

ET

Essentiële
Trombocytemie



Wat is Essentiële Trombocytemie (ET)?

Essentiële Trombocytemie (ET) is een myeloproliferatieve neoplasma (MPN); een te snelle groei van bloedplaatjes vormende cellen in het beenmerg.

Wat is er bij ET aan de hand?

Patiënten met ET hebben daardoor te veel bloedplaatjes (trombocyten) in hun bloed. Bloedplaatjes kunnen een bloedstolsel veroorzaken, 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 erop dat ET steeds vaker voorkomt bij jongere mensen, voornamelijk bij vrouwen onder de 40. Er worden per jaar ongeveer 500-600 nieuwe gevallen van ET gediagnosticeerd.

Wat is de oorzaak van ET?

Onderzoek heeft aangetoond dat bepaalde verworven mutaties (veranderingen) in het DNA van bloedstamcellen in het beenmerg 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 in de stamcellen zijn verworven tijdens het leven en in principe niet erfelijk, ze worden normaal gesproken 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 of zwemmen)
- 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 je één of meer van deze symptomen hebt of je zorgen maakt, neem dan contact op met je huisarts.

Diagnose ET

Het kan zijn dat je bij de huisarts bent vanwege langdurige klachten of dat er bij een regulier onderzoek is gebleken dat je te veel bloedplaatjes in het bloed hebt. Jouw arts zal dan een aantal onderzoeken laten

doen om vast te stellen of je ET hebt of misschien een andere aandoening. Vaak is een verwijzing naar een hematoloog nodig.

Onderzoek naar ET

Als jouw hematoloog vermoedt dat je ET hebt, dan kan hij of zij een aantal van de volgende onderzoeken doen:

- Bij een compleet bloedbeeld wordt in het laboratorium bepaald hoeveel cellen zich in jouw bloed bevinden. Je 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 bij ET.
- Een beenmergpunctie om te kijken welke cellen aanwezig zijn in het beenmerg en om te zien of er fibrose (bindweefselvorming) in het beenmerg zit.
- Jouw bloed zal ook worden gebruikt voor DNA-onderzoek naar de genoemde mutaties: JAK2, CALR of MPL.

Risico-indeling bij ET

Als je de diagnose ET krijgt, zal jouw hematoloog je vertellen of je een laag, gemiddeld of hoog risicopatiënt bent. Het risico wordt gebaseerd op een aantal factoren waaronder je leeftijd, symptomen (zeker als je trombose hebt gehad) en jouw bloedbeeld. Jouw hematoloog zal dit meenemen in je behandelplan.

“Met de wetenschap van nu en de juiste behandeling kun je met ET vaak nog tientallen jaren leven”

Behandeling van ET

Er is geen behandeling die leidt tot genezing. 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 je nog geen last hebt van symptomen en dat je wordt gezien als een laagrisicopatiënt. Jouw hematoloog kan dan voorstellen je ziekte enkel te behandelen met Aspirine® of Ascal®. Deze middelen gaan klontering van bloedplaatjes tegen, waardoor het risico op trombose laag blijft. Tevens zal jouw arts van tijd tot tijd je bloed laten testen om te kijken of en zo ja welke veranderingen 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. Hiervoor worden de volgende medicijnen doorgaans gebruikt:

- Hydroxycarbamide (Hydrea®)
- Interferon alfa (Pegasys®, Besremi®)
- Anagrelide (Xagrid®)
- JAK2-remmers (Jakavi®, Inrebic®)



Vragen die je jouw behandelend arts kunt stellen over ET

Het is begrijpelijk dat je schrikt van de diagnose. Het kan helpen om met een naaste te praten over hoe je je voelt. Een goed en open gesprek met je arts kan je ook helpen. Hier volgt een lijst met vragen die je aan je 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?
- Hoelang duurt het voor de resultaten bekend zijn?
- Welke behandeling heb ik nodig?
- Hoelang 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 is er voor patiënten met essentiële trombocytemie (ET), polycythemia 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 je doormaakt is vaak groot. Daarom is in 2003 de MPN Stichting opgericht. Naast patiënten kunnen ook hun familieleden en andere betrokkenen hier terecht.

In de uitgebreide patiëntenbrochure van de MPN Stichting vind je meer informatie over ET.

Bestel de brochure via **info@mpn-stichting.nl**. Of word donateur. Je ontvangt dan ter introductie een uitgebreid informatiepakket.

Meer informatie - www.mpn-stichting.nl