,23	10,32	0,13
Медиана уровня нейтрофилов, $\times 10^9/\text{л}$	5,1	5,5	0,24
Микроциркуляторные симптомы, %	33	36,3	0,458
Предшествующие тромбозы, %	33	0	0,123
Бессимптомное течение, %	33	63,6	0,17
Наличие мутаций, %	66	72,7	0,415

11 лет ($p=0,388$). Показатели эритроцитов, гемоглобина оказались сопоставимы между группами. Медиана тромбоцитов была выше в группе трижды негативного типа пациентов ($1204 \times 10^9/\text{л}$ против $1071 \times 10^9/\text{л}$, $p=0,756$). В группе пациентов с наличием мутации отмечены достоверно более высокие показатели лейкоцитов ($13,5 \times 10^9/\text{л}$ и $6,98 \times 10^9/\text{л}$ соответственно, $p=0,014$) и абсолютного числа нейтрофилов ($9,0 \times 10^9/\text{л}$ и $3,5 \times 10^9/\text{л}$ соответственно, $p=0,011$). Установлено, что симптомы нарушения микроциркуляции встречались чаще при наличии мутации у пациентов (40 и 33% соответственно), но статистически значимых различий не было ($p=0,337$). Предшествующие тромбозы и носовые кровотечения выявлены только в группе с мутацией (11,1%, $p=0,155$). Бессимптомное течение несколько чаще отмечалось в группе трижды негативного типа пациентов (60 и 55,6% соответственно, $p=0,438$).

Проведенный сравнительный анализ клинко-лабораторных показателей у пациентов детского возраста в зависимости от пола не выявил статистически значимых различий (табл. 3).

В качестве первой линии терапии 12 пациентам детского возраста назначались препараты интерферона- α . При этом 6 человек получали препараты интерферона- α в дозе 18 млн ЕД в неделю с последующим снижением дозы до 9 млн ЕД в неделю, и 6 детей – в стартовой дозе 9 млн ЕД в неделю. Двум пациентам терапия не проводилась.

Динамика изменения тромбоцитов на фоне терапии интерфероном представлена на рис. 2. У пациентов отмечалось выраженное снижение уровня тромбоцитов уже в первый месяц лечения с $1137,5 \times 10^9/\text{л}$ (Me) до $670 \times 10^9/\text{л}$ (Me). Через 12 месяцев уровень тромбоцитов снизился до $470 \times 10^9/\text{л}$ и сохранялся на всем протяжении терапии.

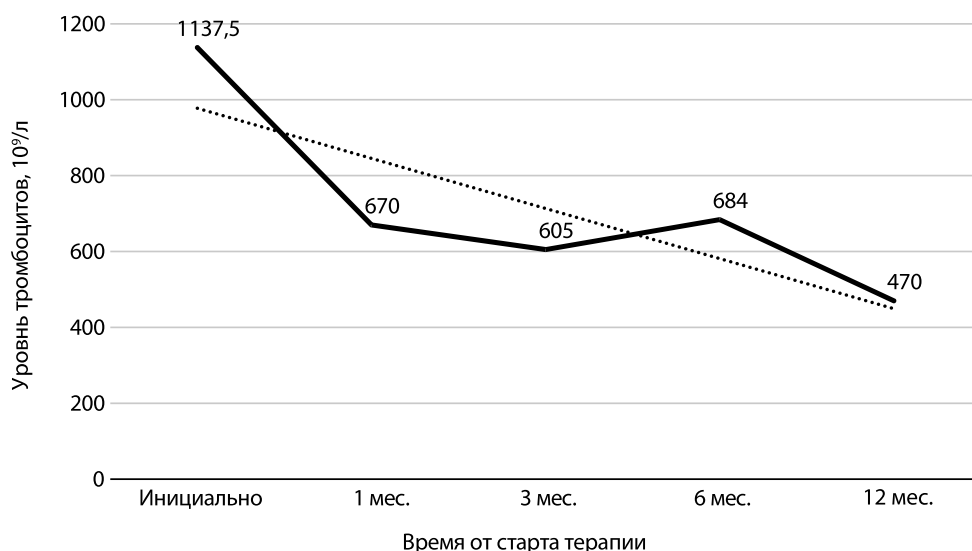


Рис. 2. Динамика изменения тромбоцитов на фоне терапии интерфероном

Fig. 2. Dynamics of platelet changes during interferon therapy



У 3 девочек (8, 11 и 12 лет) на фоне интерферонотерапии развился токсический гепатит через 10 месяцев, 1,4 года и 3 года от начала лечения соответственно. Две из них были переведены на прием гидроксимочевины, и через 1 месяц приема препарата уровень тромбоцитов нормализовался. Одна пациентка, получающая терапию пегилированным интерфероном, возобновила интерферонотерапию после разрешения токсического гепатита. Девять пациентов продолжают прием препаратов интерферона- α с минимальными побочными эффектами (гриппоподобный синдром при уменьшении кратности введения). Ежегодно контролировались драйверные мутации. Ни у одного ребенка, получающего интерферонотерапию, не выявлено редукции драйверных мутаций (максимальный срок наблюдения 15 лет).

■ ОБСУЖДЕНИЕ

В Республике Беларусь ЭТ чаще диагностируется у девочек (78,6%), что согласуется с опубликованными данными, указывающими на более высокую частоту данного заболевания у лиц женского пола как во взрослой, так и в детской популяции. Медиана возраста пациентов на момент диагностики – 10,5 года, что также сопоставимо с литературными данными [3, 4, 6, 7, 13].

Бессимптомное течение отмечалось более чем у половины (57,1%) пациентов детского возраста. У трети детей (35,7%) присутствовали микроциркуляторные нарушения. Возможно, именно бессимптомное течение, неспецифические проявления, а также отсутствие настороженности врачей-педиатров обусловили позднее направление пациентов на консультацию к гематологу.

Нами выявлена сильная обратная корреляционная зависимость агрегации тромбоцитов с адреналином ($r=0,822$) в соответствии с уровнем тромбоцитов: у пациентов с умеренным повышением тромбоцитов ($600-1000 \times 10^9/\text{л}$) агрегация с адреналином была в норме или несколько повышена, при этом у пациентов с выраженным повышением тромбоцитов (выше $1000 \times 10^9/\text{л}$) отмечалось резкое снижение агрегации вплоть до минимальных значений.

Обращает на себя внимание значительно меньший удельный вес пациентов детского возраста в Беларуси с трижды негативным типом по сравнению с данными литературы и более высокая частота выявления мутации Jak2 V617F (табл. 4).

Нами выявлено, что у пациентов детского возраста с ЭТ наличие драйверных мутаций (JAK2V617F и CALR) ассоциируется с более выраженными признаками пролиферативной активности, в частности с достоверно более высокими уровнями лейкоцитов и нейтрофилов у пациентов с драйверными мутациями по сравнению с уровнем этих клеточных элементов у пациентов с трижды негативным типом. Частота микроциркуляторных симптомов и тромбозов в 1,2 раза была выше у пациентов с выявленными драйверными мутациями, хотя статистической достоверности мы не установили.

При этом уровень тромбоцитов, являющийся основным диагностическим критерием ЭТ, не различался у пациентов с драйверными мутациями и без, что указывает на то, что степень увеличения уровня тромбоцитов не всегда отражает биологическую активность заболевания.

Таким образом, полученные нами данные подтверждают, что молекулярный профиль имеет прогностическое значение даже в педиатрической когорте. Это соответствует современным представлениям о гетерогенности ЭТ и необходимости индивидуализированного подхода к оценке риска и выбору терапии у пациентов детского возраста.

Таблица 4
Выявление генетических мутаций у детей с эссенциальной тромбоцитемией: собственные данные и результаты опубликованных исследований
Table 4
Identification of genetic mutations in children with essential thrombocythemia: own data and results of published studies

Параметр	Собственные данные	Lanotto et al. (2019) [8]	Randi et al. (2015) [7]	Ершов Н.М. и др. (2021) [13]	Ismael et al. (2011) [14]
Количество пациентов, n	14	396	89	31	9
Возраст, Ме (колебания), лет	10,5 (6–16)	9,3 (0,20–20)	7 (0,5–17,5)	9,6 (0,5–21)	11,5 (1,5–15)
Мутации Jak2 V617F, n (%)	7 (50%)	130 (33,5%)	14 (15%)	3(9,7%)	2 (22,2%)
Мутации MPL, n (%)	0	4 (1%)	1 (1%)	1 (3,2%)	0
Мутации CARL, n (%)	2 (14,3%)	23 (5,9%)	6 (6,5%)	9 (29%)	0
Пациенты с трижды негативным типом, n (%)	5 (35,7%)	231 (59,5%)	68 (74,2)	18 (58,1%)	7 (77,8%)

На сегодняшний день остаются нерешенными вопросы о поиске других драйверных мутаций, частоте мониторинга развития миелофиброза у пациентов детского возраста и редукции драйверных мутаций, стратегий терапевтической тактики. Учитывая редкость данного заболевания, оптимальным является международное сотрудничество, включающее всесторонний генетический анализ.

■ ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Tefferi A., Vannucchi A. M., Barbui T., et al. Essential thrombocythemia: 2024 update on diagnosis, risk stratification, and management. *American Journal of Hematology*. 2024;99:697–718.

2. Barbui T., Thiele J., Ferrari A., et al. The new WHO classification for essential thrombocythemia calls for revision of available evidences. *Blood Cancer Journal*. 2020;10(2):Article ID 22.

3. Titmarsh G.J., Duncombe A.S., Mc Mullin M.F., et al. How common are myeloproliferative neoplasms? A systematic review and meta-analysis. *Am J Hematol*. 2014;89:581–587.

4. Putti M.C., Bertozzi I., Randi M.L. Essential Thrombocythemia in Children and Adolescents. *Cancer*. 2021;13(23): Article ID 6147.

5. Larsen T.S., Pallisgaard N., Møller M., et al. The JAK2 V617F allele burden in essential thrombocythemia, polycythemia vera and primary myelofibrosis – impact on disease phenotype. *European Journal of Haematology*. 2007;79:508–515.

6. Fu R., Zhang L., Yang R. Paediatric essential thrombocythaemia: clinical and molecular features, diagnosis and treatment. *British Journal of Haematology*. 2013;163:295–302.

7. Randi M.L., Geranio G., Bertozzi I., et al. Are all cases of paediatric essential thrombocythaemia really myeloproliferative neoplasms? Analysis of a large cohort. *British Journal of Haematology*. 2015;169:584–589.

8. lanotto J., Curto-Garcia N., Lauermanova M., et al. Characteristics and outcomes of patients with essential thrombocythemia or polycythemia vera diagnosed before 20 years of age: A systematic review. *Haematologica*. 2019;104:1580–1588.

9. Accurso V., Santoro M., Mancuso S., et al. The Essential Thrombocythemia in 2020: What We Know and Where We Still Have to Dig Deep. *Clinical Medicine Insights: Blood Disorders*. 2020;13.

10. Palandri F., Latagliata R., Polverelli N., et al. Mutations and long-term outcome of 217 young patients with Essential thrombocythemia or early primary myelofibrosis. *Leukemia*. 2015;29:1344–1349.

11. Tefferi A., Gangat N., Loscocco G.G., et al. Essential Thrombocythemia: A Review. *Journal of the American Medical Association*. 2025;333:701–714.

12. Barbui T., Finazzi G., Carobbio A., et al. Development and validation of an International Prognostic Score of thrombosis in World Health Organization-essential thrombocythemia (IPSET-thrombosis). *Blood*. 2012;120:5128–5133.

13. Ershov N.M., Gas'kova M.V., Pshonkin A.V., et al. Эссенциальная тромбоцитемия у детей и подростков. анализ 31 случая. *Russian journal of hematology and transfusiology*. 2021;66:480–498. (in Russian)

14. Ismael O., Shimada A., Hama A., et al. Mutations profile of polycythemia vera and essential thrombocythemia among Japanese children. *Pediatric Blood & Cancer*. 2012;59:530–535.