

Essentielle Thrombozythämie

Symptome und Therapiemöglichkeiten

Betroffenen Anlass

31.5.2024



Durchblutung-
Störung linkes
Bein
84-jährig

Schwindel
Kopfschmerzen
Miss-
empfindung der
Füsse
62-jährig

Hirnschlag
63-jährig

Herzinfarkt
60-jährig

Zu
33-jährig

Seit 20 Jahre
Kopfschmerzen
43-jährig

Zufallsbefund
58-jährig

Spontan-
hämatome
Migräne
75-jährig

Bein
Thrombose
48-jährig

Zufallsbefund
25-jährig

Essentielle Thrombozythämie

- Diagnose d

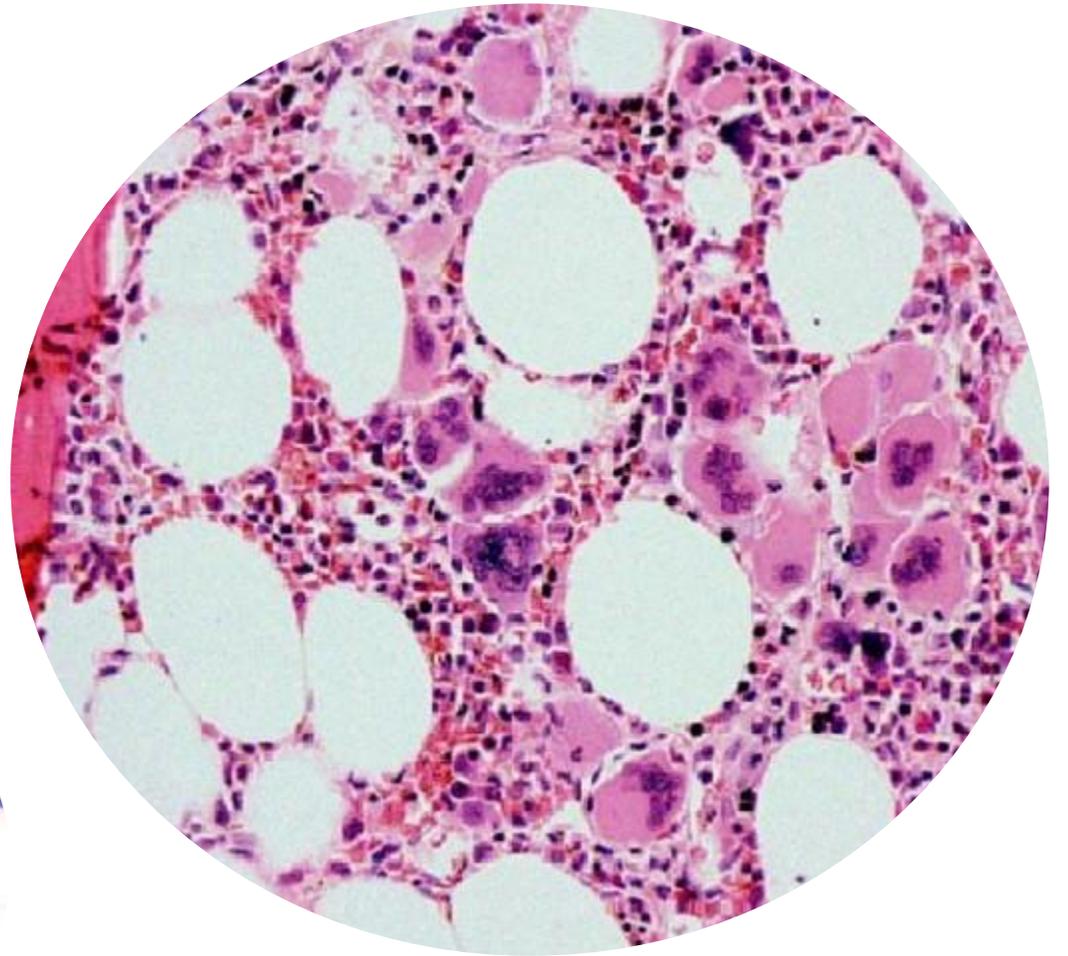
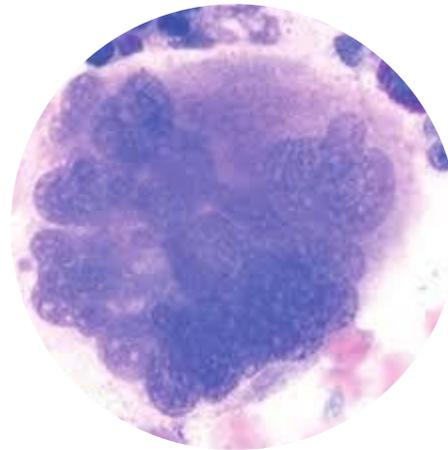
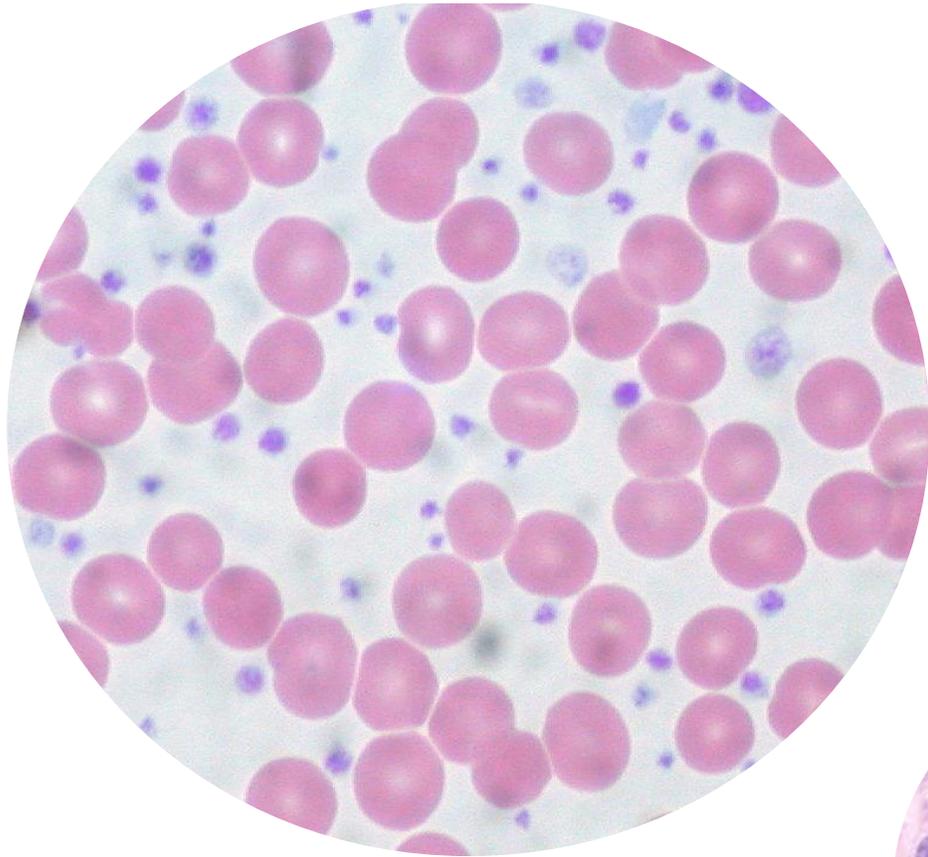
- Sym

- 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 | | | | |
|------------------------------|-------------------|---|---|---|---|-------------------------------------|---|---|---|----|
| Fatigue (Erschöpfung) | 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 | | | | |
|---|-----------------|---|---|---|---|------------------------|---|---|---|----|
| Schnelles Völlegefühl beim Essen (frühes Sättigungsgefühl) | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Bauchbeschwerden | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Inaktivität | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Konzentrationsschwierigkeiten im Vergleich zur Zeit vor meiner Diagnose | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Nachtschweiß | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Juckreiz (Pruritus) | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Knochenschmerzen diffus, keine Gelenkschmerzen oder Arthritis | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Fieber (>37,8° C) | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| Unbeabsichtigter Gewichtsverlust 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

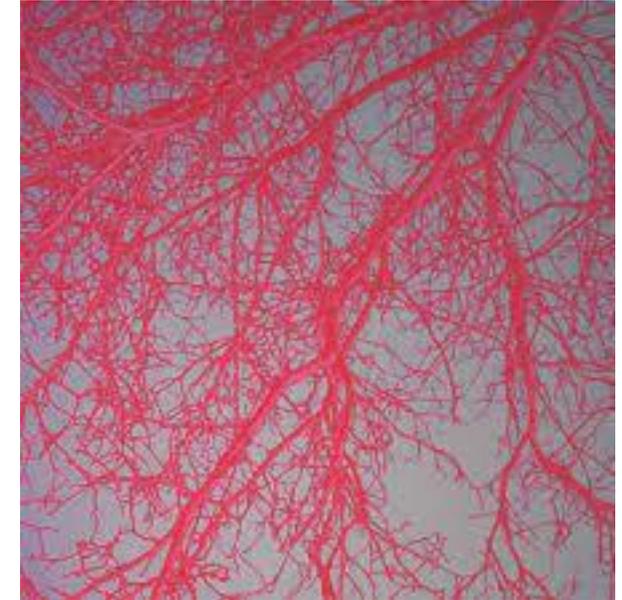
Planung



Mikrozirkulation

- Kopfschmerzen, Seh-Störungen
- Schwindel
- Konzentrationsstörungen

- Erythromelalgie
- Missempfindungen
- Erektionsstörungen



Mikrozirkulation Störungen in ET



Thrombozyten Dysfunktion

Aktivierung

Inflammation/Entzündung

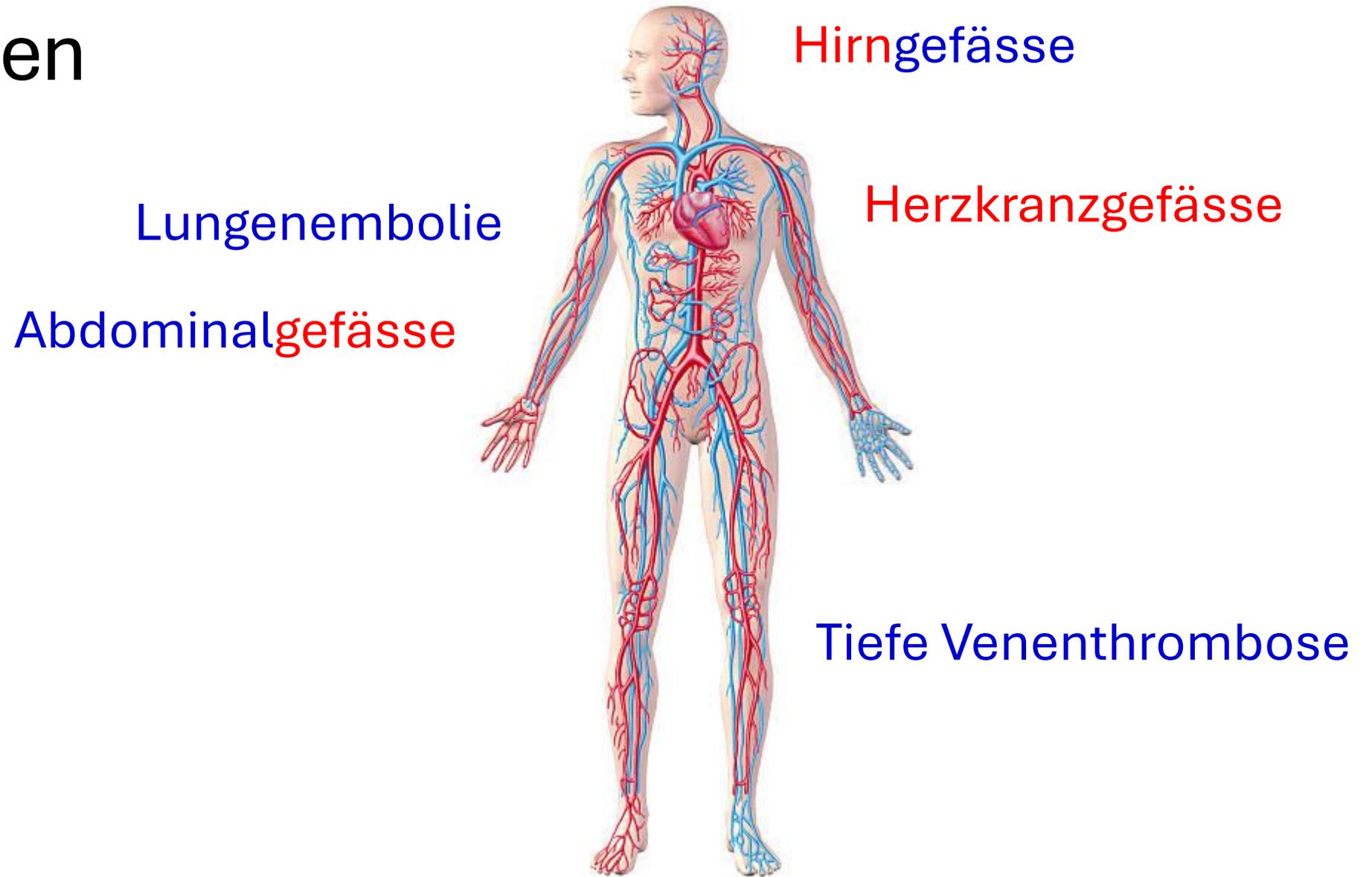
Rekrutieren der Leukozyten

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

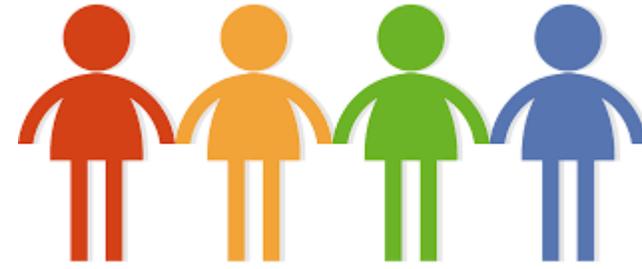
- Myeloproliferative Neoplasie mit den wenigsten Risiken und Symptomen
- Lebenserwartung unter Therapie vergleichbar zur allgemeinen Bevölkerung
- Keine Indikation zu systematischer Therapie

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



