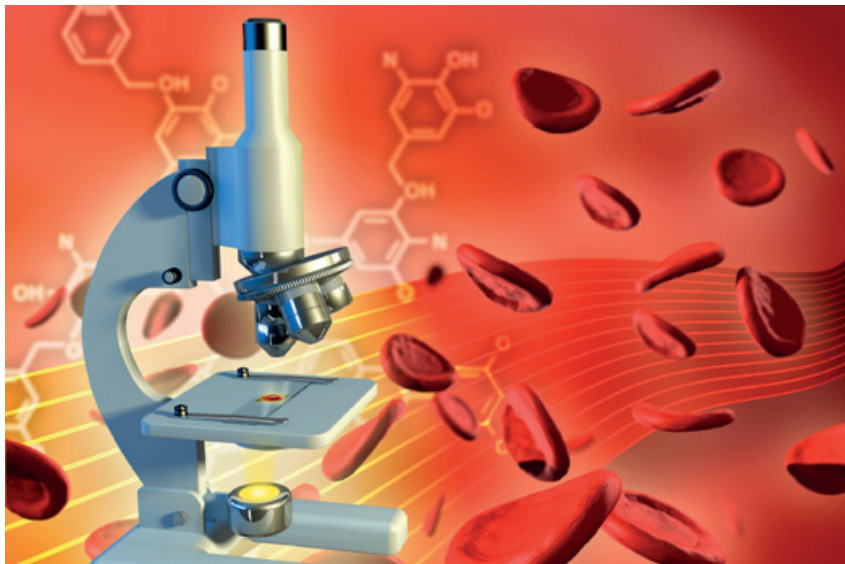


Dansk MPN Forening

Polycytæmi Vera • Essentiel Trombocytose • Primær Myelofibrose



Landsforeningen for blodkræftsygdommene
Polycytæmia Vera (PV)
Primær Myelofibrose (PMF)
Essentialis Trombocytosis (ET)

Stiftet den 30. april 1997

www.danskmprforening.dk

Polycytæmi Vera (PV)

Polycytæmia betyder "mange celler i blodet".

Diagnose

PV er en kronisk lidelse i knoglemarven med overproduktion af blodceller. Denne overproduktion (knoglemarven kører i for højt et gear) skyldes en erhvervet fejl i et såkaldt JAK2 enzym (en JAK2V617F-mutation), som findes hos næsten alle PV-patienter.

Sygdommen medfører primært et stærkt forhøjet antal røde blodlegemer, som giver en stor blodmængde i kroppen, så blodet bliver tyktflydende (høj hæmatokrit). Ofte er der også forhøjet antal hvide blodlegemer og blodplader.

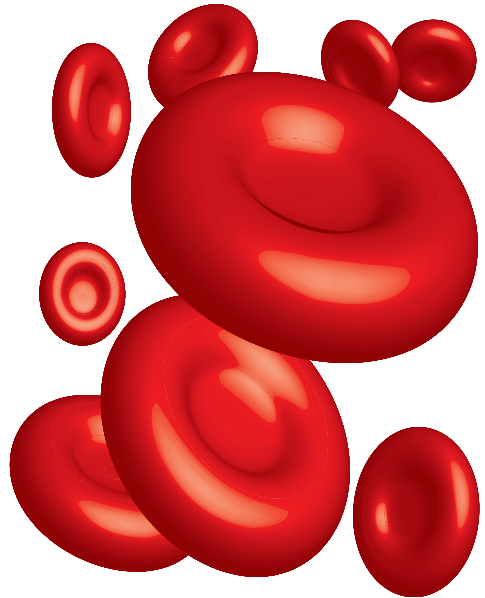
Der diagnosticeres ca. 150 nye tilfælde pr. år i Danmark. Diagnosen stilles ved hjælp af blodprøver og en knoglemarvsprøve. Der foretages også en undersøgelse af milts størrelse (ultralydsscanning) og ligeledes en røntgenundersøgelse af lungerne.

Symptomer

Sygdommen udvikler sig ofte gennem flere år, og opdages i mange tilfælde ved en rutineundersøgelse eller anden lejlighed, som har vist en meget høj blodprocent (forhøjet "hæmatokrit"), et udtryk for blodets "tykkelse", en forhøjelse af hvide blodceller og en forhøjelse af blodpladerne. Disse forandringer i blodet kan give såvel blodpropper som blødninger.

Klagerne er ofte hovedpine, svimmelhed, dobbeltsyn, stikken og prikken i huden, ofte også i fingre og tæer, muskel og ledsmerter, samt øget tendens til at svede.

Blødningerne kan vise sig som næseblødning, blødning i maven, blod i urinen/affø-



ringen eller i sjældene tilfælde hjerneblødning. Blodpropsdannelse kan forekomme overalt - arme og ben, lungerne, maven eller i pulsårene til hjertet og hjernen. Der kan være forhøjet urinsyre i blodet som kan give nyrestensdannelse eller urinsur gigt.

De fleste symptomer kan henføres til kredsløbsforstyrrelser som følge af øget cellevolumen og blodets tykkelse med tilstopning af blodkarrene, langsom blodgennemstrømning og til sidst iltmangel i vævene. Således vil ansigtsfarven ofte være præget af blårød hudfarve, og patienten kan klage over hjertekrampe, smerter i benene og fødderne, samt ofte udpræget mangel på energi og koncentrationsbesvær. Sure opstød og halsbrand på grund af mavesår optræder 4 - 5 gange hyppigere hos disse patienter. Ofte er hudkløe et dominerende problem, især efter

varme bade. Det skyldes formentligt øget histaminafgivelse fra de hvide blodlegemer (kemisk stof der udvider blodkarrene) i huden. Ved undersøgelse ses svulne slimhinder, udvidede nethindevener og i ca. 75 % tilfælde en forstørrelse af milten.

Polycytæmia vera er en alvorlig lidelse. Ubehandlet vil halvdelen af patienter være døde efter ca. 2 år på grund af komplikationerne med blødninger og blodpropsdannelser, og tilstanden kan i 10-15 % over en periode på 10 – 15 år ændre sig til en anden af de myeloproliferative blodsygdommene. Behandlet korrekt har sygdommen en god prognose med en langtidsoverlevelse som i de seneste undersøgelser ikke ligger langt fra baggrundsbefolkningen.

Behandling

Alle patienter vil blive behandlet med hjertemagnyl (75 mg/daglig) for at undgå sammenklumpning af blodcellerne i blodbanen og dermed blodpropper . Hjerte-

magnyl gives ikke til patienter som debuterer med blødning før blodpladetallet er bragt ned i normalområdet. I begyndelsen af behandlingen nedbringes den høje blodmængde med blodtapninger á ca. 500 ml. pr. gang. Når blodmængden, "hæmatokritten" er bragt ned til ca. 40 – 42 for kvinder og under 45 for mænd, reguleres niveauet, for det meste med medicinsk behandling og blodtapning.

For at tilstræbe, at tallene ligger så tæt på det normale som muligt, gives der ledetræbende medicin , enten som injektioner (alpha-interferon) eller tabletbehandling (hydrea) . Hvis mængden af urinsyre er forhøjet i blodet vil også blive behandlet med en tablet mod forhøjet urinsyre (allopurinol). Da der som regel også er et forhøjet antal blodplader, som blodtapningen ikke hjælper på, vil der som nævnt indledningsvis blive givet hjertemagnyl, som nedsætter blodpladernes evne til at danne blodpropper.



Essentiel trombocytose (ET)

Essentiel trombocytose (ET) betyder " for mange blodplader "



ET er en kronisk lidelse i knoglemarven. Man kender ikke årsagen til denne sygdom, men den ligger i de tidlige moder-celler til blodcelleproduktion (som polycythæmia vera og myelofibrose).

Hos nogle patienter findes forandringer i kromosomerne og hos ca. halvdelen er det en fejl i enzymet Janus kinase 2, hvor der er opstået en erhvervet såkaldt mutation (JAK2V617F-mutationen). Senest er beskrevet en ny mutation – CALR-mutationen, som findes hos 60-70 % af de JAK2-negative patienter. Ofte findes der også en beskedent forhøjelse af hvide blodlegemer og måske også blodmangel.

Der diagnosticeres mellem 50 – 150 nye

tilfælde om året i Danmark.

Diagnose

Ofte erkendes sygdommen ved et tilfælde i andet sammenhæng.

Diagnosen stilles ved hjælp af blodprøver og knoglemarvsprøve. Der foretages også en undersøgelse af miltens størrelse med ultralydskanning. Røntgenundersøgelse af lungerne foretages også hos alle patienter.

Symptomer

Ofte har patienterne ingen symptomer og sygdommen opdages tilfældigt i forbindelse med rutineundersøgelse eller undersøgelse for anden sygdom. Symptomer omfatter i mange tilfælde træthed samt en særlig rødmen og svien i fingre og tæer.

Som ved PV er der en øget risiko for blodpropper i hjerne, hjerte eller andre organer med risiko for varige følgevirkninger på grund af de forhøjede blodpladetallet. Der er også en øget risiko for blødninger, hvis blodpladetallet er særlig højt.

Efter mange år kan der dannes bindevæv i knoglemarven. Risiko for blodpropper eller symptomer på iltmangel i livsvigtige organer forøges med alderen og overvægt.

Behandling

Der gives som regel Hjertemagnyl . Efter en vurdering af blodpladetallet behandles almindeligvis med medicin, der nedsætter produktionen af blodpladerne. Der findes flere typer medicin (f.eks interferon, hydrea, anagrelid) og det bestemmes individuelt, hvilken der egner sig bedst, ud fra patientens almentilstand, patientens ønske og de forskellige typer bivirkninger.



Primær Myelofibrose (PMF)

Betyder forøget mængde af bindevæv i knoglemarven.

Diagnose

Diagnosen stilles ved hjælp af blodprøver og en knoglemarvsprøve, samt en ultralydskanning af milten.

Primær Myelofibrose er en sjælden kronisk blodcancersygdom. Sygdommens årsag kendes ikke men hos ca. 50 % af patienterne kan påvises den såkaldte JAK2-mutation (se tidligere under PV og ET). Senest er opdaget en ny mutation – CALR-mutationen – som findes hos ca. 80-90 % af de JAK2-negative myelofibrosepatienter. Hos en del patienter er mængden af hvide blodlegemer og blodplader forhøjet, hvorimod antallet af røde blodlegemer oftest er nedsat ("blodmangel"). Hos nogle patienter ses der en nedsættelse af alle tre cellelinier med ofte svær blodmangel til følge. Der diagnosticeres ca. 50 nye tilfælde Danmark pr. år.

Symptomer.

Symptomer på blodmangel. Træthed, nattesved, vægttab og undertiden også feber er de symptomer, som fører patienten til lægen. Besvær med vejrtrækningen ved fysisk anstrengelse på grund af blodmangel ses ofte. Infektioner og blødninger på grund af det lave antal hvide blodlegemer samt blodplader er hyppige komplikationer.

Trykken og ubehag i mellemgulvet og maven på grund af den forstørrede milt er karakteristisk. Ofte ses også en forstørret lever på grund af det øgede antal bloddannende celler, der også – som i milten - kan sætte sig i leveren .

Hos nogle optræder hudkløe på grund af

den unormale celleomsætning. Celleomsætningen kan også give podagra (urinsyre- eller vitamin-B12 mangel skal udelukkes som konkurrerende årsager til blodmanglen

Nogle patienter har i starten af sygdommen ingen symptomer.

Behandling

Behandlingen af PMF er meget individuel. For ca. 3 år siden blev det muligt at behandle med et helt nyt stof – såkaldt JAK2-hæmmer. Herhjemme er foreløbig kun markedsført én JAK2-hæmmer – Jakavi. Behandlingen er en tabletbehandling som virker lige godt på JAK2-positive som JAK2-negative patienter. Alle myelofibrosepatienter med såkaldte hypermetabole symptomer (træthed, vægttab, nattesved og måske også periodevis lidt feber , som ikke er forklaret ved infektion) og/eller en forstørret milt, som giver symptomer (f.eks smerter/trykken i venstre side af maven) bliver tilbudt behandling med Jakavi.

Behandlingen medfører hos langt de fleste patienter en hurtig (i løbet af dage) bedring i almenstilstanden med mere energi og mindre træthed . Appetitten vender tilbage og en evt hudkløe svinder meget hurtigt. Har patienten haft et større vægttab bliver det som regel genvundet i løbet af de første måneders behandling i takt med , at den forstørrede milt også aftager i størrelsen . Behandlingen er forbundet med en lidt øget risiko for infektioner , især urinvejsinfektioner . Ved blodmangel kan der gives tabletbehandling med danazol (Danocrine), som er et slags mandligt kønshormon, der kan stimulere produktio-

nen af røde blodceller og måske også forhindre de røde blodcellers ødelæggelse i den forstørrede milt. Hvis behandling med danazol ikke har hjulpet efter ca. 3-4 måneders behandling kan forsøges med erythropoietin (EPO), som givessom injektioner i underhuden på maven én gang om ugen.

Hos nogle patienter ses god effekt på blodmanglen under behandling med prednison. Den øgede celleproduktion kan også nedbringes ved hjælp af hydreabehandling eller hos yngre med for mange hvide blodceller og blodplader alpha-interferon.

I sjældne tilfælde kan der blive tale om at fjerne milten, men miltfjernelse er en vanskelig og risikofyldt operation ved denne sygdom – især hos ældre patienter med konkurrerende hjerte-lungesygdomme. Miltbestråling kan forbigående nedsætte miltstørrelsen og lindre eventuelle smerter fra den forstørrede milt. Disse 2 behandlingsformer er imidlertid sjældne i dag, hvor vi har JAK2-hæmmerbehandling som beskrevet ovenfor.

Hos yngre patienter - oftest under 60 år - skal knoglemarvstransplantation altid overvejes.

Med omhyggelig kontrol og den optimale behandling har PV-,ET- og PMF-patienter mulighed for at opnå den samme livslængde som den øvrige befolkning.

Sygdommene er ikke arvelige, men der kan være flere i samme familie.

Ved operative indgreb, også hos tandlægen, er det vigtigt at gøre opmærksom på sin sygdom.

Sygdommen smitter ikke
Ryning frarådes
Undgå stress

Navn _____

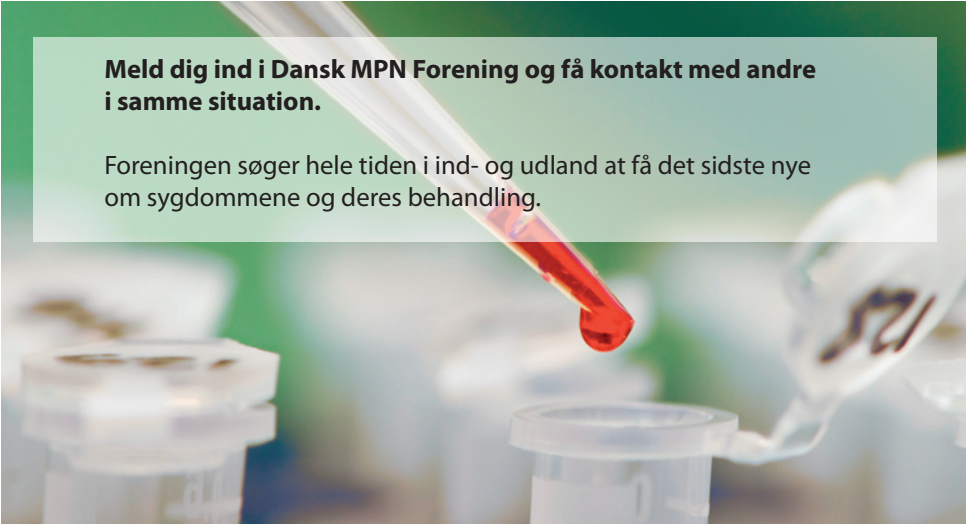
Fødselsår _____

Adresse _____

Postnr. og by _____

Telefon _____

Send kuponen eller mød os på www.danskmfnforening.dk



Meld dig ind i Dansk MPN Forening og få kontakt med andre i samme situation.

Foreningen søger hele tiden i ind- og udland at få det sidste nye om sygdommene og deres behandling.

Foreningens formand:

Per Kjær Erichen

Telefon: 51 94 15 86

E-Mail: mpn@danskmpnforening.dk

HUSK
PORTO

Dansk MPN Forening

Hjorthøj 16

4400 Kalundborg