

PV

Essentiële Trombocytemie



Wat is Polycythemia Vera (PV)?

Polycythemia Vera is een myeloproliferatieve neoplasma (MPN); een te snelle groei van bloedcellen in het beenmerg.

Wat is er bij PV aan de hand?

Patiënten met PV maken meer rode bloedcellen aan dan normaal. Bij PV is er vaak ook een teveel aan bloedplaatjes of witte bloedcellen. Het bloed van PV-patiënten is dikker en stroperiger waardoor het minder gemakkelijk door de bloedvaten stroomt en waardoor er een groter risico is op bloedstolsels en vaatafsluiting.

PV is een weinig voorkomende aandoening. De gemiddelde leeftijd bij diagnose is ongeveer 60 jaar en de ziekte wordt per jaar bij ongeveer 400 nieuwe patiënten vastgesteld.

Hoe ontstaat PV?

PV ontstaat door een, ergens in het leven, optredende fout in het genetisch materiaal (DNA) van een bloedstamcel, dit noemen ze ook wel een verworven mutatie. Bij PV is dit in ongeveer 95% van de gevallen in het JAK2-gen. Er zijn verschillende mutaties bekend in het JAK2-gen. JAK2 is betrokken bij de regulatie van de mate van bloedcelproductie door stamcellen in het beenmerg. JAK2 mutaties zijn verworven tijdens het leven en in principe niet erfelijk. Ze worden normaal gesproken niet doorgegeven aan eventuele kinderen.

Diagnosestelling

Bij veel patiënten wordt de diagnose gesteld na een reguliere bloedtest, op grond van bijvoorbeeld vermoeidheidsklachten, terwijl zij nog geen andere

symptomen hebben. Bij sommige patiënten wordt de diagnose gesteld na een trombotisch incident (bijvoorbeeld een TIA of hersen- of hartinfarct als gevolg van een stolsel).

Symptomen en klachten

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

- Vermoeidheid
- Concentratieproblemen
- Duizeligheid of oorsuizingen
- Aanhoudende of terugkerende hoofdpijn
- Roodheid van de huid (plethora)
- Jeuk (na het douchen of zwemmen)
- Vermoeidheid
- Nachtzweeten
- Pijnlijke benen
- Problemen met het zicht
- Ongewone blauwe plekken of bloedingen
- Koudheid of blauw worden van vingers of tenen
- Tintelingen in vingers of tenen
- Infarcten
- Gewrichtspijn of jicht
- Vergrote milt

De mate waarin de klachten voorkomen verschilt per persoon. De een wordt er meer door beperkt in het dagelijks leven dan de ander. Vermoeidheid is de meest voorkomende en meest invaliderende klacht. Als je één of meer van deze symptomen hebt of je zorgen maakt, neem dan contact op met je huisarts.

Diagnose PV

Het kan zijn dat je bij de huisarts bent vanwege langdurige klachten of dat er bij een regulier onderzoek is gebleken dat je veel rode bloedcellen hebt. Jouw arts zal dan een aantal onderzoeken laten doen om vast te stellen of je PV hebt of misschien een andere aandoening. Vaak is een verwijzing naar een hematoloog nodig.

Onderzoek naar PV

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

- Bij een compleet bloedbeeld wordt in het laboratorium bekeken hoeveel cellen zich in je bloed bevinden, van welk type ze zijn en hoe ze eruitzien. Bij PV zullen er te veel rode bloedcellen worden aangetroffen, wat resulteert in een verhoogd hemoglobine (Hb) en hematocriet (HCT). Vaak worden er ook te veel bloedplaatjes of witte bloedcellen aangemaakt
- Een beenmergpunctie om te kijken welke cellen aanwezig zijn in het beenmerg en om te zien of er fibrose (bindweefsel-vorming) in het beenmerg zit
- Echografie van de buik om te onderzoeken of de milt vergroot is

Je bloed zal ook worden gebruikt voor DNA-onderzoek om te testen of je misschien een JAK2 mutatie hebt.

Risico-indeling bij PV

PV is in te delen in verschillende ziekterisico's. Wanneer je de diagnose krijgt, zal je behandelend arts je vertellen tot welke risicogroep je behoort: gemiddeld- of hoog. Dit wordt gebaseerd op een aantal factoren waaronder je leeftijd, symptomen (zeker als je een trombose hebt gehad) en je bloedbeeld. Je hematoloog zal dit meenemen in je behandelplan.

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

Behandeling van PV

Het doel van de behandeling van PV is het verlagen van het risico op complicaties zoals trombose. Aderlaten en behandeling met Aspirine® of Ascal® wordt veelal als eerste ingezet bij een te hoog aantal rode bloedcellen. Bij aderlaten wordt er bloed afgetapt om het hematocriet laag te houden (grens 0,45). Aspirine® en Ascal® gaan klonteringen tegen, waardoor het risico op trombose laag blijft. Indien aderlaten niet voldoende is en/of het bloedplaatjes aantal ook te hoog is en er hierdoor een verhoogde kans op trombose of bloedingen bestaat, zelfs met gebruik van Aspirine® of Ascal®, moet het aantal rode bloedcellen en/of teveel aan bloedplaatjes dat wordt aangemaakt, worden verminderd.

De volgende medicijnen worden doorgaans gebruikt:

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



Vragen die je aan je behandelend arts kunt stellen over PV

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 PV heb?
- Wat betekent dit voor mij?
- Welke onderzoeken moeten worden gedaan?
- Wat kunnen de resultaten zijn?
- Hoelang duurt het voordat 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 PV.

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