

Vragen die u uw behandelend arts kunt stellen over ET

Het is begrijpelijk dat u schrikt van de diagnose. Het kan helpen om met een naaste te praten over hoe u zich voelt. Een goed en open gesprek met uw arts kan u ook helpen. Hier volgt een lijst met vragen die u uw arts kunt stellen:

- Hoe heeft u vastgesteld dat ik ET heb?
- Wat betekent dit voor mij?
- Welke onderzoeken moeten worden gedaan?
- Wat kunnen de resultaten zijn?
- Hoe lang duurt het voor de resultaten bekend zijn?
- Welke behandeling heb ik nodig?
- Hoe lang zal de behandeling duren?
- Wat gebeurt er als de behandeling niet aanslaat?
- Welke bijwerkingen kan ik verwachten en hoe kan ik hiermee omgaan?
- Waar kan ik mentale ondersteuning krijgen?

De MPN Stichting

De MPN Stichting is er voor patiënten met essentiële trombocytemie (ET), polycythaemia vera (PV) en myelofibrose (MF). Dit zijn zeldzame bloedziekten. Het is vaak moeilijk om aan juiste en recente informatie te komen over deze zeldzame ziekten. De behoefte om met iemand te praten die dezelfde ziekte heeft en die begrijpt wat u doormaakt is vaak groot. Daarom is in 2003 de MPN Stichting opgericht. Naast patiënten kunnen ook hun familieleden en andere betrokkenen hier terecht.

Meer informatie?

In de uitgebreide patiëntenbrochure van de MPN Stichting vindt u meer informatie over ET. Bestel de brochure via info@mpn-stichting.nl. U kunt ook donateur worden van de MPN Stichting. U ontvangt dan ter introductie een uitgebreid informatiepakket.

Meer informatie of donateur worden?

www.mpn-stichting.nl

© MPN Stichting
uitgave juni 2016



MPN STICHTING

Informatie

Essentiële Trombocytemie (ET)

www.mpn-stichting.nl

Wat is Essentiële Trombocytemie (ET)?

Essentiële Trombocytemie (ET) is een myeloproliferatieve neoplasma (MPN); een woeking van cellen in het beenmerg. Patiënten met ET hebben daardoor te veel bloedplaatjes in hun bloed. Bloedplaatjes zijn verantwoordelijk voor de vorming van een bloedprop, waardoor mensen met ET een hoger risico lopen op stoornissen in de bloedsomloop, zoals een bloedprop in een slagader (infarct, arteriële trombose) of ader (veneuze trombose). Mensen met ET kunnen juist ook bloedingen krijgen omdat de bloedplaatjes niet altijd goed werken. Er zijn ook mensen met ET die deze klachten niet hebben. De gemiddelde leeftijd bij diagnose is ongeveer 60 jaar. Toch lijkt het er op dat ET steeds vaker voorkomt bij jongere mensen, voornamelijk bij vrouwen onder de 40. Er worden per jaar ongeveer 250 nieuwe gevallen van ET gediagnosticeerd.

Wat is de oorzaak van ET?

Onderzoek heeft aangetoond dat bepaalde verworven mutaties (veranderingen) in het DNA ten grondslag liggen aan de ziekte. Ongeveer 50% van de patiënten heeft een mutatie in het JAK2 gen, 25% van de patiënten in het CALR gen en nog eens 2 tot 5% van de patiënten heeft een mutatie in het MPL gen. JAK2, CALR en MPL zijn betrokken bij de regulatie van de bloedcelproductie door bloedstamcellen in het beenmerg. Deze mutaties zijn verworven tijdens het leven en dus niet erfelijk, ze worden niet doorgegeven aan eventuele kinderen.

Symptomen en klachten

Een teveel aan bloedplaatjes in het bloed hoeft niet direct symptomen te veroorzaken. Bij meer dan 50% van de patiënten wordt de diagnose ET gesteld tijdens vervolgonderzoek, na een reguliere bloedtest op grond van bijvoorbeeld vermoeidheidsklachten, terwijl zij nog geen andere symptomen hebben.

Een hoog aantal bloedplaatjes kan ervoor zorgen dat het bloed sneller gaat klonteren. Vervolgens kunnen er serieuze klachten ontstaan door een bloedprop (trombose) in een ader of slagader. Bij sommige patiënten wordt de diagnose dan ook soms

gesteld na een trombotisch incident (bijvoorbeeld een TIA, hersen- of hartinfarct).

Tijdens het verloop van de ziekte kunnen de volgende symptomen optreden:

- Tintelingen in vingers of tenen
- Problemen met het zicht
- Jeuk (na het douchen)
- Pijnlijke benen
- Nachtzweeten
- Infarcten
- Vermoeidheid
- Concentratieproblemen
- Duizeligheid of oorsuizingen
- Aanhoudende of terugkerende hoofdpijn
- Ongewone blauwe plekken of bloedingen
- Koudheid of blauw worden van vingers of tenen

Deze symptomen zijn niet specifiek voor ET en kunnen per persoon verschillen. Als u één of meer van deze symptomen heeft of zich zorgen maakt, neem dan contact op met uw huisarts.

Diagnose ET

Het kan zijn dat u bij de huisarts bent vanwege langdurige klachten of dat er bij een regulier onderzoek is gebleken dat u te veel bloedplaatjes in het bloed heeft. Uw arts zal dan een aantal onderzoeken laten doen om vast te stellen of u ET heeft of misschien een andere aandoening. Vaak is een verwijzing naar een hematoloog nodig.

Onderzoek naar ET

Als uw hematoloog vermoedt dat u ET heeft, kan hij of zij een aantal van de volgende onderzoeken doen:

- Bij een compleet bloedbeeld wordt in het laboratorium bepaald hoeveel cellen zich in uw bloed bevinden. Uw hematoloog zal met name kijken naar de hoeveelheid bloedplaatjes. Een normale hoeveelheid bloedplaatjes ligt tussen de 150-400, miljoen/ml waarden boven de 400 miljoen worden gezien als te hoog.
- Een echografie van de buik om afwijkingen van de milt te onderzoeken. Deze kan vergroot zijn.

- Een beenmergpunctie om te kijken welke cellen aanwezig zijn in het beenmerg en om te zien of er fibrose (bindweefselvorming) in het beenmerg zit.
- Uw bloed zal ook worden gebruikt voor DNA-onderzoek naar de genoemde mutaties: JAK2, CALR of MPL.

Risico-indeling bij ET

Als u de diagnose ET krijgt, zal uw hematoloog u vertellen of u een laag, gemiddeld of hoog risico patiënt bent. Het risico wordt gebaseerd op een aantal factoren waaronder uw leeftijd, symptomen (zeker als u trombose heeft gehad) en uw bloedbeeld. Uw hematoloog zal dit meenemen in uw behandelplan.

Behandeling van ET

Het doel van de behandeling van ET is het verlagen van het risico op complicaties zoals trombose. De eerste stap in elk behandelplan is risicofactoren voor trombose te verminderen: stop met roken, zorg voor een gezond lichaamsgewicht, een goede bloeddruk en een laag cholesterol.

In het vroege stadium van ET kan het zijn dat u nog geen last heeft van symptomen en dat u wordt gezien als een laag risico patiënt. Uw hematoloog kan dan voorstellen uw ziekte enkel te behandelen met Aspirine® of Ascal®. Deze middelen gaan klontering van bloedplaatjes tegen, waardoor het risico op trombose laag blijft. Tevens zal uw arts van tijd tot tijd uw bloed laten testen om te kijken of en zo ja welke verandering(en) zijn opgetreden.

Patiënten met een gemiddeld of hoog risico hebben een verhoogde kans op trombose of bloedingen, zelfs met gebruik van Aspirine® of Ascal®. Het eerste doel van de behandeling is dan om het risico hierop te verminderen door het aantal bloedplaatjes te verlagen. Er zijn verschillende medicijnen om ET te behandelen. De volgende medicijnen worden doorgaans gebruikt:

- Hydroxycarbamide
- Interferon-α
- Anagrelide
- JAK2-remmers (sommige nog in studieverband)