

Kroniska myeloida maligniteter

Essentiell Trombocytemi (ET)

Sjukdomsbilden vid Essentiell Trombocytemi (ET) påminnar mycket om det vid Polycytemia Vera. Dock vid ET endast trombocyt ökning ($> 1\ 000 \times 10^9/L$). Detta betyder att ET är en sjukdom som engagerar i första hand megakaryocytopoesen. ET behandlas på samma sätt som vid Polycytemia Vera.

ICD-10	D47.3				
Epidemiologi	ET är en sällsynt sjukdom med en incidens på endast 1,6 fall/ 100 000 invånare/ år. Sjukdomen engagerar megakaryocytopoesen som orsakar trombocytemi. Det kan även debutera med leukocytos hos cirka 30 % av fallen. Medelåldern vid diagnos ligger kring 60-70 år. ET är vanligare hos kvinnor än hos män.				
Etiologi	Orsaken till den kraftiga ökade trombocytproduktionen är för nuvarande okänd. Hos cirka 50 % av patienterna förekommer ett sub normalt S-EPO och/eller muterad JAK2.				
Symtom och diagnostik	<p>Anamnes: Oftast upptäcks patienterna med ET accidentellt i samband med rutinprovtagning eller utredning av annat tillstånd. Symtomen som förekommer oftast relaterade till trombos episoder både DVT och/eller cerebrala tromboser. Patienterna klagar även över ökade blödningsbenägenhet (vanligast blödningar från mag-tarmkanalen) som resulterar ibland annan anemi och hematom. Blödningsbenägenhet relateras till funktionsförsämringen hos trombocyterna.</p> <p>Status:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hematom • Tecken till DVT • Neurologisk status <p>Lab:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Blodstatus och diff. → Trombocytos (mycket mer uttalad än vid Polycytemia Vera). Trombocyterna är förstörade och kan även vara ihop klumpade. • Cytogenetik (kromosom analys) → JAK2-mutation • Benmärgsprov (golden standard) → visar en förstörade megakaryocyter trots att cellhalten är normalt. 				
Differential diagnos	<p>Annan orsak till trombocytos såsom:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Blödningar • Tumörsjukdomar • Inflammatoriska processer 				
Behandling	<p>Vid ET behandlar man för att minimera risken för vaskulära komplikationer. Behandlingen riktas därför mot att hämma trombocytproduktionen.</p> <p>Behandlings indikation:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ålder (>60 år) • Tidigare trombos episod • TPK > 1 000 x 10⁹/L <p>Generellt behandlas ET patienterna enligt nedan:</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="padding: 5px;">Yngre patienter</td> <td style="padding: 5px;">Äldre patienter</td> </tr> <tr> <td style="padding: 5px;">Introna (interferon)</td> <td style="padding: 5px;">Hydroxiurea</td> </tr> </table>	Yngre patienter	Äldre patienter	Introna (interferon)	Hydroxiurea
Yngre patienter	Äldre patienter				
Introna (interferon)	Hydroxiurea				

Man kan även använda **Anagrelid** till patienter som inte tolerera Introna. Anagrelid är ett medel som effektivt sänker trombocythalten.

Prognos

Sjukdomens största risk är tromboembolism som är dödsorsaken i de flesta fallen. Därför riktas behandlingen mot att sänka antalet trombocyter vilket ger gynnsam prognos.

Andra gynnsamma åtgärder vid ET är **rökstopp** eftersom rökning medför ökad risk för tromboser.

Medianöverlevnad från diagnosen beräknas som cirka 15 år och ju yngre patienterna är vid sjukdomsdebut desto längre lever de.

Sjukdomen i sig har minimal transformationsrisk till en Akut Myeloisk Leukemi men behandlingen med Hydroxiurea ger en ökning av denna risk.

Referenser

Ringborg, U. et al. Onkologi, andra upplagan. Kap 35: 484.

Grefberg, N. et al. Medicinboken, Femte upplagan. Kap 6: 268-269.