

# Essentielle Thrombozythämie

## Symptome und Therapiemöglichkeiten

Betroffenen Anlass

31.5.2024



# Essentielle Thrombozythämie

- Diagnose d

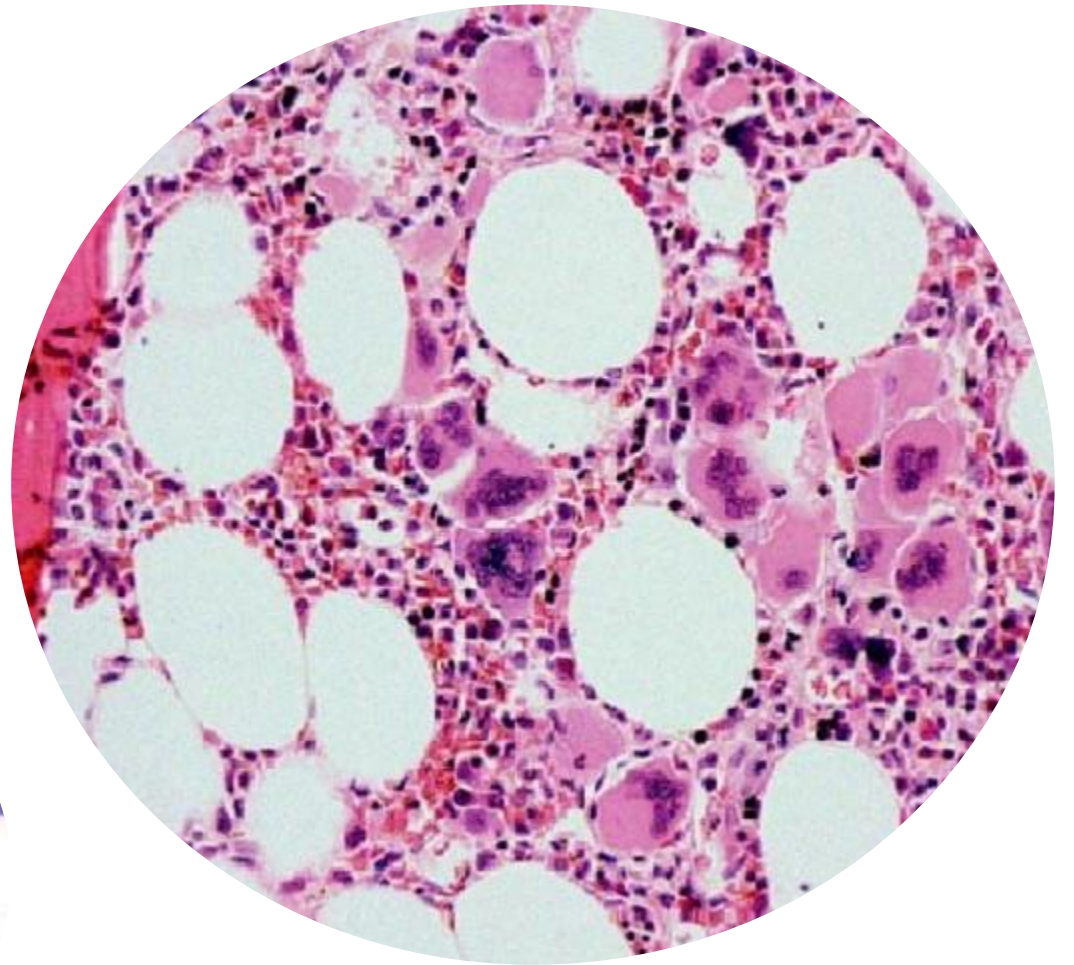
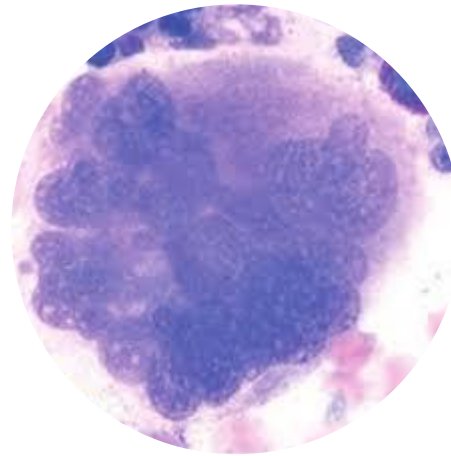
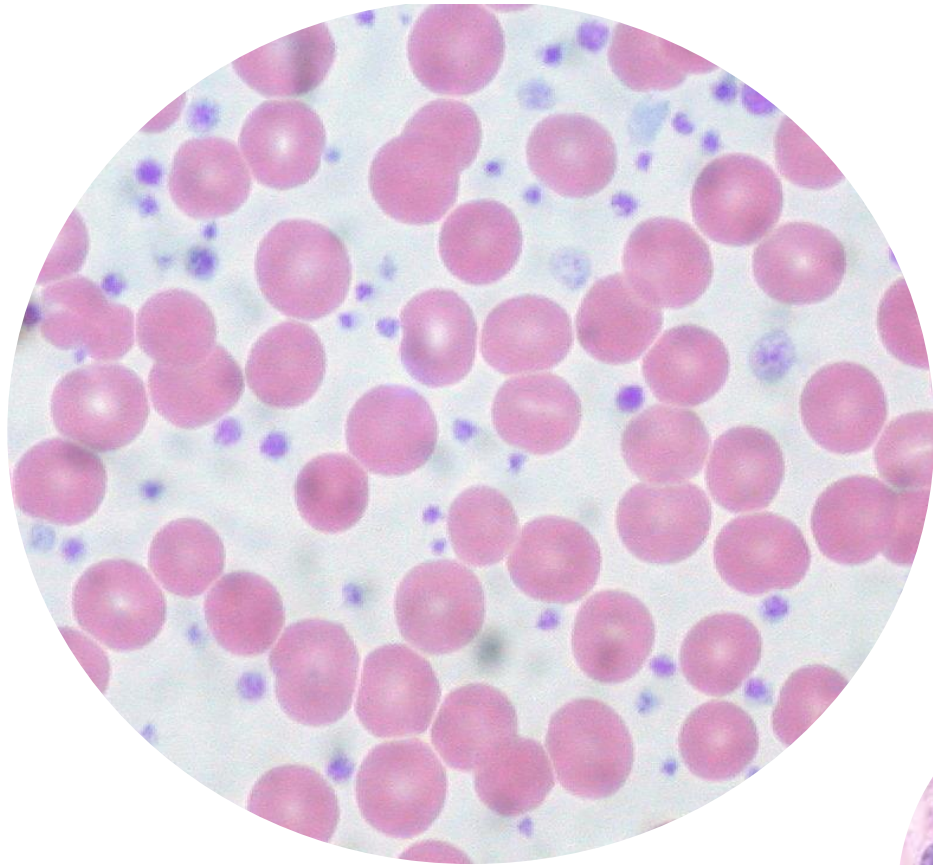
- Sym

- The

.....Leben mit einer  
Essentieller Thrombozytämie

# Diagnose

- Hohe Thrombozytenzahl 450 G/l
- Typischer Knochenmarksbefund
- Andere myeloproliferative Neoplasie ausgeschlossen
- Nachweis einer typischen (Treiber) Mutation JAK2, CALR, MPL
- Keine Hinweise für eine reaktive Thrombozytose
- Klonalität



# Klonale Erkrankung

- Klonale Erkrankung der **Blutstammzellen**
- Fehler in der Signalübermittlung
  
- Funktion der Zellen erhalten
- Gutartige Erkrankung
- **Entzündliche** Komponente



# Einige Zahlen

- Erkrankung 1,2-3/100000/Jahr

- 4-24 Personen/100000 leben mit der Krankheit

Seltene Krankheit

Orphan disease

- 67% Frauen
- Alters Verteilung: 18 bis 96 Jahre, Maximum 55-65 Jahre
- 20% sind jünger als 40 Jahre

# Allgemeine Symptome

- Müdigkeit/Fatigue
- Nachtschweiss
- Gewichtsverlust
- Juckreiz
- Bauchbeschwerden/Völlegefühl



# MPN 10 Symptomerfassung

Symptom	keine Erschöpfung					schlimmste vorstellbare Erschöpfung				
<b>Fatigue (Erschöpfung)</b>	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

Kreuzen Sie bitte die Zahl an, die das Ausmaß Ihrer Schwierigkeiten mit jedem der folgenden Symptome in der letzten Woche beschreibt.

	nicht vorhanden					schlimmste erdenkliche				
<b>Schnelles Völlegefühl beim Essen</b> (frühes Sättigungsgefühl)	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Bauchbeschwerden</b>	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Inaktivität</b>	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Konzentrationsschwierigkeiten</b> im Vergleich zur Zeit vor meiner Diagnose	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Nachtschweiß</b>	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Juckreiz (Pruritus)</b>	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Knochenschmerzen</b> diffus, keine Gelenkschmerzen oder Arthritis	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Fieber</b> (>37,8° C)	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Unbeabsichtigter Gewichtsverlust</b> in den letzten 6 Monaten	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

# MPN 10 Symptomerfassung

< Zurück

Schweiz (Deutsch) >



MPN10: SYMPTOME BEWERTEN   ERGEBNISSE ANZEIGEN UND HERUNTERLADEN   FAQs

## MPN10: Verfolgen Sie den Schweregrad Ihrer MF- oder ET-bezogenen Symptome



Wählen Sie mit den Schiebereglern unten eine Zahl zwischen 0 (nicht vorhanden) und 10 (schlimmstmöglich) aus. Diese Zahl beschreibt den Schweregrad eines jeden Symptoms in der letzten Woche oder welche Schwierigkeiten Sie mit diesem Symptom hatten.

**Müdigkeit**

0

**Nachtschweiß**

0

**Frühes Sättigungsgefühl**  
(schnelle Sättigung beim Essen)

0

**Pruritus**  
(Juckreiz)

0

# Müdigkeit Fatigue

90% der Erkrankten

Grund

Multifaktoriell

Verstärker

Belastung

Auswirkung

Planung



# Mikrozirkulation

- Kopfschmerzen, Seh-Störungen
- Schwindel
- Konzentrationsstörungen
  
- Erythromelalgie
- Missempfindungen
- Erektionsstörungen



# Mikrozirkulation Störungen in ET



Thrombozyten Dysfunktion

Aktivierung

Inflammation/Entzündung

Rekrutieren der Leukozyten

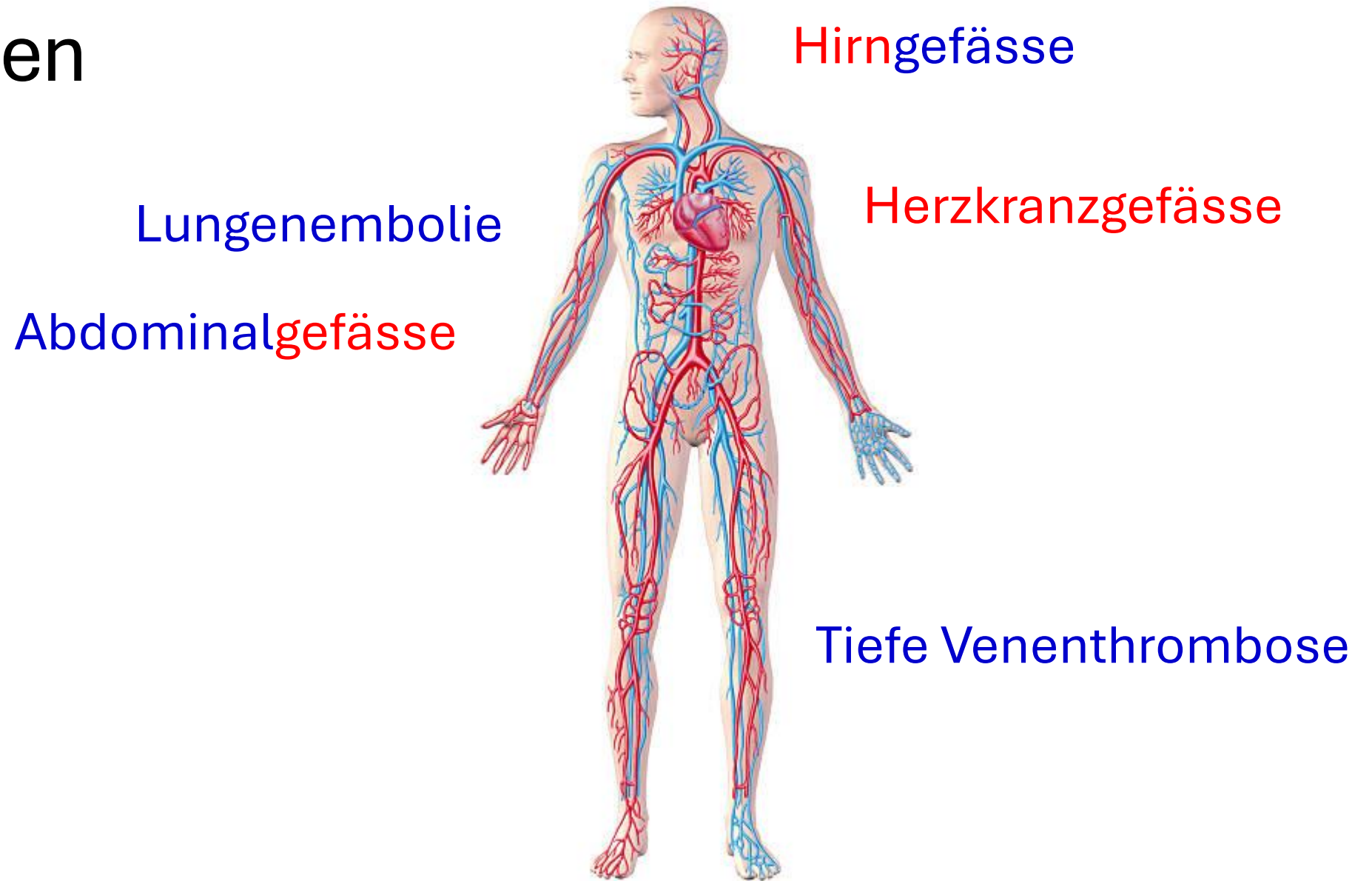
endotheliale Schädigung

# Thromboembolien

- 20% der Betroffene haben eine Thrombose bei der Diagnose
- Thrombose grösstes Gesundheitsrisiko  
6.6% Jahr 10-20% der Betroffene
- ET häufiger Thrombose in kleinen Gefässen
- Thrombose korreliert nicht mit Thrombozyten Zahl



# Thrombosen



# Blutungen

Meist bei sehr hohen Thrombozytenzahl ( $>1000\text{G/l}$ )

**Von Willebrand Faktor** Klebstoff der Blutgerinnung  
Unterschiedlich lange Ketten  
Die Thrombozyten binden an die langen Ketten  
Diese werden dann vermehrt abgebaut





# Risiko Übergang in eine andere Krankheitsform

- Leukämie sehr selten
- Myelofibrose
- Polyzythemia vera

# Prognose

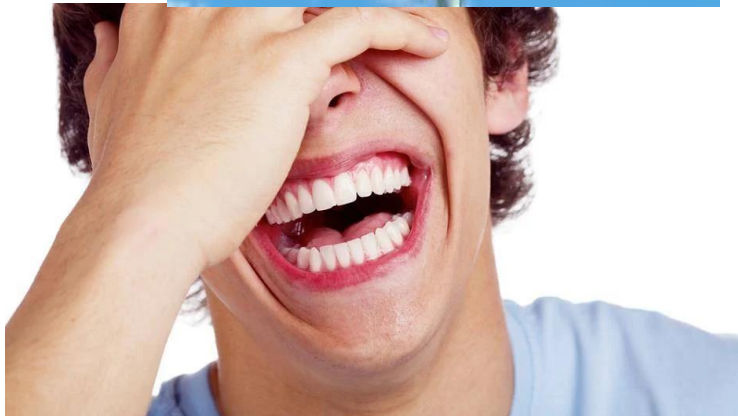
- Myeloproliferative Neoplasie mit den wenigsten Risiken und Symptomen
- Lebenserwartung unter Therapie vergleichbar zur allgemeinen Bevölkerung
- Keine Indikation zu systematischer Therapie

Ziel der Therapie :

**Vorbeugen von Thromboembolien und Blutungen**

# Prognose

Klinisches Merkmal	
Alter über 60 Jahre	
Thrombose in der Vorgeschichte	
JAK2 Mutation	
Risikokategorie	
sehr tief	Keine Merkmale
tief	Nur JAK2 Mutation
mittel	über 60-jährig ohne Zusatzrisiko
hoch	über 60-jährig mit Zusatzrisiko



# THERAPIE



# Therapie Aspirin

- Keine eindeutige Studie
- Je nach Mutationen und Risikofaktoren
- Immer bei erhöhtes Thromboembolie Risiko
- Nebenwirkungen :       Blutung  
                                      Magendarmbeschwerden



# Therapie Zytoreduktion

- Zytoreduktion = Hemmung der Bildung von Blutzellen
- Substanz: Hydroxyurea
- Signifikante Reduktion des Thromboembolie-Risikos
  
- Ziel keine Studien  
normale Tc oder  
mindestens  $<600\text{G/l}$

# Nebenwirkungen Hydroxyurea

## Hemmung der Zellteilung

Kontraindikation Frauen im Gebärfähigen Alter und junge Menschen  
Wahrscheinlich kein erhöhtes Leukämie Risiko

## Haut

Erhöht das Risiko von **Hauttumore** (weisser Hautkrebs)  
Auftreten von **Aphthen** und nicht abheilende Haut Geschwüres  
Hautausschlag, **schwarze** Verfärbung der Nägel  
Leichter **Haarausfall**



# Therapie Anagrelid

- Hemmung der Bildung von Thrombozyten
- Studienresultate Kontrovers
- Präparate nicht gleichwertig
- Erhöhung der kardiovaskulären Symptome ?

# Krankheitsmodifikation

- Interferon
- Verschiedene Wirkmechanismen
- Induktion von Remissionen/Molekulare Antwort
- Weniger Myelofibrose
  
- Nicht zugelassen für ET

# Nebenwirkungen Interferon

- Subkutane Verabreichung
- Grippale Symptome nach der Applikation
- Leberfunktionsstörung
- Schilddrüsenstörung
- Depression

Deutlich bessere Verträglichkeit der neuen Substanzen

# Schwangerschaft

- Schwangerschaft begünstigt Thromboembolien
- Thromboembolien Hauptursache von mütterlicher Mortalität
- Erhöhung der Zellzahlen in der Schwangerschaft

## Leicht erhöhtes Risiko

- Schwangerschafts-Vergiftung
- Thrombo-Embolien
- Plazenta Dysfunktion
- Wachstums-Retardierung

# Schwangerschaft

## Zusammenarbeit Information

zwischen Geburtshelfer:in und Hämatolog:in  
der Patientin

- Sorgfältige Einstellung der allgemeinen Risikofaktoren (Gewicht, Blutdruck)
- Aspirin
- Antikoagulation bei hohem Thrombose Risiko
- Antikoagulation 6 Wochen nach der Geburt
- Identifikation der Hochrisiko Schwangerschaften

Kenntnisse  
über die  
Risiken

Handlungs-  
möglichkeiten

Mut mit dem:der  
Arzt:Ärztin  
zu sprechen

.....Leben mit einer Essentieller  
Thrombozytämie

Therapiemöglich-  
keiten  
Wirkung und  
Nebenwirkungen

Instrumente

Welche Symptome  
sind schlecht  
behandelbar

Entstehung der  
Symptome



























