



Essenzielle Thrombozythämie ET

Antworten auf häufig gestellte Fragen

mpn-netzwerk.de

e. V.



Selbsthilfeforum für Betroffene von
myeloproliferativen Neoplasien

Liebe Patienten, liebe Angehörige,

das mpn-netzwerk e. V. ist eine Selbsthilfeinitiative von und für Menschen mit myeloproliferativen Erkrankungen und deren Angehörige. Im Jahr 2002 als Internetforum gegründet, verzeichnet es aktuell 380 Mitglieder.

Die Essenzielle Thrombozythämie (ET) gehört neben der Polycythaemia vera und der Primären Myelofibrose zu den sogenannten Myeloproliferativen Neoplasien (MPN). Die MPNs sind eine Gruppe von Knochenmarkserkrankungen, die vermutlich auf genetische Veränderungen in den Blutstammzellen des Knochenmarks zurückgehen.

Die Konfrontation mit der Diagnose Myeloproliferative Neoplasie löst bei vielen Patienten und Angehörigen eine tiefe Erschütterung aus, die mit Ängsten und einem Gefühl existenzieller Verunsicherung einhergeht. In dieser Situation benötigen alle Beteiligten allgemeinverständliche Informationen, die helfen, das Wesen der Erkrankung zu verstehen und einen konstruktiven Umgang damit zu entwickeln.

Ziel dieser Broschüre ist es, Patienten und Angehörige in diesem Prozess zu unterstützen und die Fragen zu beantworten, die sich nach der Diagnose ET zwangsläufig stellen. Die Publikation ist von Betroffenen für Betroffene geschrieben. Ihre Inhalte basieren im Wesentlichen auf den Erfahrungen der Mitglieder des mpn-netzwerk e. V. und deren langjähriger Auseinandersetzung mit der Erkrankung.

Ganz besonders freuen wir uns darüber, mit der ET-Broschüre unsere Schriftenreihe zu den Myeloproliferativen Neoplasien komplettieren zu können. Sie ergänzt ab sofort unsere Veröffentlichungen zur Polycythaemia vera (PV) und zur Primären Myelofibrose (PMF).

An dieser Stelle möchten wir den Mitgliedern des mpn-netzwerk e. V. danken. Ohne ihre lebhafteste Teilnahme an unserem Internetforum www.mpn-netzwerk.de und die Bereitschaft, ihre Erfahrungen mit der Erkrankung bereitwillig zu teilen, läge die Broschüre nicht vor.

Unser besonderer Dank gilt Prof. Dr. med. Martin Gießhammer, der zu den führenden MPN-Experten in Deutschland zählt. Er war so freundlich, die Broschüre fachlich gegenzulesen. Zudem steht er unserem Netzwerk seit vielen Jahren in allen MPN-bezogenen Fragen engagiert zur Seite.

*Dieter Wenzel und Carina Oelerich-Sprung – mpn-netzwerk e. V.
Lüneburg, Herbst 2013*

Agrelin, ASS, Hydrea, Interferon, Litalir, Paracetamol, Pegasys, PegIntron, Roferon, Syrea, Thromboreductin und Xagrid sind eingetragene Marken.

Kursiv gestellte Begriffe sind im Glossar erklärt (Seite 27 ff.).

Aus Gründen der Vereinfachung und besseren Lesbarkeit verwenden wir in dieser Broschüre nur die männliche Sprachform. Selbstverständlich ist damit stets auch die weibliche Form gemeint.

Essenzielle Thrombozythämie – was ist das?	4
Welche Funktion haben die Thrombozyten?	4
Welche Ursache(n) hat die ET?	5
Ist die ET vererbbar?	6
Wie verbreitet ist die ET?	6
Wie wird die ET festgestellt?	7
Blutuntersuchung	8
Ultraschall des Bauchraums	8
Molekulargenetische Untersuchung	9
Knochenmarkspunktion	9
Welche Symptome können auf eine ET hindeuten?	10
Mögliche Komplikationen bei einer ET	11
Wann sollte mit einer Behandlung begonnen werden?	12
Wie wird die ET behandelt?	14
Therapieoptionen	15
Zellreduzierende Medikamente	16
Gibt es noch andere Behandlungsmethoden?	19
Die Beziehung zwischen Arzt und Patient	20
Sollte ich eine Zweitmeinung einholen?	21
Verändert sich mein Leben durch die ET?	22
Rehabilitation	23
Fazit	23
mpn-netzwerk e. V.	25
Links	26
Glossar	27
Weitere Publikationen des mpn-netzwerk e. V.	31

Essenzielle Thrombozythämie – was ist das?

Die Essenzielle Thrombozythämie (ET) ist eine chronische Erkrankung des Knochenmarks. Häufig werden auch die Namen Idiopathische Thrombozythämie und Primäre Thrombozythämie verwendet. Wesentliches Kennzeichen der ET ist eine dauerhafte Erhöhung der Thrombozyten (Blutplättchen). Während ihre Zahl bei Gesunden zwischen 150.000 und 450.000 pro μl Blut liegt, kann sie bei ET-Erkrankten bis auf weit über eine Million ansteigen.

Essenziell beziehungsweise idiopathisch bedeutet, dass keine erkennbare Ursache für die Erhöhung der Thrombozyten (Thrombozytose) vorliegt. Im Unterschied dazu kann eine erhöhte Zahl von Blutplättchen auch eine Folge von Entzündungen, Infektionen, Eisenmangelzuständen oder inneren Blutungen sein. In diesen Fällen sprechen Mediziner von einer reaktiven oder sekundären Thrombozytose. Allerdings gehen sie nur selten mit Thrombozytenzahlen von mehr als einer Million pro μl Blut einher und bergen nur in Ausnahmefällen ein erhöhtes Gerinnungs- und/oder Blutungsrisiko.

Die Essenzielle Thrombozytämie zählt zu den sogenannten *chronischen Myeloproliferativen Erkrankungen*. Diese hat die Weltgesundheitsorganisation im Jahr 2008 neu definiert und von ehemals Myeloproliferative Disorders (MPD) in Myeloproliferative Neoplasms (MPN, Myeloproliferative Neoplasien¹) umbenannt. Zur Gruppe der MPNs gehören außer der ET unter anderem die Polycythaemia vera (PV) und die Primäre Myelofibrose (PMF).

Die MPNs sind seltene Erkrankungen und weisen viele Gemeinsamkeiten auf. Deshalb lassen sie sich insbesondere im Anfangsstadium häufig nur schwer unterscheiden und können zudem in einzelnen Fällen ineinander übergehen. Allen drei Formen gemein ist, dass sie ihren Ursprung in einer Fehlfunktion der *Stammzellen* haben, die im Knochenmark für die Blutproduktion zuständig sind. Diese Fehlfunktion führt zu einer gesteigerten Neubildung von Knochenmark- und Blutzellen. Bei der Essenziellen Thrombozythämie sind in erster Linie die Thrombozyten betroffen.

Welche Funktion haben die Thrombozyten?

Thrombozyten sind jene Zellen im Blut, die für die Blutgerinnung zuständig sind. Schon bei kleinsten Gefäßverletzungen docken die Blutplättchen am geschädigten Gewebe an, verklumpen miteinander und bilden auf diese Weise eine Art Pfropf, der das Blutgefäß abdichtet. Darüber hinaus setzen sie Botenstoffe frei, die ebenfalls zur Reparatur des Gefäßschadens beitragen. Bei äußeren Verletzungen ist das sichtbare Ergebnis dieses Prozesses die Bildung einer „Kruste“.

¹ Der Name Myeloproliferative Neoplasie leitet sich ab von myelo (gr.) für Mark, proliferativ (It.) für gesteigert und neo (gr.) für neu.

Eine anormal hohe Zahl von Thrombozyten erhöht in der Regel auch deren Neigung zu verklumpen, wodurch sich Blutgerinnsel bilden können. Dadurch steigt das Risiko für Durchblutungsstörungen, die bis zum Gefäßverschluss führen können. Unter Umständen können sehr hohe Thrombozytenzahlen paradoxerweise auch die Blutgerinnung herabsetzen und so die Blutungsneigung erhöhen. Der Grund: Wie bereits erwähnt, binden Thrombozyten im Rahmen der Blutgerinnung sogenannte Gerinnungsfaktoren (Botenstoffe). Da bei sehr hohen Thrombozytenzahlen entsprechend viele Gerinnungsfaktoren „herausgefiltert“ werden, stehen diese dem Gerinnungsprozess nicht mehr in ausreichender Menge zur Verfügung, sodass die Blutungsneigung steigt. Bei der ET tritt dieser Effekt jedoch meist erst bei Thrombozytenzahlen von mehr als 1 bis 1,5 Millionen pro μl Blut auf. Anzeichen für eine erhöhte Blutungsneigung können häufiges und/oder starkes Nasen- oder Zahnfleischbluten sein.

Schwankende Thrombozytenzahlen sind im Krankheitsverlauf nicht ungewöhnlich. Ursache kann unter anderem eine unterschiedlich starke Zellbildung im Knochenmark sein. Überdies spielen Ungenauigkeiten bei der Messung eine Rolle – vor allem bei sehr hohen Werten. Mitunter beeinflusst schon der Transport der Blutproben ins Labor die Messergebnisse. Es empfiehlt sich daher, regelmäßige Blutuntersuchungen stets beim selben Arzt und vom selben Labor vornehmen zu lassen und darauf zu achten, dass das Blut immer auf die gleiche Weise entnommen wird (in der Regel aus einer Armvene).

Wichtig: Die Höhe der Thrombozyten alleine sagt nichts über das Risiko aus, bei einer ET Beschwerden oder schwerwiegende Komplikationen zu entwickeln. Die Erfahrung zeigt vielmehr, dass auch Patienten mit nur geringfügig erhöhten Thrombozyten Symptome zeigen können, während Betroffene mit stark erhöhten Werten keine Beschwerden haben müssen.

Welche Ursache(n) hat die ET?

Die genauen Ursachen der ET sind bisher nicht bekannt. So gibt es aktuell keine gesicherten Erkenntnisse darüber, ob beispielsweise ein bestimmter Lebenswandel, der berufsbedingte Umgang mit Chemikalien oder sonstige Umwelteinflüsse die Entstehung einer ET begünstigen können.

Im Jahre 2005 entdeckten mehrere Forscherteams nahezu gleichzeitig, dass bei fast allen myeloproliferativen Erkrankungen eine charakteristische Genveränderung auf dem Chromosom 9 vorliegt: die sogenannte *JAK2-Mutation* (JAK = Janus-Kinase). Bei der Janus-Kinase handelt es sich um ein *Protein (Enzym)*, das eine wichtige Rolle bei der Signalübertragung in der Zelle spielt. In Zellen,

die die Mutation tragen, ist das Enzym dauerhaft aktiviert, das heißt der „Schalter“ steht permanent auf „Ein“. In der Folge teilt sich die Zelle ununterbrochen, was im Falle der ET zu einer unkontrollierten Vermehrung insbesondere der Thrombozyten führt.

Wissenschaftler haben herausgefunden, dass ca. 90 Prozent der PV-Patienten sowie ca. 50 Prozent der ET und PMF-Patienten die JAK2-Mutation aufweisen. Darüber hinaus weiß man heute, dass noch weitere Genveränderungen bei der Entstehung der chronischen Myeloproliferativen Neoplasien beteiligt sind. Diese werden derzeit intensiv erforscht.

Ist die ET vererbbar?

Die ET ist nach dem derzeitigen Stand der Forschung nicht vererbbar. Vielmehr handelt es sich um eine erworbene Erkrankung, die irgendwann im Laufe des Lebens zufällig auftritt.

Stammbaumuntersuchungen deuten jedoch darauf hin, dass die Myeloproliferativen Neoplasien in Einzelfällen familiär gehäuft auftreten können. Eine genetische Veranlagung, die Krankheit im Laufe des Lebens eventuell zu erwerben, kann daher zumindest zum jetzigen Zeitpunkt nicht ausgeschlossen werden. Um diese Frage abschließend beantworten zu können, wird weiterhin geforscht.

Wie verbreitet ist die ET?

Schätzungen zufolge sind in Deutschland 24 von 100.000 Menschen an Essenzieller Thrombozythämie erkrankt. Hochgerechnet auf die Gesamtbevölkerung entspricht dies einer Zahl von insgesamt nur etwa 19.000 Betroffenen. Damit gehört die ET zu den sogenannten „seltenen“ Erkrankungen (*engl.: orphan disease*). Dies hat zur Folge, dass viele niedergelassene Ärzte die Erkrankung gar nicht kennen und selbst Fachärzte für Blutkrankheiten (Hämatologen) häufig nur sehr wenige Patienten betreuen.

Bei der ET handelt es sich im Allgemeinen um eine Erkrankung des höheren Lebensalters, an der Frauen doppelt so häufig leiden wie Männer. Obwohl 80 Prozent der Patienten bei Diagnosestellung älter als 50 Jahre alt sind, können auch jüngere Menschen und sogar Kinder (ca. 5 Prozent) betroffen sein.

Weil immer mehr Arztpraxen und Labore automatische Analysegeräte nutzen, werden Veränderungen im *Blutbild* nicht selten zufällig entdeckt und fallen daher früher auf. Dies könnte erklären, warum die ET seit geraumer Zeit immer häufiger bei Patienten unter 40 Jahren diagnostiziert wird, die bereits etwa 20 Prozent aller ET-Patienten stellen. Ob die Zunahme der Erkrankungszahlen aus

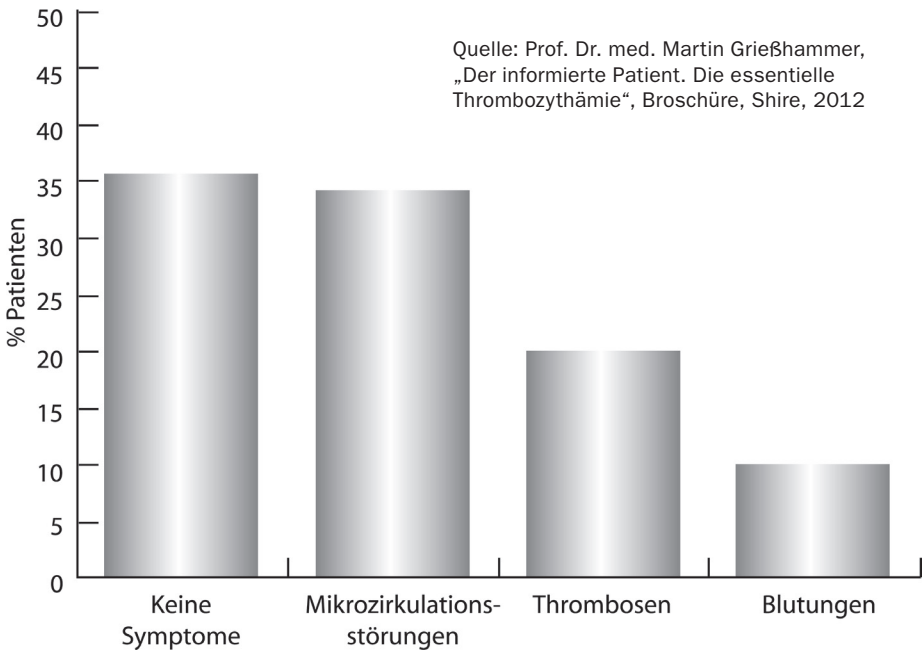
der verbesserten Diagnostik resultiert oder die ET tatsächlich häufiger auftritt als früher, ist nicht geklärt.

Wie wird die ET festgestellt?

Erhöhte Thrombozytenwerte fallen häufig bei einer Routineuntersuchung auf oder ergeben sich als Zufallsbefund im Rahmen der Diagnostik und Therapie anderer Erkrankungen. Nicht selten suchen Patienten auch einen Arzt auf, weil sie unter Durchblutungsstörungen in den Fingern oder Zehen, Kopfschmerzen, Augenflimmern oder schwerwiegenden Komplikationen wie einer Thrombose leiden. Die Blutuntersuchung weist dann unter Umständen erhöhte Thrombozytenzahlen nach.

Gleichwohl zeigen die Erfahrungen der Mitglieder des mpn-netzwerk e. V., dass viele Ärzte diesen Befund zunächst nicht richtig einordnen, da Veränderungen des Blutbildes verschiedene Ursachen haben können. Bisweilen werden sie sogar als Laborfehler abgetan. Außerdem ist die ET – wie bereits erwähnt – selbst unter Ärzten noch immer relativ unbekannt. Bevor Ärzte eine Essentielle Thrombozythämie in Erwägung ziehen, werden sie daher zunächst andere mögliche Ursachen abklären.

Typische Beschwerden zum Zeitpunkt der ET-Diagnose



Steigen die Thrombozytenzahlen dauerhaft über 450.000 pro μl Blut, ohne dass sich eine eindeutige Ursache dafür finden lässt, sollte stets ein Hämatologe hinzugezogen werden. Dieser ist darin geschult, eine verlässliche Diagnose auf Basis der aktuellen Behandlungsleitlinien² der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie (DGHO) zu stellen. Die Diagnostik umfasst in der Regel verschiedene Untersuchungen.

Die ET-Diagnosekriterien im Überblick

- Thrombozyten dauerhaft erhöht ($> 450.000/\mu\text{l}$)
- Kein Hinweis auf eine reaktive Thrombozytose oder einen Eisenmangel
- Nachweis der JAK2-Mutation
- ET-typische Knochenmarkshistologie mit vergrößerten, reifen *Megakaryozyten*, Ausschluss einer Präfibrose oder *Fibrose*

Auszuschließen sind ferner folgende Erkrankungen

- *Polycythaemia vera (PV)* = Vermehrung der roten Blutkörperchen
- *Chronische Myeloische Leukämie (CML)* = Nachweis des Philadelphia-Chromosoms
- *Primäre Myelofibrose (PMF)* = Faserbildung im Knochenmark
- *Myelodysplastisches Syndrom (MDS)* = beginnendes Knochenmarkversagen

Blutuntersuchung

Die Laboranalyse der Blutprobe fördert bei fast allen ET-Patienten Unregelmäßigkeiten bei den Thrombozyten zutage. Deren Zahl ist meist erhöht, zudem können die Blutplättchen unterschiedlich stark vergrößert sein.

Ultraschall des Bauchraums

Als Folge der ET ist bei den meisten Betroffenen die Milz mehr oder weniger stark vergrößert (Splenomegalie). Grund ist der krankheitsbedingte gesteigerte Zellumsatz, weshalb die Milz besonders viele alte und veränderte *Blutzellen* abbauen muss. Häufig merken die Betroffenen diese Vergrößerung gar nicht, sodass sie erst beim Ultraschall auffällt.

² Die aktuellen Behandlungsleitlinien zur Diagnose und Therapie von MPN-Erkrankungen sind unter www.dgho-onkopedia.de/de/onkopedia/leitlinien abrufbar.

Molekulargenetische Untersuchung

Hier ist an erster Stelle die Untersuchung auf die JAK2-Mutation zu erwähnen. Diese kann mittlerweile im Rahmen einer Blutuntersuchung erfolgen. Bei etwa 50 Prozent der ET-Betroffenen fällt der Test auf die JAK2-Mutation positiv aus. In diesen Fällen kann das Vorliegen einer Essenziellen Thrombozythämie bei dauerhaft erhöhten Thrombozyten als gesichert gelten. Fällt der JAK2-Test indes negativ aus, empfiehlt sich die Untersuchung auf das Vorliegen der sogenannten MPL-15-Mutation. In der Regel werden heutzutage bereits beide Tests parallel angewandt.

Der Nachweis der JAK2-Mutation sagt zunächst nichts darüber aus, um welche myeloproliferative Erkrankung es sich handelt, da sie sowohl bei der ET als auch bei der PV und der PMF auftreten kann. Überdies tragen nicht alle Erkrankten die *Mutation*. Ein negatives Testergebnis bedeutet daher *nicht*, dass eine myeloproliferative Erkrankung sicher ausgeschlossen werden kann.

Knochenmarkspunktion

Außer dem JAK2-Nachweis ist die Knochenmarkspunktion (KMP) die wichtigste Methode, um eine ET eindeutig diagnostizieren zu können – und daher meist unumgänglich. Hintergrund ist, dass sich die veränderten blutbildenden Zellen des Knochenmarks nur unter dem Mikroskop genauer untersuchen lassen. Zu diesem Zweck entnimmt der Arzt eine Gewebeprobe, meist aus dem Beckenknochen. Der Eingriff erfolgt in aller Regel ambulant, sodass der Patient anschließend wieder nach Hause gehen kann. Die Knochenmarkspunktion ist übrigens nicht zu verwechseln mit einer Rückenmarkspunktion (Lumbalpunktion), bei der im Bereich der Lendenwirbelsäule Nervenwasser entnommen wird.

Bei fachgerechter Ausführung ist der Eingriff im Allgemeinen nur wenig schmerzhaft. Allerdings erleben Patienten die Untersuchung durchaus unterschiedlich, was im individuellen Schmerzempfinden begründet ist. Sollte die Angst vor einer KMP allzu groß sein, können Betroffene um eine „Kurznarkose“ bitten.

Bei einer KMP liegt der Patient auf der Seite oder auf dem Bauch. Nachdem der Arzt die Entnahmestelle desinfiziert und örtlich betäubt hat, führt er eine spezielle Nadel durch Haut und Beckenknochen ins Knochenmark ein. Dort entnimmt er eine Gewebeprobe, die in der Regel sowohl einen kleinen Zylinder festes Knochenmark als auch flüssige Bestandteile enthält. Das Einführen der Punktionsnadel wird meist nur als wenig schmerzhaft empfunden, allerdings kann das Ansaugen des Knochenmarks einen kurzen, heftigen Schmerz verur-

sachen. Die KMP-Wunde ist so klein, dass sie nicht genäht werden muss. Bis sie verheilt ist, darf der Patient einige Tage weder duschen noch baden.

Im Anschluss nimmt ein Facharzt für Pathologie eine gründliche *histologische* und *zytologische* Untersuchung der Knochenmarksprobe vor. Mithilfe besonderer Färbetechniken prüft der Mediziner, ob, beziehungsweise in welcher Weise, das Knochenmark verändert ist. Da jede myeloproliferative Erkrankung mit einem spezifischen Erscheinungsbild im Knochenmark einhergeht, können Experten in den meisten Fällen eindeutig bestimmen, ob eine ET, PV oder PMF vorliegt.

So sind im Knochenmark von ET-Patienten beispielsweise die Megakaryozyten – die Vorläuferzellen der Thrombozyten – meist stark vermehrt, deutlich vergrößert und in lockeren Gruppen gelagert. Auch die Zellkerne sind häufig verändert und ihre Form erinnert an ein Hirschgeweih. Die Beschaffenheit der Megakaryozytenkerne ist somit ein wichtiges Kriterium, um die „reine ET“ von anderen MPN-Formen zu unterscheiden. Denn auch bei der PV und der PMF können die Thrombozyten anfänglich erhöht sein, doch ähneln die Zellkerne in diesen Fällen eher einer Wolke.

Die Ergebnisse der Knochenmarksuntersuchung sind für die weitere Behandlung und Prognose von großer Wichtigkeit. Deshalb empfiehlt es sich, die Gewebeprobe unter Umständen zusätzlich von einem spezialisierten Referenzlabor zweitbegutachten zu lassen (siehe Seite 21).

Wichtig zu wissen: Letztlich stellt jede Knochenmarkspunktion nur eine Momentaufnahme dar, die in der Regel keine Aussage über den weiteren Verlauf der Erkrankung zulässt.

Welche Symptome können auf eine ET hindeuten?

Die Mehrzahl der ET-Patienten lebt über viele Jahre oder sogar Jahrzehnte weitgehend beschwerdefrei. Wenn Symptome auftreten, sind dies häufig sogenannte Mikrozirkulationsstörungen wie beispielsweise Durchblutungsstörungen an Händen und/oder Füßen, Schwindel, Kopfschmerzen und Sehstörungen (Flimmersehen). Überdies kann insbesondere bei längerer Erkrankungsdauer die Milz vergrößert sein (siehe Seite 8).

Weitere mögliche Symptome einer ET:

- Blutergüsse (Hämatome), teilweise mit Verhärtungen/Schwellungen, die sich nur langsam zurückbilden
- Ohrensausen, Tinnitus (Ohrgeräusche)
- Schwindel
- Wadenkrämpfe

- Schmerzen in den Beinen
- Nasenbluten
- Zahnfleischbluten
- ungewöhnlich starke oder schwache Menstruationsblutungen
- Müdigkeit, Abgeschlagenheit
- schmerzhafte Rötungen, Schwellungen, Kribbeln, Brennen oder Taubheitsgefühle in den Finger- und/oder Zehenspitzen (Erythromyalgie)
- Missempfindungen der Haut (z. B. das Gefühl, als würde etwas über den Arm krabbeln)

Mögliche Komplikationen bei einer ET

Bei einer ET müssen nicht zwangsläufig schwerwiegende Komplikationen auftreten. Allerdings ist die statistische Wahrscheinlichkeit höher als bei Gesunden. Grund ist die krankheitsbedingte gesteigerte Gerinnung.

Komplikationen äußern sich in erster Linie als sogenannte thromboembolische Ereignisse wie zum Beispiel Thrombosen, Schlaganfälle oder Embolien. Dabei kommt es zum Verschluss eines Blutgefäßes infolge eines Blutgerinnsels (Thrombus). Das umliegende Gewebe wird fortan nicht mehr ausreichend mit Sauerstoff versorgt und stirbt ab.

Mögliche thromboembolische Ereignisse im Überblick:

- Beinvenenthrombose
- Pfortaderthrombose (Leber)
- Herzinfarkt
- Milzinfarkt
- TIA (Transitorisch ischämische Attacke = vorübergehende Schlaganfallsymptomatik, die Vorbote eines Schlaganfalls sein kann)
- Lähmungserscheinungen (können Anzeichen eines Schlaganfalls sein)
- Schlaganfall
- Lungenembolie

Wie bereits erwähnt, können Thrombozytenzahlen von mehr als 1 bis 1,5 Millionen pro μl Blut paradoxerweise die Blutungsneigung erhöhen. In der Folge können Magen- und Darmblutungen sowie äußerst selten auch Hirnblutungen auftreten.

Um das persönliche Risiko für etwaige Komplikationen zu senken, sind eine aufmerksame Selbstwahrnehmung und regelmäßige Arztbesuche zwingend erforderlich. Darüber hinaus gelten dieselben Empfehlungen wie für Gesunde, die ihr Herzinfarkt- und Schlaganfallrisiko begrenzen wollen:

- Nicht rauchen
- Effektive Behandlung von Herz-/Kreislaufkrankungen, Diabetes, hohem Cholesterinspiegel, etc.
- Ausgewogen ernähren, Übergewicht reduzieren
- Regelmäßige Bewegung, z. B. Ausdauersport, Venengymnastik

Auch ist es wichtig, ausreichend zu trinken, sofern nicht andere Krankheiten dagegen sprechen. Dies gilt insbesondere für längere Autofahrten und Langstreckenflüge. Außerdem ist es ratsam, sich zwischendurch häufiger zu bewegen.

Die ET kann in eine andere myeloproliferative Erkrankung übergehen. In diesen Fällen bildet sich sekundär eine Polycythaemia vera (PV) oder Myelofibrose (sMF) aus. Nur äußerst selten kommt es zu einem Übergang der ET in eine *Akute Myeloische Leukämie (AML)*.

Aus diesen Gründen ist es ratsam, den individuellen Krankheitsverlauf ärztlich begleiten zu lassen – am besten von einem auf die Behandlung von MPNs spezialisierten Hämatologen. Dieser ist in der Lage, Veränderungen im Blutbild rasch zu erkennen, die Vor- und Nachteile einer medikamentösen Behandlung sorgfältig abzuwägen und gemeinsam mit dem Patienten die optimale Therapie zu finden.

Dies gilt einmal mehr, da im Internet eine Fülle von Falschinformationen und Halbwahrheiten über myeloproliferative Erkrankungen zu finden sind. Außerdem zeigen die Erfahrungen der Mitglieder des mpn-netzwerk e. V., dass schlecht informierte Ärzte häufig schockierende Angaben zur Lebenserwartung machen, die die Patienten stark verunsichern und unnötig Ängste schüren. Tatsache ist, dass die ET innerhalb der chronischen Myeloproliferativen Erkrankungen den mit Abstand gutartigsten Verlauf aufweist. Wird die Erkrankung aufmerksam beobachtet und bei Bedarf behandelt, haben ET-Patienten in der Regel eine normale Lebenserwartung.

Wann sollte mit einer Behandlung begonnen werden?

Die Entscheidung, wann der Zeitpunkt für einen Therapiebeginn gekommen ist, ist stets ein Kompromiss – zwischen der Notwendigkeit, krankheitsbedingte Beschwerden zu lindern und Komplikationen vorzubeugen auf der einen Seite und dem Risiko medikamentöser Nebenwirkungen auf der anderen.

Um diesen Spagat zu bewältigen, ziehen Ärzte Kriterien zur Risikobewertung heran. Diese dienen jedoch nur als Orientierung, da jeder Fall individuell zu betrachten ist. In den Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie (siehe Seite 8) wird dieses Verfahren als „individuelle Risikostratifikation“ bezeichnet. Es berücksichtigt unterschiedliche Faktoren wie beispielsweise das Alter, Stadium der Erkrankung, Symptome und das persönliche Thromboserisiko.

Die DGHO-Behandlungsleitlinien unterscheiden folgende Risiko- gruppen bei Essenzieller Thrombozythämie:

Niedriges Risiko

- Alter < 60 Jahre
- Thrombozyten < 1,5 Mio/ μ l
- keine früheren Thrombosen oder schwere Blutungen

Intermediärrisiko

- Vorliegen von Herz-Kreislauf-Risikofaktoren (Bluthochdruck, Diabetes mellitus, erhöhte Cholesterinwerte, Rauchen)
- oder erhöhte Thrombophilie marker
- Thrombozyten < 1,5 Million/ μ l

Hohes Risiko

- Alter > 60 Jahre
- oder Thrombozyten > 1,5 Mio./ μ l
- oder frühere Thrombosen oder schwere Blutungen

Nachfolgend eine Auswahl von Faktoren, die in die Risikoabschätzung einfließen:

- Wie alt ist der Patient?
- Sind beim Patienten oder in seiner Familie bereits gravierende Komplikationen aufgetreten wie z. B. Thrombosen oder Blutungen?

- Bestehen ET-unabhängig Risikofaktoren für thromboembolische Ereignisse wie z. B. Thrombophilie³, Rauchen, Pille, Gefäßerkrankungen, Diabetes oder Übergewicht?
- Ist der Betroffene JAK2positiv⁴?

Weitere Kriterien:

- Wie hoch sind die Thrombozytenzahlen?
- Seit wann besteht die Diagnose und wie war der bisherige Krankheitsverlauf?
- Zeigen sich bereits Symptome, insbesondere Mikrozirkulationsstörungen? Falls ja, wie häufig treten diese auf?

Niedrigrisiko-Patienten tragen gegenüber der Normalbevölkerung kein eindeutig erhöhtes Risiko für Komplikationen, weshalb der Vorteil einer medikamentösen Behandlung nicht gesichert ist. Insbesondere jüngere Patienten, die bisher keine Symptome zeigen, kommen – engmaschige Kontrollen vorausgesetzt – meist über lange Zeit ohne eine spezielle Therapie aus.

Vor allem bei Intermediärrisiko-Patienten ist es notwendig, stets den Einzelfall zu betrachten, da für dieses Risikoprofil keine eindeutigen Empfehlungen vorliegen. Ärzte raten dieser Gruppe im Allgemeinen zur Einnahme von niedrig dosiertem ASS (Acetylsalicylsäure, siehe Seite 16 ff.). Hochrisikopatienten dagegen sollten grundsätzlich eine zellreduzierende (zytoreduktive) Therapie beginnen.

Wie wird die ET behandelt?

Die ET ist eine chronische Erkrankung, die nach heutigem Wissensstand medikamentös nicht geheilt⁵, wohl aber gut behandelt werden kann. Da Ausprägung und Verlauf in der Regel sehr unterschiedlich sind, ist es notwendig, die Behandlung auf die individuelle Erkrankungssituation und Risikoeinstufung zuzuschneiden.

³ Thrombophilie marker sind angeborene, durch eine Blutuntersuchung feststellbare Faktoren, die auf eine erhöhte Blutgerinnungsneigung hinweisen.

⁴ Aktuelle Forschungsergebnisse deuten darauf hin, dass das Komplikationsrisiko bei JAK2-positiven ET-Patienten höher sein könnte als bei Betroffenen ohne diese Mutation.

⁵ Die derzeit einzige Chance auf Heilung der ET ist eine Knochenmarkstransplantation (KMT) beziehungsweise Stammzelltransplantation (SZT). Da die Lebenserwartung von ET-Patienten gegenüber der Normalbevölkerung praktisch nicht eingeschränkt ist, gilt dieses Verfahren trotz großer Fortschritte derzeit nicht als ernstzunehmende Option. Der Grund ist, dass eine KMT noch immer mit großen Behandlungsrisiken behaftet ist.

Hierbei ist nicht nur das Gesamtbefinden des Patienten zu berücksichtigen, sondern auch, wie gut er die Einnahme eines bestimmten Medikamentes voraussichtlich verträgt. Allergische Reaktionen auf einen Wirkstoff sind daher ebenso auszuschließen wie unerwünschte Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten. Nicht zuletzt spielt auch die persönliche Einstellung des Patienten zur geplanten Behandlung eine entscheidende Rolle⁶.

Treten erste Symptome auf, die auf Durchblutungsstörungen hinweisen, erhalten ET-Patienten in der Regel zunächst niedrig dosiertes ASS – und man beobachtet, ob die Symptome zurückgehen. Besteht eine gesteigerte Blutungsneigung, muss auf ASS jedoch verzichtet werden, da sich die Symptomatik ansonsten noch verstärken kann.

Ist eine Behandlung mit ASS nicht möglich oder zeigt sie keinen Effekt, schlagen Ärzte in der Regel eine Therapie zur Reduzierung der Thrombozytenzahlen vor. Die Frage, welches Medikament sinnvoll, effektiv und verträglich ist, ist individuell abzuwägen und auszutesten.

Tritt ein gravierendes Ereignis wie eine Thrombose, ein Herzinfarkt oder ein Schlaganfall auf, ist ebenfalls eine sofortige zellreduzierende Therapie angezeigt. Ziel ist es, die Thrombozytenzahlen rasch zu senken, um so die akute Gefahr abzuwenden und das Risiko weiterer Komplikationen zu minimieren.

Eine einheitliche Therapieempfehlung für *alle* ET-Patienten gibt es nicht!

Therapieoptionen

Zur Behandlung der ET stehen grundsätzlich folgende Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung:

Beobachten und Abwarten

Symptomfreie Patienten der Niedrigrisiko-Gruppe kommen in der Regel ohne medikamentöse Therapie aus. Bei ihnen beschränkt sich die Behandlung darauf, den Krankheitsverlauf zu beobachten und abzuwarten („watch and wait“-Strategie). Überdies empfehlen Mediziner eine etwa vierteljährliche Kontrolle des Blutbildes sowie eine umfassende jährliche Untersuchung des Patienten. Eine erneute Knochenmarkspunktion ist nur nötig, wenn sich der Krankheitsverlauf gravierend verändert.

⁶ Dieser Aspekt wird bei der Verordnung von Therapien leider immer noch viel zu wenig berücksichtigt. Und dies, obwohl bekannt ist, dass der Erfolg einer Behandlung umso größer ist, je überzeugter Arzt und Patient von deren Sinn und Wirksamkeit sind.

Thrombozytenaggregationshemmer

Thrombozytenaggregationshemmer (TAH) hindern die Blutplättchen daran, miteinander zu verklumpen und setzen so die Gerinnung herab. Dies verbessert die Fließeigenschaften des Blutes. Der bei ET am häufigsten verordnete Wirkstoff dieser Art ist Acetylsalicylsäure (ASS). ASS verbessert bei vielen Patienten Mikrozirkulationsstörungen, die sich als Durchblutungsstörungen an Händen und Füßen, Schwindel, Kopfschmerzen oder Sehstörungen bemerkbar machen können. Es fehlen jedoch klinische Studien, die belegen, dass alle ET-Patienten gleichermaßen von ASS profitieren.

Eine Gegenanzeige für ASS besteht immer dann, wenn Betroffene eine erhöhte Blutungsneigung zeigen oder unter Magen- und Darmgeschwüren leiden. Sehr hohe Thrombozytenzahlen von mehr als 1 bis 1,5 Millionen pro μl sprechen ebenfalls gegen die Einnahme von ASS. In diesen Fällen liegt eine erhöhte Blutungsneigung vor, weshalb ASS nur in begründeten Ausnahmefällen zum Einsatz kommen darf.

Einnahmeform: Tabletten, i. d. R. täglich (40-100 mg)

In Deutschland greifen viele Menschen häufig unbedacht zu frei verkäuflichen Schmerzmitteln – darunter auch ASS, das in einer Standarddosierung von 500 mg pro Tablette erhältlich ist. Da der Wirkstoff die Blutungsneigung verstärkt, sollte die Einnahme daher unbedingt mit dem Hämatologen abgestimmt werden!

Zellreduzierende Medikamente

Eine Behandlung mit zellreduzierenden Medikamenten ist immer dann die Therapie der Wahl, wenn die Thrombozyten auf mehr als 1,5 Mio./ μl ansteigen und auch die *Leukozyten* dauerhaft deutlich über dem Normwert liegen. Gleiches gilt für Patienten der Intermediär- oder Hochrisiko-Gruppe, für die die Behandlungsleitlinien der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie (siehe Seite 9) eine Reduzierung der Thrombozytenzahlen empfehlen. Ziel der Behandlung ist es, die Blutplättchen auf Werte im Normbereich zu senken. Für diese Behandlung stehen unterschiedliche Wirkstoffe zur Verfügung, die sich auch miteinander kombinieren lassen:

Hydroxyurea (HU)

Hydroxyurea (Handelsnamen: Litalir, Syrea, Hydrea) gilt seit Jahrzehnten als Standardtherapie in der Behandlung von MPN-Erkrankungen. Bei HU handelt es sich um ein sogenanntes Zellteilungsgift (Zytostatikum), das die Funktion

des Knochenmarks einschränkt und so die Zahl der Blutzellen reduziert. HU wirkt aber nicht nur auf die Thrombozyten, sondern hemmt auch die Produktion der weißen Blutkörperchen (Leukozyten) und der roten Blutkörperchen (Erythrozyten). Nach dem Absetzen der Therapie steigen die Blutwerte in der Regel sehr schnell wieder an.

Bei etwa fünf bis zehn Prozent der mit HU behandelten Patienten bleibt die gewünschte zellreduzierende Wirkung aus (Resistenz). In diesem Fall muss auf einen anderen Wirkstoff ausgewichen werden.

Eine mögliche Nebenwirkung der Einnahme von HU ist das Auftreten von Unterschenkelgeschwüren. Diese bilden sich jedoch wieder zurück, wenn Betroffene das Medikament absetzen.

Wegen des umstrittenen Verdachts, dass HU bei Langzeiteinnahme (zehn bis 15 Jahre) das Leukämierisiko erhöht, sollte das Medikament insbesondere bei jüngeren Patienten nur zurückhaltend eingesetzt werden.

Einnahmeform: Tabletten bzw. Kapseln (à 500 mg), i. d. R. täglich

Anagrelid (AG)

Anagrelid (Handelsnamen: Xagrid, Thromboreductin, Agrelin) ist ein weiterer Arzneistoff zur Behandlung der ET. Es verzögert die Reifung der Knochenmarksriesenzellen (Megakaryozyten) und schränkt damit die Neubildung von Thrombozyten ein, sodass ihre Anzahl im Blut sinkt. Es wirkt weitgehend plättchenspezifisch und beeinflusst nicht die Bildung anderer Blutzellen. Die Effektivität, mit der Anagrelid die Thrombozytenzahlen senkt, ist mit der von HU vergleichbar. Ebenso wie bei der Behandlung mit HU steigen die Thrombozyten nach Absetzen der Therapie im Allgemeinen schnell wieder an.

Ergebnisse einer englischen Studie haben gezeigt, dass unter der Kombination von Anagrelid und ASS die Blutungsneigung zunimmt. Aus diesem Grunde sollten Patienten – von begründeten Ausnahmefällen abgesehen – die beiden Medikamente nicht parallel einnehmen. Genau wie bei HU bleibt auch unter AG bei etwa fünf bis zehn Prozent der behandelten Patienten die gewünschte thrombozytenreduzierende Wirkung aus (Resistenz). Betroffene müssen dann auf ein anderes Medikament ausweichen.

Wichtig: Patienten, die unter Herzrhythmusstörungen und/oder Herzinsuffizienz leiden, sollten Anagrelid nur nach sorgfältiger kardiologischer Untersuchung und einer strengen Risiko-Nutzen-Abwägung einnehmen. Der Grund ist, dass der Wirkstoff in Einzelfällen zu schwerwiegenden Herzproblemen geführt hat. In seltenen Fällen waren hiervon auch junge Patienten ohne Vorerkrankungen am Herzen betroffen.

Einnahmeform: Tabletten bzw. Kapseln, i. d. R. täglich

Interferon-alpha (INF)

Interferon (Handelsnamen: Interferon, Roferon, PegIntron, Pegasys) ist ein hormonähnlicher Botenstoff (Zytokin), dessen genaue Wirkungsweise bei ET unbekannt ist. In vielen Fällen bewirkt es eine Reduzierung der Thrombozyten, die Wirksamkeit liegt jedoch leicht unter der von Hydroxyurea und Anagrelid. Zudem bleibt bei etwa zehn bis 20 Prozent der Patienten die gewünschte zellreduzierende Wirkung aus (Resistenz). Wenn sie jedoch eintritt, ist sie nachhaltiger als die von HU und Anagrelid und geht zudem nach dem Absetzen langsamer verloren.

Ähnlich wie Insulin bei Diabetikern, muss auch Interferon gespritzt werden (unter die Haut), was viele Ärzte ihren Patienten nicht zumuten möchten. Nebenwirkungen wie zum Beispiel grippeähnliche Symptome können insbesondere zu Beginn der Behandlung mit Interferon recht stark ausfallen. Doch lassen sie sich in der Regel mit einem leichten Schmerzmittel wie Paracetamol wirksam bekämpfen und gehen nach einer Gewöhnungsphase bei vielen Patienten deutlich zurück.

Zu den schwerwiegenden Nebenwirkungen von Interferon zählen neurologische und psychische Probleme (Depressionen), Gewichtsverlust sowie Leistungsschwäche und Müdigkeit. Etwa ein Drittel der Patienten muss das Medikament wegen dieser Nebenwirkungen vorzeitig absetzen.

Interferon wird bereits seit vielen Jahren zur Behandlung anderer Erkrankungen eingesetzt. Langzeitnebenwirkungen wurden bisher nicht beobachtet.

Seit dem Jahr 2000 sind Interferon-Zubereitungen auf dem Markt, die ein spürbar höheres Wirkpotenzial und weniger Nebenwirkungen haben, die sogenannten pegylierten Interferone. Patienten geben ihnen auch deshalb den Vorzug, weil sie aufgrund ihrer Depotwirkung nur einmal statt mehrmals wöchentlich gespritzt werden müssen.

Da Interferon in Deutschland nicht für die Behandlung der ET zugelassen ist, zögern viele Ärzte, es zu verordnen. Hinzu kommt, dass es wesentlich teurer ist als beispielsweise Hydroxyurea oder Anagrelid und daher auch die Krankenkassen eine Kostenübernahme häufig ablehnen. Eine Verschreibung ist allerdings dennoch im Rahmen des sogenannten Off-Label-Use⁷ möglich.

⁷ Hinweise zum Einsatz nicht zugelassener Arzneimittel finden sich auf der Webseite der Deutschen Leukämie- und Lymphomhilfe e. V. (DLH): www.leukaemie-hilfe.de/dlh_infoblaetter.html (siehe Info-Blatt zum Thema „Off-label-use, No-label-use, Compassionate-Use – was bedeutet das für den Patienten?“)

Anders verhält es sich bei Patientinnen, die schwanger sind oder einen Kinderwunsch haben. In diesen Fällen ist Interferon das Mittel der Wahl, wenn eine zellreduzierende Behandlung unverzichtbar ist⁸.

Einnahmeform: Spritzen (subkutan = unter die Haut), täglich oder wöchentlich

Die ET ist eine chronische Erkrankung. Betroffene müssen sich daher auf einen lebenslangen Umgang damit einstellen. Die Entscheidung für oder gegen eine bestimmte Therapieform sollte daher stets individuell und sehr gründlich abgewogen werden – sowohl von Seiten des Arztes als auch des Patienten.

Gibt es noch andere Behandlungsmethoden?

Existieren neben der Schulmedizin alternative Verfahren zur Behandlung der ET? Diese Frage stellen sich Patienten mit Essenzieller Thrombozythämie fast zwangsläufig im Laufe der Erkrankung. Das Spektrum an alternativen Heilweisen ist derart breit gefächert, dass die Autoren auf eine umfassende Auflistung und Bewertung bewusst verzichten. Einmal mehr, da es allgemeingültige Empfehlungen für ein für alle Patienten passendes komplementärmedizinisches Verfahren naturgemäß nicht geben kann. Hier ist jeder einzelne Patient gefordert, nach individueller Neigung selbst zu entscheiden.

Erwähnen möchten wir an dieser Stelle jedoch, dass viele Mitglieder des mpn-netzwerk e. V. im Laufe ihrer Krankheitsgeschichte gute Erfahrungen insbesondere mit Traditioneller Chinesischer Medizin (TCM), Anthroposophischer Medizin und Homöopathie gemacht haben.

Neben der Wahl der komplementärmedizinischen Heilmethode spielt nicht zuletzt die fachliche Qualifikation des Therapeuten eine zentrale Rolle. Ideal sind naturheilkundlich orientierte Ärzte sowie Heilpraktiker, die über fundierte Erfahrungen mit der Behandlung von ET-Patienten verfügen. Einen verantwortungsvollen Therapeuten erkennt man unter anderem daran, dass er nicht vorgibt, die ET mit alternativen Methoden heilen zu können. Realistisch ist lediglich, die Begleitsymptomatik zu verbessern und damit die Lebensqualität zu erhöhen. Aufgrund der steigenden Patientennachfrage hat die Akzeptanz alternativer Heilverfahren bei niedergelassenen Haus- und Fachärzten in den vergangenen Jahren deutlich zugenommen. Als Folge empfehlen sie diese immer häufiger als therapiebegleitende Maßnahme.

⁸ Auf unserer Webseite www.mpn-netzwerk.de findet sich ein Fragen- und Antwortkatalog speziell zum Thema ET und Schwangerschaft. Außerdem bieten wir ein separates Forum zum Thema MPN und Schwangerschaft, in dem sich von ET betroffene Frauen austauschen.

Die Beziehung zwischen Arzt und Patient

Gerade bei chronischen Erkrankungen wie der ET ist die Qualität der ärztlichen Betreuung von großer Bedeutung. Hat der Facharzt – in der Regel ein Hämatologe – die Diagnose gestellt, reicht weiterhin meist der Besuch beim Hausarzt oder Internisten, um die empfohlenen regelmäßigen Blutuntersuchungen vornehmen zu lassen. Dabei ist es hilfreich, wenn Hausarzt beziehungsweise Internist und Hämatologe eng zusammenarbeiten und sich regelmäßig austauschen. Dies ermöglicht es, zeitnah auf Veränderungen im Krankheitsbild zu reagieren und die Therapie entsprechend anzupassen. Da MPN-Erkrankungen selten sind, sollten Hämatologen ohne besondere Kenntnisse auf diesem Gebiet nach Möglichkeit einen spezialisierten Kollegen hinzuziehen.

Die Behandlungsleitlinien der Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie (DGHO) empfehlen folgende Untersuchungen, um den Verlauf der ET dauerhaft zu kontrollieren:

- Blutuntersuchung zur Kontrolle der Thrombozytenzahl. Die Abstände können je nach Schwere der Erkrankung und Therapie zwischen wenigen Tagen (z. B. bei Therapieeinstieg) und mehreren Monaten (bei stabilem Verlauf) variieren.
- eine halbjährliche umfassendere Untersuchung, um den Krankheitsverlauf, mögliche Komplikationen und Therapienebenwirkungen zu überwachen
- etwa jährlicher Ultraschall (u. a. wegen möglicher Milzvergrößerung)

Eine erneute Untersuchung des Knochenmarks ist nur notwendig, wenn sich das Befinden oder die Blutwerte des Patienten gravierend verändern, was auf ein Fortschreiten der Erkrankung hindeuten kann.

Sämtliche Empfehlungen der DGHO dienen lediglich als Orientierung. Entscheidend dafür, wie häufig bestimmte Untersuchungen stattfinden, ist immer der individuelle Erkrankungsverlauf und das Befinden des Patienten. Im Idealfall arbeiten Patient und Arzt in diesen Fragen zusammen. Ob die Kommunikation gelingt, hängt erfahrungsgemäß davon ab, wie gut das Vertrauensverhältnis zwischen behandelndem Arzt und Patient ist. Für Betroffene ist es wichtig, die Entscheidungen des Arztes nachvollziehen zu können. Insbesondere dann, wenn sich im Laufe der Zeit die Behandlungsstrategie ändert, weil erstmals Medikamente notwendig werden oder der Umstieg auf einen neuen Wirkstoff ansteht.

Bei tiefgreifenden Unstimmigkeiten kann es deshalb durchaus sinnvoll sein, den Arzt zu wechseln – und dabei nach einem Hämatologen zu suchen, der Erfahrung mit der Behandlung von MPNs hat. Denn ein gutes Arzt-Patienten-Verhältnis ist gerade für chronisch Kranke, die über viele Jahre medizinisch betreut werden müssen, entscheidend für einen erfolgreichen Behandlungs-

prozess. Gerade weil die ET eine fortschreitende Erkrankung ist, die im Laufe der Zeit unterschiedliche Beeinträchtigungen nach sich ziehen kann, bedarf es eines Mediziners, der nicht nur abstrakte Blutwerte, sondern den ganzen Menschen in den Blick nimmt und diesen aktiv in Entscheidungen einbezieht.

Wichtig zu wissen: Ein Arztwechsel ist immer eine Entscheidung von großer Tragweite – und sollte deshalb wohl überlegt sein. Unter Umständen kann es sinnvoll sein, zunächst auszuloten, welche anderen Wege es gibt, die Betreuung durch den angestammten Arzt fortzusetzen – zum Beispiel, indem der Patient eine Zweitmeinung bei einem ausgewiesenen Experten einholt.

Sollte ich eine Zweitmeinung einholen?

In Deutschland hat jeder Versicherte das Recht auf eine Zweitmeinung, wenn er Zweifel an den Therapieempfehlungen seines behandelnden Arztes hat. Hiervon profitieren insbesondere chronisch Kranke, die dauerhaft medizinisch überwacht werden müssen. Das Recht auf eine zweite Meinung umfasst auch die Möglichkeit, seine gesamten medizinischen Unterlagen einzusehen und sich auf Wunsch Kopien aushändigen zu lassen.

Ein kompetenter Facharzt wird dem Wunsch des Patienten nach einer Zweitmeinung in der Regel zustimmen. Schließlich dürfte auch er an einer „Expertensicht“ interessiert sein. Allerdings zeigen die Erfahrungen von Mitgliedern des mpn-netzwerk e. V., dass ein solcher Schritt durchaus heikel sein und die Beziehung zwischen Arzt und Patient belasten kann.

In dieser Situation ist Fingerspitzengefühl gefragt, um nicht den Eindruck zu vermitteln, der Patient traue den Behandlungsempfehlungen des Arztes nicht oder stelle gar dessen fachliche Kompetenz in Frage. Ein offenes Gespräch kann etwaige Bedenken in vielen Fällen erfolgreich ausräumen und die Expertenmeinung positiv auf den Therapieerfolg wirken.

Besonders wichtig kann eine Zweitmeinung mit Blick auf die Ergebnisse der Knochenmarkspunktion sein – vor allem dann, wenn das beauftragte Labor keine eindeutige Diagnose stellen konnte. Gerade die Abgrenzung der Essenziellen Thrombozythämie von einer frühen Form der Primären Myelofibrose erfordert viel Fachwissen und Erfahrung, über die in Deutschland nur wenige Pathologen verfügen. Adressen von spezialisierten Pathologen sind über die Webseite www.refpatho-mpn.de erhältlich.

Verändert sich mein Leben durch die ET?

Ganz gleich, ob die Diagnose Essenzielle Thrombozythämie oder Myeloproliferative Neoplasie lautet: Zu erfahren, dass man an einer chronischen Erkrankung leidet, ist für die meisten Patienten ein Schock. Plötzlich tritt etwas Schicksalhafter ins Leben, das mit dem eigenen Willen und Handeln nicht mehr beeinflussbar scheint und Unsicherheit und Ängste auslöst.

Häufig besteht zunächst das Bedürfnis, eine Erklärung für die Krankheit zu finden. Patienten beginnen ihr Leben zu durchleuchten und nach besonders belastenden Situationen oder Ereignissen zu suchen, die als Auslöser der ET in Frage kommen. So verständlich die Suche nach möglichen Ursachen auch ist, so unergiebig wird sie in den meisten Fällen sein. Sehr viel sinnvoller ist es, die Krankheit zu akzeptieren und sich auf die Gegenwart und Zukunft zu konzentrieren.

Nicht nur der Betroffene muss lernen, mit der neuen Situation umzugehen, sondern auch das Umfeld. Dies wirft die Frage auf, wen man einweihen möchte und wen nicht: Nur den Partner oder auch die eigenen Kinder und die Eltern? Meist hängt dies von der jeweiligen Familiensituation ab. Andere Betroffene wiederum ziehen es vor, erst einmal Stillschweigen über die Diagnose zu bewahren.

Leider gibt es auch in dieser Frage keine allgemeingültigen Empfehlungen. Doch weiß man aus der psychotherapeutischen Arbeit mit Krebspatienten (Psychoonkologie), dass es hilfreich ist, die Diagnose und die damit verbundenen Gefühle und Ängste zu thematisieren – auch wenn dies zu Beginn weder für den Patienten noch für Familienangehörige, Freunde oder Kollegen einfach ist. Dennoch hat der offene Umgang mit der Erkrankung viele Vorteile, etwa den, die neue Situation aktiv verarbeiten zu können. Dies bedeutet auch, den Arbeitgeber zu informieren, damit Vorgesetzte und Kollegen etwaige Fehlzeiten richtig einordnen können.

In diesem Prozess kann die Mitgliedschaft in einer Selbsthilfegruppe wie dem mpn-netzwerk e. V. eine große Unterstützung sein. Dieses bietet Patienten und Angehörigen die Möglichkeit, sich mit anderen Betroffenen auszutauschen, Fragen zu stellen und wertvolle Tipps zum Umgang mit der Krankheit zu erhalten. Für manche Betroffene kann es außerdem hilfreich sein, professionelle Unterstützung durch einen Psychotherapeuten in Anspruch zu nehmen.

Überdies sollte man sich nicht von schwankenden Blutwerten verunsichern lassen. Diese können im Verlauf der Erkrankung erheblich variieren und sind zudem nicht selten abhängig von der „Tagesform“. Schwankungen deuten dabei nicht zwangsläufig auf ein Fortschreiten der Erkrankung hin.

Viele Mitglieder des mpn-netzwerk e. V. machen die Erfahrung, dass es nützlich ist, die Ergebnisse der Blutuntersuchungen in einer Tabelle zu sammeln.

Damit lassen sich langfristige Veränderungen der Blutwerte einfacher überblicken. Zugleich erleichtert die Dokumentation eine umfassende Einschätzung des Krankheitsverlaufes, etwa wenn der Patient einen Arztwechsel plant oder eine Zweitmeinung einholen möchte.

Rehabilitation

Während manche Patienten sich trotz ihrer Erkrankung voll arbeitsfähig fühlen und kaum Fehlzeiten aufweisen, sind andere bereits mit massiven Auswirkungen der ET konfrontiert, sodass eine häufige Krankschreibung die Regel ist. Ist die Arbeitsfähigkeit massiv beeinträchtigt, können Patienten eine Reha-Maßnahme („Kur“) beantragen. Bestehen dauerhaft schwerwiegende Symptome, empfiehlt es sich, einen Antrag auf Feststellung der Schwerbehinderung beim zuständigen Versorgungsamt zu stellen.

Fazit

Innerhalb der chronischen Myeloproliferativen Erkrankungen weist die ET den mit Abstand gutartigsten Verlauf auf. Betroffene haben daher in der Regel eine normale Lebenserwartung. Dennoch gehört die ET trotz neuer, hoffnungsvoller Ansätze in der Medikamentenforschung zu jenen Erkrankungen, für die es derzeit keine kurative (heilende) medikamentöse Behandlung gibt. Aufgabe des Arztes ist daher vor allem, den Erkrankungsverlauf zu begleiten und etwaige Symptome zu reduzieren. Eine für alle ET-Patienten gleichermaßen geeignete Behandlungsstrategie gibt es nicht. Entscheidend ist, die Therapie auf die individuelle Situation des Betroffenen zuzuschneiden, um ein Höchstmaß an Lebensqualität zu gewährleisten.

mpn-netzwerk e. V.

Wir hoffen, dass unsere Broschüre dazu beitragen konnte, Ihre drängendsten Fragen zur Essenziellen Thrombozythämie zu beantworten. Vielleicht ist es uns ja sogar gelungen, Sie zu ermutigen, Kontakt zu anderen ET-Patienten aufzunehmen. Eine gute Möglichkeit dazu bietet das mpn-netzwerk e. V. Bereits seit 2002 dient es als Anlaufstelle für Betroffene von Myeloproliferativen Neoplasien und ihre Angehörigen und leistet wertvolle Hilfe zur Selbsthilfe. Unser Ziel ist es, Patienten im Umgang mit ET, PV oder PMF zu stärken, damit sie die körperlichen, seelischen und sozialen Folgen der Erkrankung besser bewältigen. Zu diesem Zweck stellen wir umfassende Informationen über Symptome, Diagnostik und Therapiemöglichkeiten von MPN-Erkrankungen zur Verfügung. Über unser Internetforum www.mpn-netzwerk.de, Regionaltreffen und das bundesweite Jahrestreffen fördern wir gezielt den Austausch und die Vernetzung unserer Vereinsmitglieder. Darüber hinaus erstellen wir Broschüren und Informationsmaterial, um den Bekanntheitsgrad der MPNs bei Ärzten, medizinischem Fachpersonal und der breiten Öffentlichkeit zu erhöhen. Außerdem pflegen wir den Kontakt zu Ärzten und Wissenschaftlern, die die Ursachen unserer Erkrankungen und neue Therapiemöglichkeiten erforschen.

Unterstützen Sie unsere gemeinnützige Arbeit!

Um unsere Ziele zu erreichen, sind wir auf Mitglieder und Förderer angewiesen, die uns unterstützen. Eine Möglichkeit besteht darin, unserem Verein beizutreten. Hierfür müssen Sie lediglich ein Beitrittsformular ausfüllen, das Sie mit wenigen Klicks von unserer Webseite www.mpn-netzwerk.de/mitgliedschaft.html herunterladen können. Wenn Sie uns Ihre E-Mail-Adresse oder Postanschrift mitteilen, schicken wir Ihnen das Formular auch sehr gerne zu. Ein weiterer Weg, unsere Arbeit zu fördern, besteht darin, einmalig oder regelmäßig zu spenden.

Mitgliedsbeitrag und Spenden sind steuerlich absetzbar. Wenn Sie im Feld Verwendungszweck Ihre vollständige Adresse angeben, senden wir Ihnen gerne eine Spendenbescheinigung zu.

unsere Bankverbindung:

mpn-netzwerk e. V.

Bank für Sozialwirtschaft

IBAN DE09 8502 0500 0003 6343 00

BIC BFSWDE33DRE

Verwendungszweck: Spende

Links

mpn-netzwerk e. V.

Selbsthilfeinitiative von und für Menschen mit myeloproliferativen Erkrankungen und deren Angehörige

www.mpn-netzwerk.de

Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DHGO)

Aktuelle Leitlinien für Ärzte zur Diagnose und Therapie der MPN-Erkrankungen

www.dgho-onkopedia.de/onkopedia/leitlinien/chronische-myeloproliferative-erkrankungen-cmpe

www.dgho-onkopedia.de/de/onkopedia/leitlinien/essentielle-oder-primaere-thrombozythaemie-et

Referenznetz Pathologie Myeloproliferativer Neoplasien

Netzwerk von MPN-spezialisierten Pathologen

www.refpatho-mpn.de

Deutsche Leukämie- & Lymphom-Hilfe

Info-Blätter der DLH mit Downloadmöglichkeit, Themen u. a.: „Hinweise zum Umgang mit Prognoseangaben“ und „Off-label-use, No-label-use, Compassionate-Use – was bedeutet das für den Patienten?“

www.leukaemie-hilfe.de/dlh_infoblaetter.html

Glossar

Akute Myeloische Leukämie (AML)

Lebensbedrohliche Erkrankung des blutbildenden Systems, die unbehandelt in wenigen Wochen bis Monaten zum Tode führt.

Blut

Setzt sich aus Blutflüssigkeit (Blutplasma) und festen Bestandteilen (Blutzellen) zusammen. Das Blutplasma besteht zu 90 Prozent aus Wasser, der Rest sind gelöste Eiweiße und Salze. Zu den Blutzellen zählen die roten Blutkörperchen (⇒ Erythrozyten), die weißen Blutkörperchen (⇒ Leukozyten) und die Blutplättchen (⇒ Thrombozyten). Rote Blutkörperchen enthalten den roten Blutfarbstoff Hämoglobin und dienen dem Sauerstoff- und Kohlendioxidtransport. Die weißen Blutkörperchen sorgen für die Vernichtung von Krankheitserregern und Fremdkörpern, die Blutplättchen sind für die Blutgerinnung und den Wundverschluss zuständig. Die Blutbildung erfolgt im Knochenmark (rote und weiße Blutkörperchen, Blutplättchen) und im lymphatischen Gewebe (weiße Blutkörperchen). Erwachsene haben etwa fünf bis sieben Liter Blut.

Blutstammzellen

Vorläuferzellen, aus denen die roten Blutkörperchen (⇒ Erythrozyten), die weißen Blutkörperchen (⇒ Leukozyten) und die Blutplättchen (⇒ Thrombozyten) hervorgehen. Blutstammzellen befinden sich vor allem im Knochenmark. Forscher vermuten, dass ⇒ Mutationen in der Blutstammzelle Auslöser der MPNs sein könnten.

Blutzellen

Die im Blutplasma treibenden festen Bestandteile des Blutes

Blutbild

Gibt Auskunft über die Anzahl und Beschaffenheit der verschiedenen Zellen im Blut (⇒ Differentialblutbild)

Chronische Myeloische Leukämie (CML)

Chronische Knochenmarkserkrankung, die mit einer starken Vermehrung von ⇒ Leukozyten im Blut und im Knochenmark einhergeht. Die CML unterscheidet sich von den anderen MPNs durch einen positiven Nachweis des Philadelphia-Chromosoms. Dank neuer Medikamente ist die Krankheit heute gut behandelbar.

Chronische Myeloproliferative Erkrankung (CMPE)

Alte Bezeichnung für ⇒ Myeloproliferative Neoplasien (MPN)

Differentialblutbild

Laboruntersuchung, bei der die verschiedenen Unterformen der Leukozyten näher bestimmt werden. Es ergänzt das sogenannte kleine Blutbild und spielt für die Diagnostik von Blutkrankheiten sowie Infektionen und Entzündungen eine wichtige Rolle.

Enzyme

Große Gruppe von Eiweißen, die biochemische Reaktionen steuern und beschleunigen. Sie kommen innerhalb und außerhalb von Zellen vor.

Erythrozyten

Rote Blutkörperchen, auch „Erys“ genannt. Die Erythrozyten machen den Großteil der zellulären Blutbestandteile aus und werden im Knochenmark gebildet. Beim gesunden Menschen haben sie eine Lebensdauer von ca. 120 Tagen. Die Erythrozyten enthalten den Blutfarbstoff ⇒ Hämoglobin.

Referenzwerte: Männer 4,5 - 6,3 Mio./ μ l, Frauen 4,2 - 5,5 Mio./ μ l

Fibrose

Krankhafte Vermehrung von Bindegewebe im menschlichen Körper. Von einer Fibrose können sowohl einzelne Gewebe als auch ganze Organe betroffen sein, darunter auch das Knochenmark.

Hämoglobin (HB)

Farbstoff der roten Blutkörperchen, Das Hämoglobin dient der Bindung, dem Transport und der Verteilung von Sauerstoff im Körper. Der Hämoglobingehalt des Blutes ist eine wichtige Messgröße, die darüber Auskunft gibt, ob bei einem Patienten z. B. eine Anämie (Blutarmut) oder eine Polyzythämie (zuviel Blutzellen) vorliegt.

Referenzwerte: Männer 13 - 18g/dl, Frauen 11 - 16g/dl

Histologische Untersuchung

Bei der histologischen Untersuchung (z. B. des Knochenmarks) beurteilt der Pathologe Form, Struktur und Verteilung von Zellen des entnommenen Gewebes.

Leukozyten

Weiße Blutkörperchen, auch „Leukos“ genannt. Die Leukozyten sind farblose, kernhaltige Zellen, die sich in Form und Funktion stark voneinander unterscheiden. Leukozytenzahlen von mehr als 10.000/ μ l werden als Leukozytose bezeichnet, ein Abfallen auf Werte unter 4.000/ μ l als Leukozytopenie oder Leukopenie. Die Leukozyten spielen eine wichtige Rolle im Immunsystem und dienen der Abwehr von Krankheitserregern, abgestorbenen Zellen und Fremdkörpern.

Die Leukozyten gliedern sich in verschiedene Unterarten: Granulozyten (neutrophile G., eosinophile G., basophile G.), Lymphozyten und Monozyten (⇒ Differenzialblutbild)

Referenzwerte: 4.000 – 10.000/µl.

Megakaryozyten

Zellen im Knochenmark, aus denen die Thrombozyten hervorgehen. Sie gehören zu den größten Zellen im menschlichen Organismus.

Myeloproliferative Neoplasien (MPN)

Erkrankungen des blutbildenden Knochenmarks, die durch eine krankhafte Vermehrung von ⇒ Blutzellen gekennzeichnet sind. Im Jahr 2008 hat die WHO die chronischen Myeloproliferativen Erkrankungen (MPD, Myeloproliferative Disorders) neu klassifiziert und in Myeloproliferative Neoplasien umbenannt. Zur Gruppe der MPNs zählen die ⇒ chronische Myeloische Leukämie (CML), die ⇒ Polycythaemia vera (PV), die Essenzielle Thrombozythämie (ET), die ⇒ Primäre Myelofibrose (PMF), die Chronische Eosinophilenleukämie, die Mastozytose sowie die unklassifizierbaren Myeloproliferativen Neoplasien (MPN, U).

Mutation

Dauerhafte Veränderung des Erbgutes einer Zelle, die unter Umständen an alle Tochterzellen weitergegeben wird.

Orphan disease

Seltene Erkrankung (von engl. orphan für „Waise“ und disease für „Krankheit“). In Europa gelten Erkrankungen als selten, wenn weniger als fünf von 10.000 Bürgern betroffen sind.

Primäre Myelofibrose (PMF)

Chronische Erkrankung des Knochenmarks. Hierbei kommt es zu einer Verdrängung des blutbildenden Knochenmarks durch Bindegewebszellen, was langfristig zu einer Verfaserung (Fibrosierung) des Knochenmarks führt.

Polycythaemia vera (PV)

Chronische Erkrankung des Knochenmarks, bei der insbesondere die ⇒ Erythrozyten, häufig aber auch die ⇒ Thrombozyten und ⇒ Leukozyten vermehrt gebildet werden.

Protein

Anderer Name für Eiweiß. Proteine kommen in sämtlichen Zellen vor und werden aus Aminosäuren gebildet.

Stammzellen

Undifferenzierte und unbegrenzt teilungsfähige Zellen, aus denen durch Teilung alle anderen Zellen und Gewebe des Körpers hervorgehen.

Stammzelltransplantation (SZT)

Therapieform, die vor allem bei der Behandlung von Erkrankungen des blutbildenden Systems zum Einsatz kommt (anderer Name: Knochenmarkstransplantation). Man unterscheidet zwei Formen der Stammzelltransplantation. 1) autologe SZT: Hierbei werden dem Patienten eigene Blutstammzellen übertragen (Eigenspende); 2) allogene SZT (Fremdspende): Hierbei werden die Blutstammzellen eines gesunden Spenders auf einen kranken Empfänger übertragen. Voraussetzung für eine erfolgreiche allogene Stammzelltransplantation ist, dass die Gewebemerkmale von Spender und Empfänger weitestgehend übereinstimmen.

Thrombozyten

Blutplättchen, auch „Thrombos“ genannt. Blutkörperchen, die eine wichtige Rolle bei der Blutgerinnung spielen.

Referenzwerte: 140.000 - 440.000/ μ l

Thrombozytose

Dauerhafte Erhöhung der Thrombozytenwerte im Blut

Zytologische Untersuchung

Die zytologische Untersuchung (z. B. des Knochenmarkes) gibt Aufschluss darüber, ob die entnommenen Zellen gesund oder auffällig verändert sind.

Weitere Publikationen des mpn-netzwerk e. V.

Neben der vorliegenden hat unser Verein vergleichbare Broschüren mit Antworten auf häufig gestellte Fragen zur Polycythaemia vera (PV) und zur primären Myelofibrose (PMF) veröffentlicht.

Diese Broschüren stehen Ihnen auf unserer Website als kostenloser Download zur Verfügung oder können per Mail oder postalisch bei uns bestellt werden:



Download:
www.mpn-netzwerk.de/broschueren.html

Mail:
broschueren@mpn-netzwerk.de

Adresse :
mpn-netzwerk e. V.
c/o DLH
Thomas-Mann-Str. 40
53111 Bonn

Herausgeber mpn-netzwerk e. V.
c/o Deutsche Leukämie- & Lymphom-Hilfe e. V.
Thomas-Mann-Str. 40
53111 Bonn
info@mpn-netzwerk.de
www.mpn-netzwerk.de

Text und Redaktion Dieter Wenzel
Carina Oelerich-Sprung

Fachliche Beratung Prof. Dr. med. Martin Griebhammer, Minden

Gestaltung Andrea Hoedt-Konken
Rainer Kuhlmann

Druck Memminger Medien Centrum, Memmingen
September 2013, 1. Auflage

© Carina Oelerich Sprung, Dieter Wenzel und das
mpn-netzwerk e. V.

Alle Rechte, insbesondere das Recht der Vervielfältigung und Verbreitung sowie der Übersetzung, bleiben vorbehalten. Kein Teil des Werkes darf in irgendeiner Form ohne schriftliche Genehmigung reproduziert werden.

mpn-netzwerk.de

e. V. 

Selbsthilfeforum für Betroffene von
myeloproliferativen Neoplasien

Mitglied der



DLH

Deutsche Leukämie- & Lymphom-Hilfe



achse

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen