

Kroniska myeloida maligniteter

Polycytemia vera (PCV)

Polycytemia vera (primär polycytemi) är en myeloproliferativ malign blodsjukdom som i likhet till andra polycytemi tillstånd karakteriseras av förhöjt Hb, förhöjt EVF. Förhöjningen orsakas av en ökning av den erytropoetiska aktiviteten som ger en okontrollerad ökning i produktionen av de myeloiska cellerna framför allt erythrocyter men även trombocyter, granulocyter och monocytter. Som följd till volymökning av erythrocyter och trombocyter ökar blodets viskositet, vilket leder till försämring av flödet i kapillärerna och andra små kärlen vilket resulterar i ökad risk för tromboser och små kapillärblödningar.

ICD-10

D45.9

Epidemiologi

PCV är en relativt ovanlig sjukdom med en incidens på cirka 2/ 100 000 invånare/ år. Sjukdomen debuterar sällan före 40 års ålder däremot medianåldern vid debut är cirka 70 år.
Oftast hos män.

Etiologi

Orsaken till varför sjukdomen uppstår är för nuvarande okänd.
Cirka 95 % av patienterna uppvisar en förvärvad **JAK2** mutation som gör att kroppen förlorar den normala regleringen av blodbildning.

Symtom och diagnostik**Anamnes:**

I de flesta fall upptäcks sjukdomen accidentellt vid rutin provtagning eller vid utredning av ett annat tillstånd/sjukdom. Sjukdomen utvecklas långsamt och många patienter har inga tydliga symtom. Patienterna som har symtom klagar däremot över följande:

- Trötthet
- Yrsel och Huvudvärk
- Stickningar i fingrar och tår
- Klåda efter varm dusch
- Svetteningar
- Tromboemboliska episoder

Dessa förekommer som följd av ökningen i blodets viskositet.

Status:

- Högröd ansiktsfärg kan föreligga
- Rödsprängda ögon
- Hematom
- Vid buk palpation kan lätt splenomegali föreligga

Lab:

Blodstatus och diff.

Förhöjt Hb (> 185 g/l hos män och > 165 g/l hos kvinnor).

Förhöjt EVF (> 0,52 hos män och > 0,48 hos kvinnor).

P-EPO:

Polycytemia Vera	Sekundär polycytemi	Pseudo polycytemi
Lågt	Högt	Normal

JAK2 analys (positiv hos cirka 95 % av fallen)

LAPA

S-Urat

D-dimer (utesluta/bekräfta tromboembolisk episod)

Artärblodgas (syra-bas status)

Radiologi:

Ultraljud → Splenomegali

Differential diagnos

Sekundär polycytemi (vid hypoxi ex. KOL, hjärt-kärlsjukdomar eller njursjukdomar).
Pseudo polycytemi (ex. vid uttorkning).

Behandling

Vid stark misstanke och avvikande Hb enligt ovan måste patienten remitteras till hematologen för vidare utredning och behandling.

Generellt består behandlingen av följande komponenter:

Blodtappning	ASA profylax	Benmärg hämmande medel
---------------------	---------------------	-------------------------------

Blodtappningen, i dagens läge är Golden standard terapi vid PCV. Patienten tappas tills ett normalt hematokrit (< 0,45) vilket betyder att man tappar patienten på 400-500 ml blod per tappningstillfälle. Därefter underhålls tappningar med jämna mellanrum i försök att bibehålla hematokriten på denna nivå.

I profylax syfte mot tromboembolism kan man behandla med **ASA 75 mg/dag** (för patienter som inte har en kontraindikation för salicylsyra).

Den absolut vanligaste **benmärg hämmande medel** är Hydroxiurea (HU).

Indikationer för HU-behandlingen är:

- tidigare trombos
- ålder > 60 år
- stigande trombocytvärden
- tilltagande splenomegali

korttidsbehandlingen med HU har få biverkningar men på sikt medföra en ökad risk för övergång till Akut Myeloisk Leukemi (AML).

Intermittent *Busulfan* och *radioaktivt fosfor* ³²P är alternativa behandlingar för patienter > 75 år är. Fördelen med dessa medel att de har långtids hämning av benmärgsproliferationen (månader till flera år). Dessa medel däremot har samma övergångsrisik till AML som HU därför skall inte ges till yngre patienter.

Yngre patienter behandlas bäst med α -interferon (IFN) i pegylerad form. Detta beror på att IFN-behandlingen inte är leukemogent och i dagsläget är den enda behandling som leda till en remission.

Yngre patienter som inte tolerera INF-behandlingen kan behandlas med **Anagrelid**.

Prognos

Obehandlat PCV har en relativ dålig prognos med en överlevnad på endast 12-18 månader.

Hos 10-20 % av patienterna sker en övergång till Akut Myeloisk Leukemi (AML) och/eller Myelodysplastisk syndromes (MDS).

Ju yngre patienterna är vid insjuknande desto längre kan de leva med sjukdomen. Dödsorsaken i de flesta fallen är tromboembolisk.

Referenser

Ringborg, U. et al. Onkologi, andra upplagan. Kap 35: 482-484.

Ericson, E. et al. Medicinska sjukdomar, Fjärde upplagan. Kap 5: 230-231.

Grefberg, N. et al. Medicinboken, Femte upplagan. Kap 6: 267-268.