

Essensiell trombocytose

Eivind Galteland

Avdeling for blodsykdommer

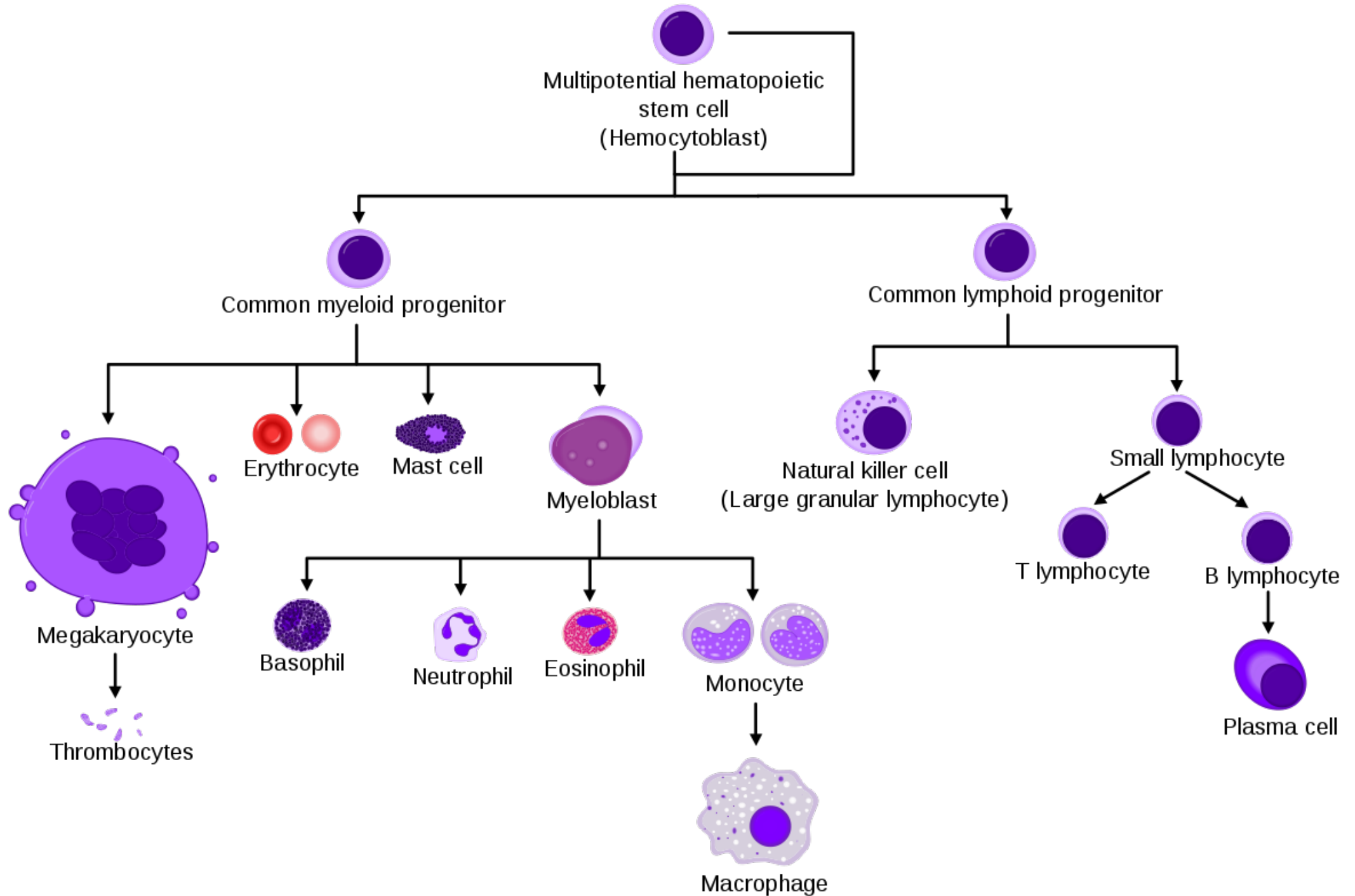
RH

OUS

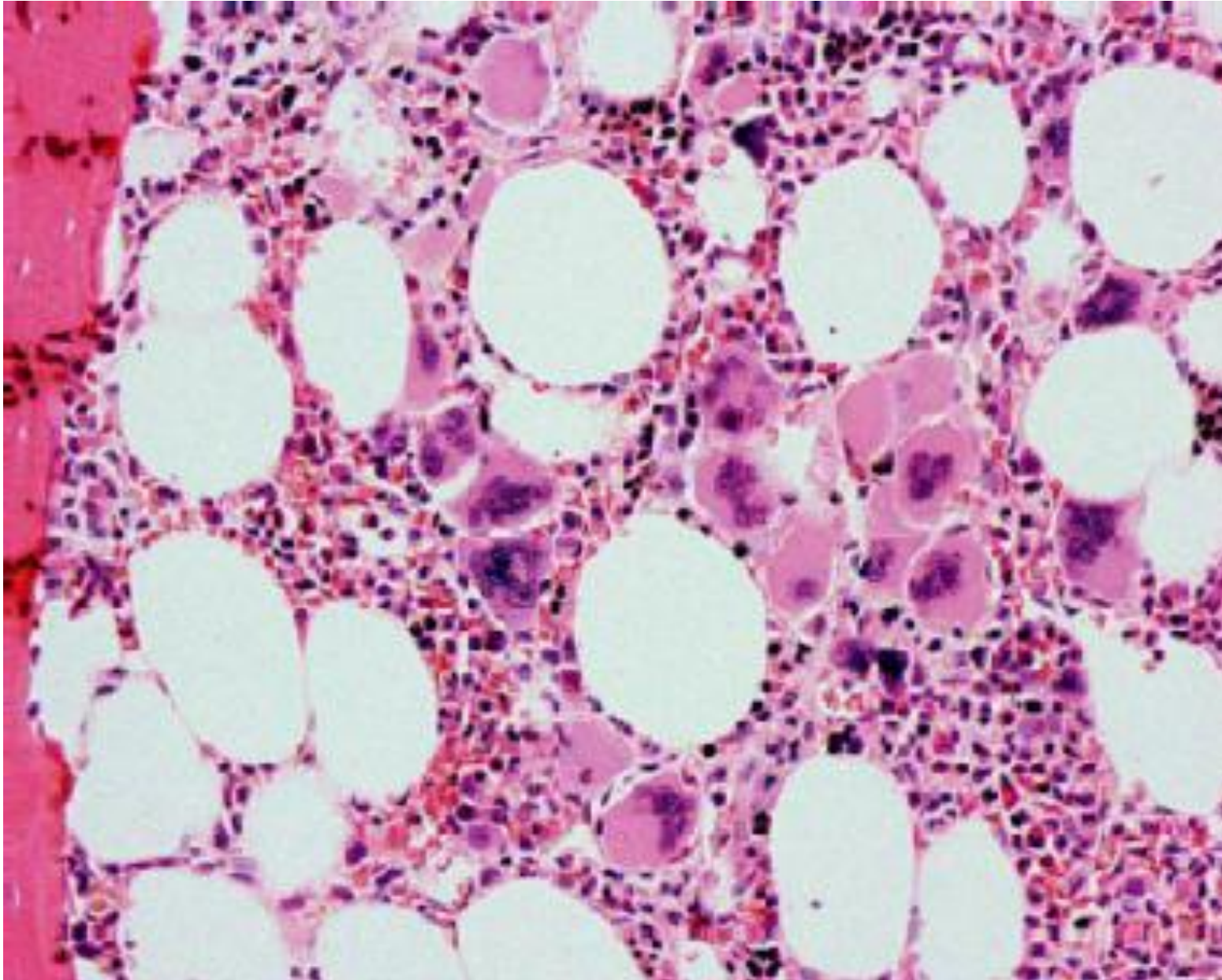
Ervervet benmargsykdom som medfører for høy produksjon av blodplater (trombocytter).

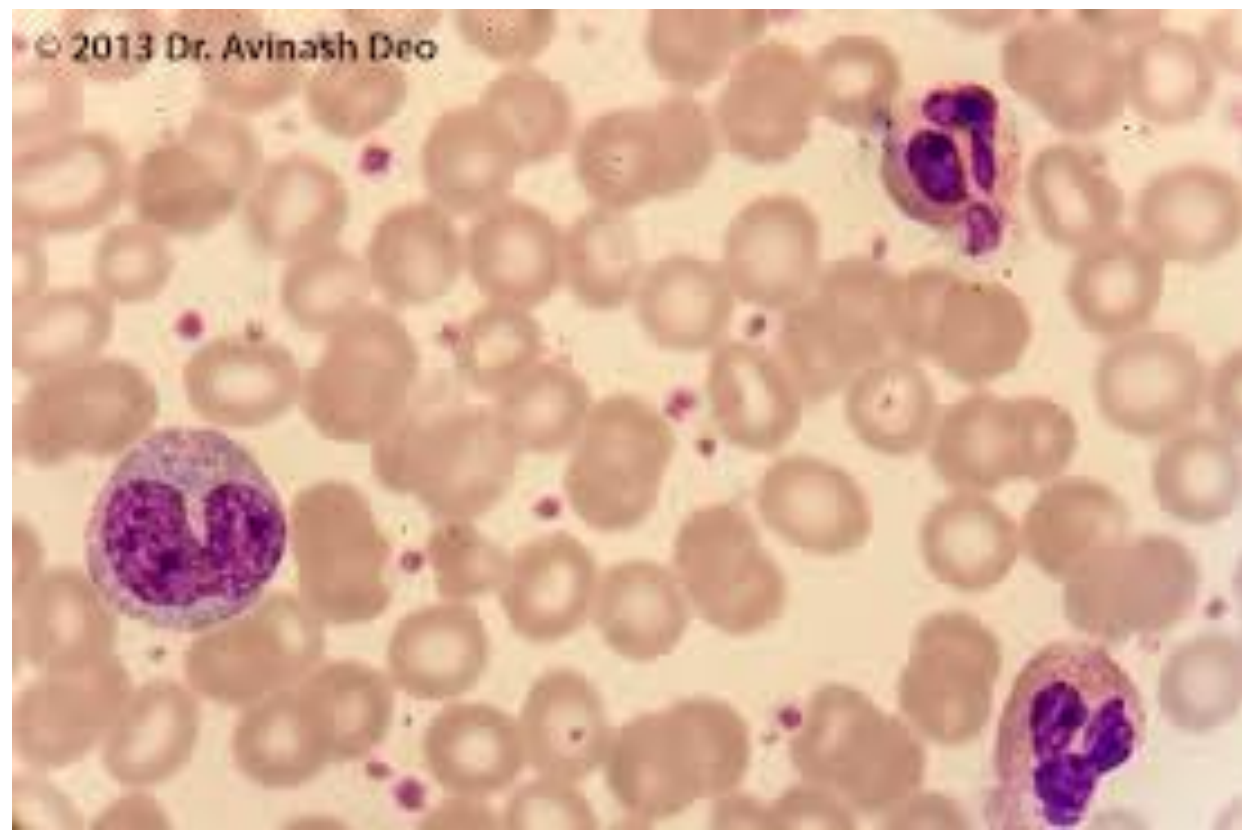
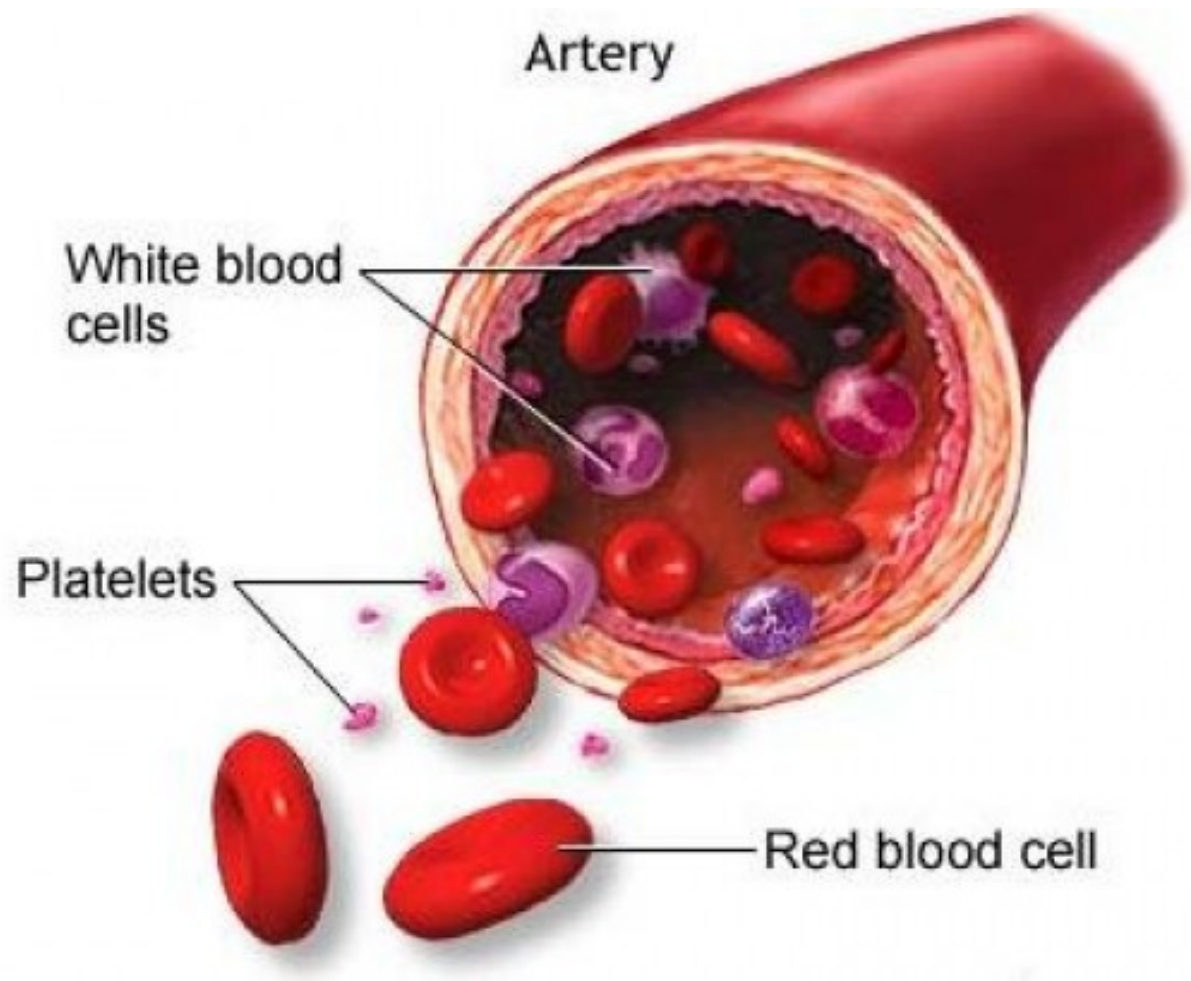
Hos friske er konsentrasjonen av blodplater:

$145-390 \times 10^9$ per liter blod

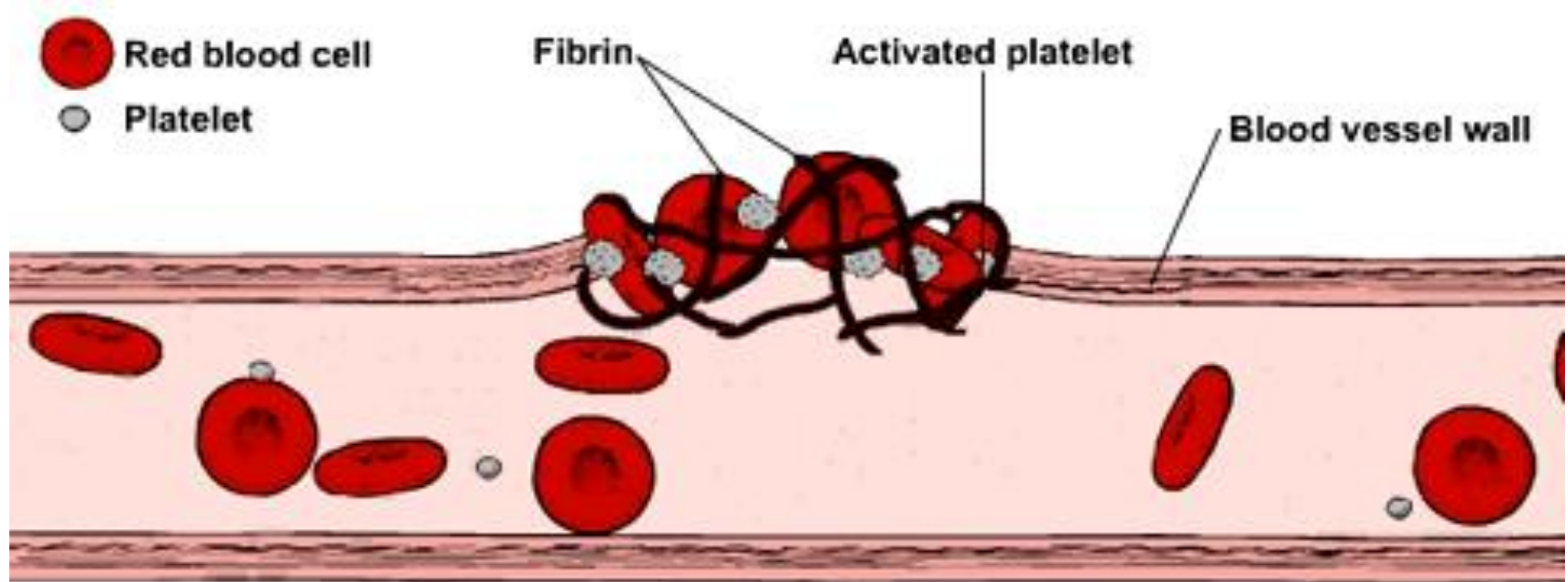


Benmargs biopsi



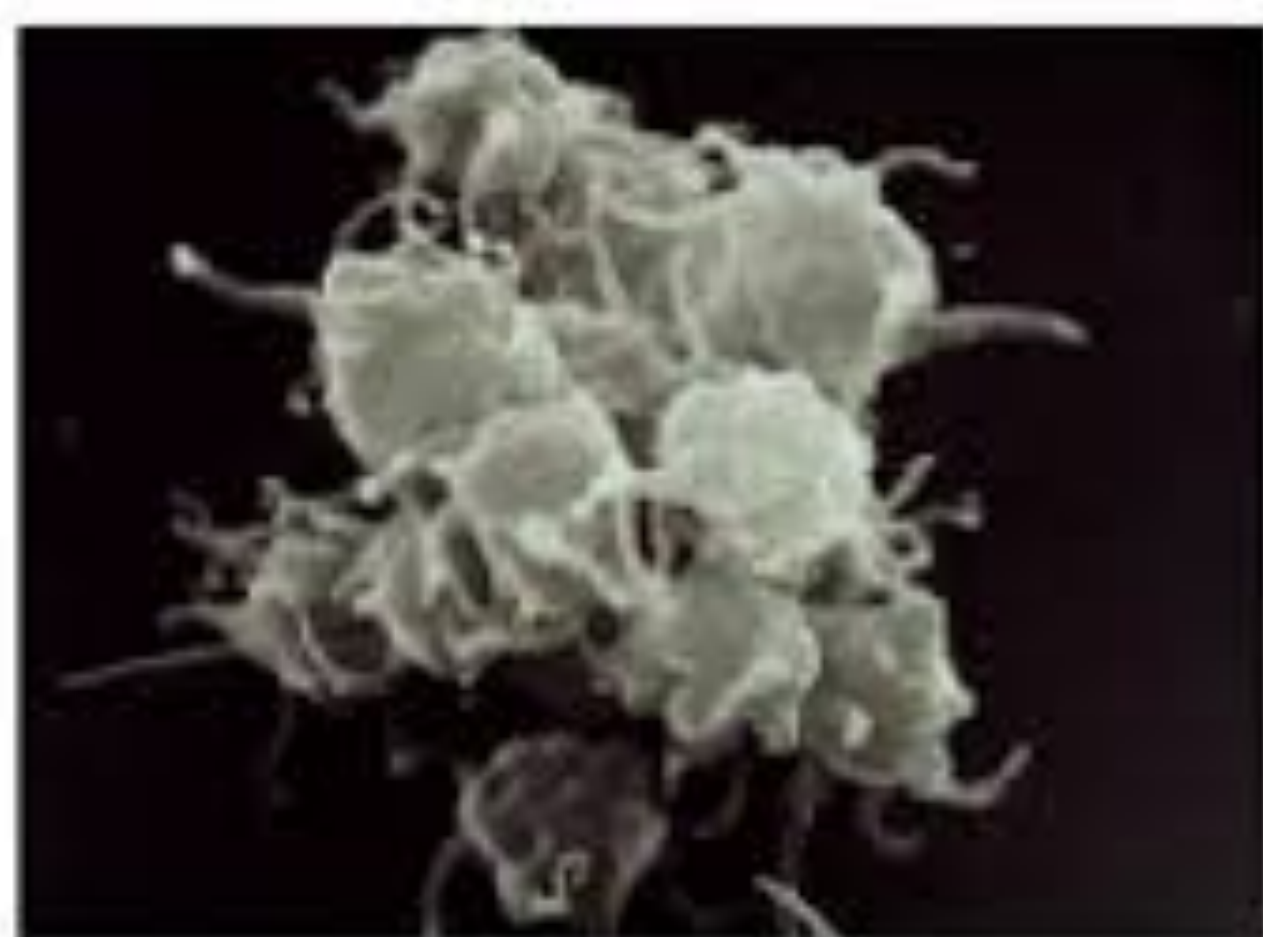


Blodplateplugg





Resting platelets



Activated platelets

Jente 25 år

- Tidligere frisk.
- Tilfeldig påvist trombocytter $950 \times 10^9/L$, ellers normale prøver.
- Ingen plager, normal milt.

Gutt 31 år

- Tidligere frisk, ingen faste medisiner og ingen arvelig sykdommer.
- 4-6 måneder med dårlig form, lett hodepine, svimmel, sliten.
- Blodprøver hos fastlege:
Hb 15 g/dl, leukocytter $5,4 \times 10^9/L$, trombocytter $700 \times 10^9/L$

Kvinne 50 år

- To år med brennende ildrøde fingre og føtter som kommer og går. Hyppig neseblødning. Dårlig form.



- Blodprøver:
Trombocytter $1100 \times 10^9/L$, kalium $6,0 \text{ mMol/L}$

Jente 23 år

- Innlagt med akutte magesmerter.
- CT abdomen: blodpropp i store vener i buken.
- Trombocytter $1200 \times 10^9/L$

Mann 66 år

- Innlagt med hjerneslag i form av infarkt. Tidligere frisk.
- Trombocytter $1000 \times 10^9/L$ og oppfylling i buken til venstre oppad.
- Splenomegali (forstørret milt).

Essential Thrombocythemia

DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

Differential Diagnosis of secondary thrombocytosis:

1. Malignancies
2. Infections and inflammatory disorders (e.g., Crohn's disease)
3. Post surgical status
4. Connective tissue disorders
5. Iron deficiency anemia
6. Splenectomy
7. Recovery of the bone marrow from a stress (chemotherapy or alcohol)
8. Essential Thrombocythemia

Diagnostic Criteria for ET

Proposed WHO criteria 2015

A1

- Platelets > 450 x 10⁹/L

A2

- BM biopsy showing proliferation mainly of the MK lineage with increased numbers of enlarged mature MKs. No significant increase or left shift of neutrophil granulopoiesis or erythropoiesis, & **very rarely minor (gd1) increase in reticulin fibers.**

A3

- Not meeting WHO criteria for *BCR ABL* CML, PV, PMF, MDS or other myeloid neoplasm

A4

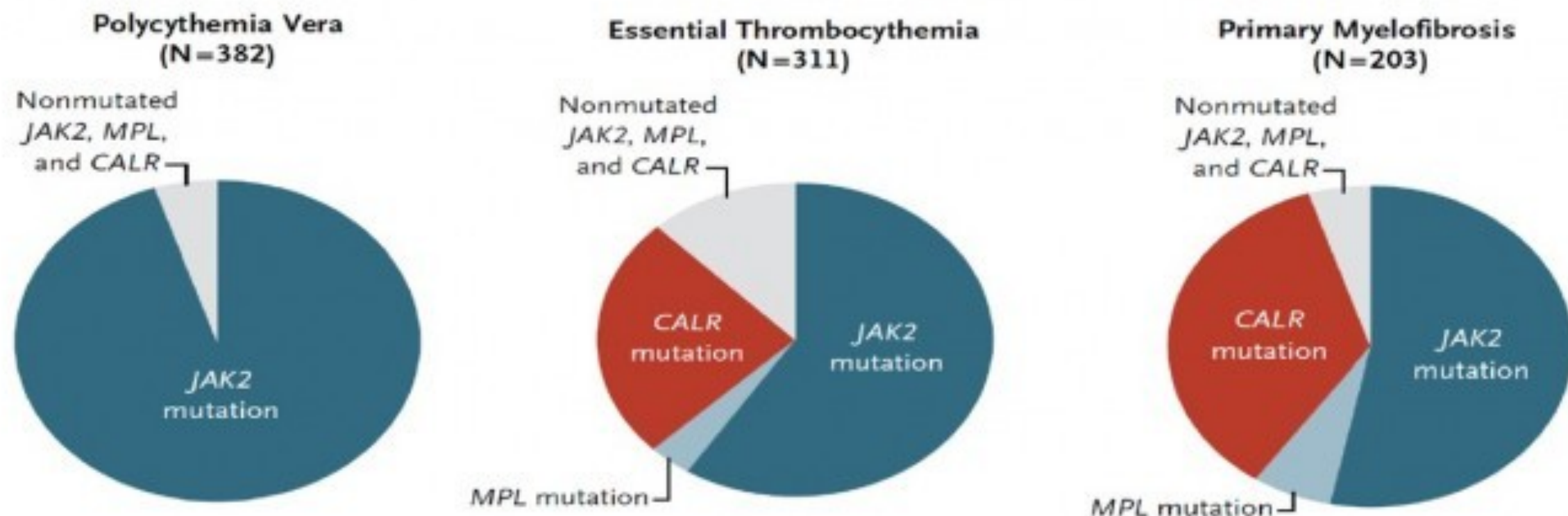
- **Presence of *JAK2*, *CALR* or *MPL* mutation**

B

- **Presence of a clonal marker or absence of evidence for reactive thrombocytosis.**

A1-A4 or A1-A3 and one B required

Distribution of *JAK2*, *MPL*, and *CALR* mutations



Sjelden sykdom

- Snitt alder ved diagnose: 60 år
- Kvinner:menn = 1,6:1
- Tilnærmet lik forventet levetid som andre.
- Kronisk sykdom der vi ikke har kurativ behandling.
- Behandling: 1) redusere symptomer/plager
2) forebygge **blodpropp** og blødning
- I sjeldne tilfeller overgang til myelofibrose og/eller akutt leukemi.

Behandling

- Blodplate hemmer (Aspirin, Globoid, Albyl E)
- Antikoagulasjon (Marevan, Fragmin, Xarelto, Eliquis, Pradaxa, etz.)
- Cellegift (mild-cytoreduktiv) (Hydroxyurea).
- Anagralide (Xagrid)
- Interferon-alfa
- Ruxolitinib (Jakavi)?

Risikomarkører- prognose

TABLE 4: International prognostic score for essential thrombocythemia (IPSET) and IPSET-thrombosis

Risk factor	IPSET	IPSET-thrombosis
Age > 60 years	2	1
Previous thrombosis	1	2
WBC count $\geq 11 \times 10^9/L$	1	
Cardiovascular risk factors		1
JAK2 ^{V617F} -positive		2

Valg av behandling på bakgrunn av risikoprofil

- **Lav risiko:** Albyl E?
- **Intermediær risiko:** Albyl E, Hydroxyurea?
- **Høy risiko:**
Albyl E (evt antikoagulasjon) og Hydroxyurea (Xagrid) evt Interferon.
- **Blodpropp på venesiden:** livslang antikoagulasjon og Hydroxyurea/Interferon
- **Gravid:** Interferon

Takk for oppmerksomheten.