

ZNA Dienst Hematologie
------------------------

Prof. Zachée	Dr. Beel
Dr. Breems	Dr. De Vooght
Dr. Wu	

---

## **Essentiële Trombocytose**

### **Wat is essentiële trombocytose?**

Essentiële trombocytose is een bloedziekte en behoort tot een groep ziekten die myeloproliferatieve aandoeningen worden genoemd. Hieronder vallen de volgende ziektebeelden; polycytemia vera, essentiële trombocytose en myelofibrose.

Essentiële trombocytose wordt gekenmerkt door overproductie van trombocyten (bloedplaatjes) door voorlopers van de trombocyten (megakaryocyten) in het beenmerg.

### **Oorzaak van essentiële trombocytose**

De oorzaak van de toegenomen trombocytenaanmaak ligt in de stamcel die verantwoordelijk voor de bloedaanmaak. In die stamcel zijn genetische afwijkingen ontstaan waardoor de stamcel vanzelf gaat delen en vervolgens gaat uitrijpen tot een megakaryocyt. De andere bloedcellen zoals rode en witte cellen doen niet mee.

Ongeveer 50% van de personen met essentiële trombocytose is drager van een genetische mutatie die de naam "JAK2<sup>V617F</sup>" heeft gekregen. Bij dragers van JAK2<sup>V617F</sup> wordt gedacht dat deze mutatie een deel uitmaakt van de oorzaak van de ziekte, terwijl de oorzaak bij niet-dragers onbekend is.

### **Hoe vaak komt essentiële trombocytose voor?**

Diagnose van essentiële trombocytose wordt jaarlijks gesteld bij 100-300 personen in België. Het totaal aantal mensen in België met essentiële trombocytose wordt geschat op 3000. De ziekte openbaart zich meestal tussen 50 – 60 levensjaar, maar in principe kan het op elke leeftijd voorkomen.

### **Hoe wordt de diagnose gesteld?**

Het is van groot belang essentiële trombocytose te onderscheiden van de vele andere oorzaken van verhoogd trombocytenaantal zoals ijzertekort of infectie.

De diagnose wordt veelal gesteld op basis van bloed- en beenmergonderzoek. Soms wordt er ook een echografie of CT-scan van de buik verricht om te bekijken of de milt is vergroot.

### **Wat zijn de ziekteverschijnselen?**

Meer dan de helft van de patiënten hebben geen klachten. De ziekte komt toevallig aan de licht bij een routine bloedonderzoek.

Door het verhoogde trombocytenaantal is er een toegenomen risico op trombose (bloedklonter in bloedvat). Dit kan zich uiten als een trombosebeen (dik, warm, rood been), herseninfarct, hartinfarct of longembolie. Kans op trombose neemt met name toe bij personen boven 60 jaar, en bij een voorgeschiedenis van hart- en vaatziekte en doorgemaakte trombose. Soms is er naast de trombose ook sprake van een verhoogd bloedingsrisico omdat trombocyten minder goed werken wanneer ze sterk verhoogd zijn.

Sommige patiënten hebben klachten van pijn, tintelingen en/of rode verkleuringen aan de uiterste ledematen (erytromelalgie) door een gestoorde microcirculatie.

### **Behandeling van essentiële trombocytose.**

Essentiële trombocytose kan niet worden genezen. Gelukkig is de prognose bij een doeltreffende behandeling goed. Het doel van de behandeling is het verlichten van de symptomen en het voorkomen complicaties zoals trombose en bloedingen. Niet alle patiënten met essentiële trombocytose moeten worden behandeld. Sommige patiënten hebben geen klachten en is de risico op complicaties gering, en kan de arts beslissen tot een afwachtende houding met regelmatig controle van de trombocyten.

#### Behandeling met een bloedverdunner (aspirine).

Afhankelijk van uw situatie kan een behandeling met aspirine (acetylsalicylzuur) soms volstaan. Aspirine gaat de vorming van bloedklonters tegen en heeft geen invloed op de aanmaak van trombocyten. Tevens geeft aspirine verlichting van verschijnselen die samengaan met de gestoorde microcirculatie. Aspirine wordt soms gecombineerd met cytoreductieve geneesmiddelen.

#### Cytoreductieve behandeling.

Cytoreductieve geneesmiddelen verlagen het aantal trombocyten in bloed. Uw arts zal de behandeling afstemmen op uw persoonlijke situatie.

- Hydroxycarbamide (Hydrea) is een geneesmiddel dat het aantal trombocyten verlaagt maar ook het aantal witte en rode bloedcellen. Aan de hand van de bloedresultaten zal uw arts de dosis van hydroxycarbamide (capsule) aanpassen.

De bijwerkingen zijn voornamelijk: buikpijn, slechte eetlust, duizeligheid en huidproblemen (zweren met name benen, dunne huid en verkleuring).

- Anagrelide (Xagrid) is een geneesmiddel dat selectief het aantal trombocyten verlaagt. Anagralide (capsule) wordt vooral gegeven aan patiënten die onvoldoende verbeteren op hydroxycarbamide of die veel bijwerkingen ondervinden van hydroxycarbamide. De bijwerkingen zijn voornamelijk: hoofdpijn, misselijkheid, buikpijn, slechte eetlust, duizeligheid en hartkloppingen. Door de dosis traag te verhogen kunnen bijwerkingen worden voorkomen. Op basis van uw persoonlijke evolutie zal uw arts de dosis moeten aanpassen.

### **Conclusie**

Essentiële trombocytose is een zeldzame en niet te genezen ziekte met een goede prognose. De behandeling is gericht op het voorkomen van complicaties, zoals trombose, en het verminderen van klachten.