



**BLODCANCER
FÖRBUNDET**
KUNSKAP & LIVSKRAFT

Essentiell trombocytemi (ET)

en MPN-diagnos





*"Ett liv med en blodcancersjukdom
behöver inte vara ett sämre liv,
men det är ett annat liv än
det du hade innan..."*

Broschyren har tagits fram av Blodcancerförbundet 2025 och tryckts med stöd av Novartis.

Bilder: Pixabay free, Blodcancerförbundet.

Tryck: Lenanders Grafiska AB Kalmar 2025.

För Kunskap & Livskraft!

Blodcancerförbundet finns till för dem som är berörda av blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom. Vi är ett ideellt, opolitiskt och icke religiöst medlemsförbund sedan 1982 och bedriver ett intensivt och omfattande opinionsarbete för att blodcancervården ska bli ännu bättre. Den måste bli rättvis och jämlik för patienter i hela Sverige.

Blodcancerförbundet består av lokalföreningar med verksamhet runt om i landet och vi representerar över 100 olika blodsjukdomar. Ett av våra mål är att sprida information om de diagnoser vi som förbund representerar. För att uppnå detta syfte spelar diagnos-specifika informationsbroschyrer såsom denna en viktig roll. Vår förhoppning är att alla berörda av blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom, närstående samt personal inom vuxenhematologin i Sverige, kan få stor nytta av denna diagnosbroschyr. Den har tagits fram för dig som vill söka information och få kunskap, så att du blir en kunnigare patient eller närstående och kan ställa relevanta frågor till vårdpersonalen.

För att kunna skapa våra informationsbroschyrer har vi god hjälp av läkare och engagerade eldsjälar. Forskningen gör stora framsteg inom hematologin (den medicinska läran om blodsjukdomar) och vi försöker uppdatera våra diagnosbroschyrer regelbundet för att de ska vara aktuella. På vår hemsida www.blodcancerforbundet.se finns alltid de senaste versionerna av diagnosbroschyerna i PDF-format med aktuell medicinsk fakta för nedladdning och utskrift. Ett stort tack till er som sett till att informationen i denna diagnosbroschyr är uppdaterad. Ert stöd är ovärderligt.

Denna broschyr handlar om blodcancerjukdomen essentiell trombocytemi (ET), som tillhör diagnosgruppen myeloproliferativa neoplasier (MPN). MPN-sjukdomarna avser olika blodcancersjukdomar som är kroniska, där även polycytemia vera (PV) och myelofibros (MF) ingår. Specifika broschyrer utgivna av Blodcancerförbundet finns även för dessa diagnoser.

Blodcancerförbundet

*Blodcancerförbundet tar fullt ansvar
för innehållet i denna broschyr.
Broschyren är uppdaterad 2025.*



Förord

I samband med att en blodsjukdom misstänks eller konstaterats kommer ofta ett stort antal frågor hos patienter och anhöriga. Frågor som allvarlighetsgrad, prognos och behandling dyker ofta upp omedelbart. När patienter och anhöriga får besked om att det rör sig om någon form av blodcancer, blir många blockerade och har i början svårt att ta in mycket av den information som ges. Det kan då vara av stort värde att ha en skriftlig information, som man i lugn och ro kan läsa och fundera över. I slutet av denna broschyr finns också förslag på frågor som kan ställas till vårdpersonalen.

Denna skrift skall ses som ett komplement till den information som ges av din läkare och annan vårdpersonal, men skall inte ersätta denna. Det blir lättare att formulera frågor kring sjukdomen om man tagit till sig grundläggande fakta.

Broschyren du håller i din hand är ett exempel på det goda samarbete som finns mellan hematologer och Blodcancerförbundet sedan många år.

Björn Andréasson

Överläkare, Docent

Uddevalla sjukhus, Hematologsektionen

Innehåll

För Kunskap & Livskraft!

Förord

Essentiell trombocytemi	6	Diagnos	10
Blod- och blodsjukdomar	6	Vilka symtom ser man vid essentiell trombocytemi?	10
Bakgrund	7	Hur ställs diagnos vid upptäckt av höga trombocytnivåer?	11
Vad betyder essentiell trombocytemi (ET)?	7	Behandling	12
Hur vanlig är essentiell trombocytemi?	8	Behandling av essentiell trombocytemi	12
I vilka andra situationer kan trombocytantalet vara förhöjt?	8	Nya läkemedel	14
		Prognos	14
		Stöd för dig som är drabbad	15
		Frågor att ställa till din läkare	19



Essentiell trombocytemi

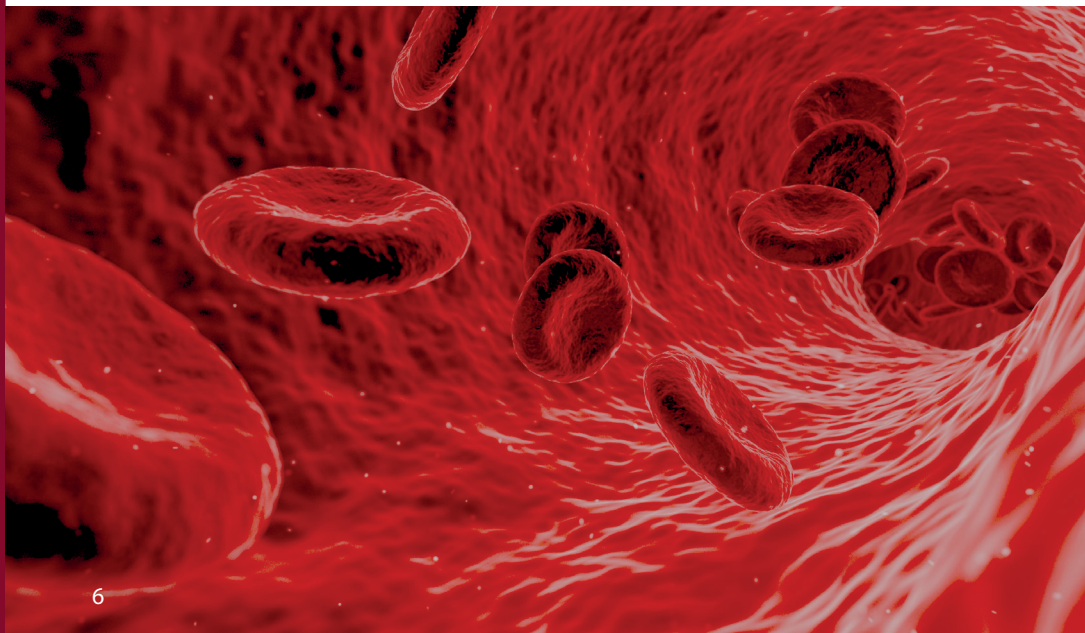
En blodsjukdom är en sjukdom i blodet eller i organen som bildar blod, det vill säga benmärgen och lymfkörtlarna.

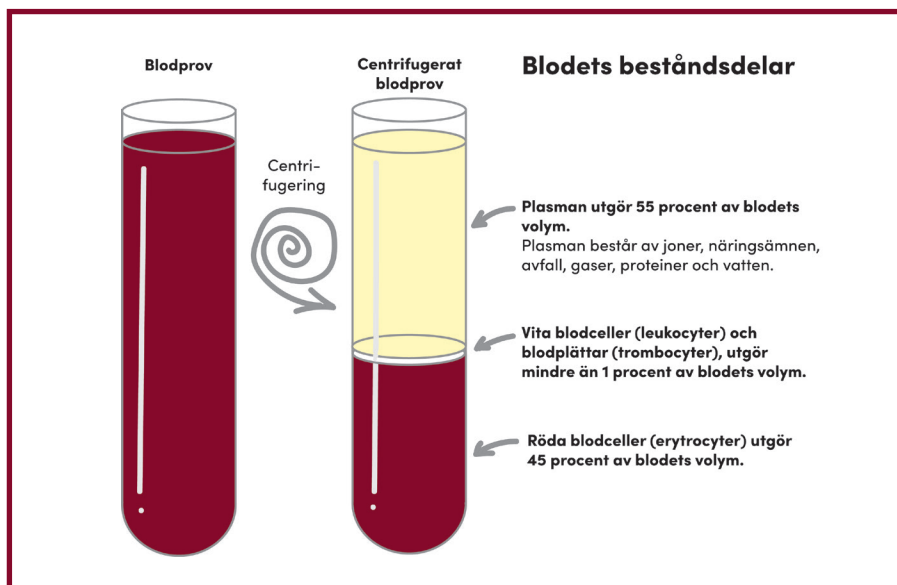
Blod- och blodcancersjukdomar

Generellt sett kan blodsjukdomar delas in i tre huvudgrupper: cancersjukdomar, sjukdomar som har med blodets koagulering att göra samt blodbrist. En blodsjukdom kan antingen vara medfödd eller utvecklas någon gång under livet, samt därtill vara godartad eller elakartad.

Begreppet blodcancer å andra sidan används ofta som ett samlingsnamn för ett flertal olika cancersjukdomar i blod, ben-

märg eller lymfkörtlar. Dessa diagnoser är en heterogen grupp med allt ifrån mycket akuta fall som kräver omedelbar behandling, till långsamt fortskridande sjukdomar där det räcker med att följa utvecklingen över tid. Vidare är könsfördelningen bland de sjukdomar som Blodcancerförbundet representerar generellt sett jämn. Överlag är det dock till stor del äldre personer som diagnosticeras med blodcancer, där de underliggande orsakerna i många fall är okända.





Bakgrund

Trombocyter (blodplättar) är de blodkroppar som är nödvändiga för att blodet ska kunna levra sig normalt. De är de minsta av blodkropparna, mindre än hälften så stora som röda blodkroppar. Antalet trombocyter i blodet varierar normalt mellan cirka 140 och 400 miljarder per liter. När en skada uppkommer i väggen till ett blodkärl, utsöndras ämnen som aktiverar trombocyterna. Deras form förändras och de blir klabbiga, det vill säga de fastnar lättare i varandra och i strukturer vid skadan. På det sättet bidrar de till uppkomsten av ett skyddande internt förband som tätar skadan och hindrar blödning från kärlet.

Vad betyder essentiell trombocytemi (ET)?

Ordet trombocytemi betyder att antalet trombocyter är högre än normalt i blodet, och essentiell, som kommer från latinet, anger helt enkelt att orsaken är okänd. Vi har dock kommit något närmare en förklaring till sjukdomens mekanismer de senaste 20 åren.

Människan har ett system för reglering av blodkropparnas produktion som ska hållas i balans av stimulerande och bromsande faktorer i samverkan. Vid de så kallade myeloproliferativa sjukdomarna, dit ET hör, tillsammans med polycytemia vera

och myelofibros, är den balansen rubbad genom att de bromsande faktorerna delvis är urkopplade.

Det finns tre typer av blodkroppar:

- **Röda blodkroppar** (erythrocyter) innehåller proteinet hemoglobin som transporterar syre till kroppens alla vävnader.
- **Vita blodkroppar** (leukocyter) finns av huvudsakligen tre slag: monocytter, granulocyter och lymfocyter. Var och en av dessa celltyper spelar en viktig roll i bekämpandet av infektioner.
- **Blodplättar** (trombocyter) behövs för att blodet ska kunna levra sig (koagulera) och förhindra blödningar.

Vid ET är det framförallt bromsen på trombocytproduktionen som fallerar. Produktionen av trombocyter är därför ökad, vilket i benmärgen, där blodkropparna bildas, syns genom att förstadierna till de mogna trombocyterna (megakaryocyter) är fler än normalt.

År 2005 upptäcktes att drygt hälften av ET-patienterna har en rubbning i den gen som styr balansen i blodkroppproduktionen, en så kallad mutation, som fått namnet JAK2-mutation efter namnet

på genen. Mutationen är inte nedärvd utan uppkommer under livet. Cirka 50-60 procent av personer med ET har en JAK2-mutation. 2013 upptäcktes mutationer i calretikulingenen (CALR), som också deltar i styrningen av blodproduktionen. 30 procent av ET-patienterna bär på denna mutation. Ytterligare några få procent har mutation i den så kallade MPL-genen. På senare tid har flera andra mutationer hittats hos ET-patienter, och fler upptäckter kan väntas.

Hur vanlig är ET?

Essentiell trombocytemi är en ovanlig sjukdom. I Sverige upptäcks cirka 150–200 nya fall varje år, något fler kvinnor än män. Sjukdomen förekommer ända från unga år men medelåldern för insjuknande ligger kring 65 år. Sjukdomen räknas inte som ärftlig, men i enstaka familjer förekommer flera fall.

I vilka andra situationer kan trombocytantalet vara förhöjt?-

Benmärgen kan reagera på en rad olika händelser med att öka produktionen av trombocyter. Vanliga infektioner, järnbrist, operationer och blödningar kan alla ge förhöjt antal trombocyter. Denna typ av trombocytförhöjning kallas för reaktiv och är helt ofarlig.

Det finns vissa blodsjukdomar som är släkt med essentiell trombocytemi där trombocytförhöjning också förekommer, nämligen polycytemia vera och myelofibros.



Essentiell
trombocytemi
(ET)

Diagnos

Mer än hälften av patienterna med essentiell trombocytemi upptäcks av en slump och har inga symtom när sjukdomen diagnostiseras.

Vilka symtom ser man vid essentiell trombocytemi?

De flesta patienter som går på regelbundna kontroller och får behandling är symtomfria och har inga besvär av sjukdomen. Behandlingen kan hos vissa personer ge biverkningar. Ibland upptäcks sjukdomen genom att patienten får en blodpropp eller har cirkulationsbesvär från händerna eller fötterna i form av domningar, smärtor, köldkänsla eller missfärgning av huden.

Komplikationer och symtom som kan förekomma:

- Blodpropp.
- Blödningar (vid mycket höga trombocythalter).
- Cirkulationsrubbingar i händer och fötter i form av domningar, smärtor, köldkänsla eller missfärgning.

Den vanligaste komplikationen vid ET är blodproppar i benen, hjärtat eller hjärnan. Risken för proppar beror på vilken riskgrupp man tillhör (se avsnitt behandling) och anges till några procent per patientår. Egendomligt nog förekommer det också att ett högt antal trombocyter ger upphov till blödningar, till exempel näsblod eller blödningar från tarmen. Anledningen till detta är att trombocyterna ibland inte fungerar normalt, särskilt när det blir väldigt många trombocyter i blodcirkulationen, och att ett ämne som är nödvändigt för blodkoagulationen (Willebrandfaktorn) konsumeras av de många trombocyterna.

Om sjukdomen inte behandlas, utan patienten får ha höga trombocytvärden under mycket lång tid, ökar också risken för blodproppar och blödning.

Hur ställs diagnos vid upptäckt av höga trombocytnivåer?

Världshälsoorganisationen WHO utfärdade 2016 nya rekommendationer för diagnosen ET. Först måste man utesluta andra orsaker till trombocytförhöjning, till exempel inflammation och järnbrist. Sedan undersöker man om patienten uppfyller vissa kriterier, som innefattar en förhöjning av trombocyterna till >450 i mer än tre månader, benmärgsförändringar av ett karaktäristiskt slag och eventuell förekomst av en särskild mutation.

Man kan hos drygt 80 procent av patienterna analysera förekomst av mutation i antingen JAK2-genen eller CALR. Dessa mutationer kan också förekomma vid närbesläktade sjukdomar, men inte hos friska individer. De kan alltså inte säkert sägas att

det är just ET som en patient har, men det talar starkt för att patienten har en myeloproliferativ sjukdom. ET kan sedan urskiljas genom benmärgens utseende och genom att det bara är trombocyterna som är förhöjda, inte de andra blodkropparna.

Diagnos:

- Prov för blodstatus: blodvärde, trombocyter och vita blodkroppar.
- Benmärgsprov.
- Mutationsanalys (tas som vanligt venprov i armen).



Behandling

Det huvudsakliga målet med behandling vid ET är att minska risken för blodproppar och blödningar samt att minska eventuella symtom.

Behandling av ET

Det finns internationella och nationella rekommendationer om hur man ska bedöma risken för blodproppar och blödningar hos ET-patienter. Patienter med högre risk är sådana som är över 60 år, som tidigare haft proppar eller som har över 1500 miljarder trombocyter. Låg risk har de patienter som saknar dessa faktorer.

Patienter med högre risk behandlas med läkemedel som sänker trombocytnivån, helst till normalt värde. Dessutom ges salicylsyra, som håller isär trombocyterna så att de inte klumpar ihop sig och bildar proppar. Patienter med låg risk kan ofta slippa behandling, men många får salicylsyra, särskilt om det finns andra riskfaktorer för att bilda blodproppar som hjärt-kärlsjukdom, diabetes, ärftlighet för proppar eller rökning. Alla som har cirkulationsbesvär i huden i extremiteterna får också salicylsyra, som brukar ha god effekt på dessa symtom. Salicylsyrabehandlingen är densamma som många andra patienter har för att förebygga hjärtinfarkt eller andra blodproppar.

Behandling:

- Patienter med högre risk behandlas med trombocytsänkande medicin och salicylsyra.
- Patienter med låg risk slipper ofta behandling eller tar enbart salicylsyra.

Det vanligaste trombocytsänkande

läkemedlet är hydroxyurea (Hydrea®), ett cellhämmande medel som tas som en kapsel. Dosen kan vara mycket olika hos olika individer, men består oftast av en till tre tabletter dagligen. Vissa patienter får ett visst illamående av tabletterna, men den besvärligaste biverkan är annars hudutslag och sår i slemhinnorna, som en del patienter får med tiden. Hydroxyurea kan också dämpa produktionen av röda och vita blodkroppar, och om en hög dos behövs för att hålla nere trombocyterna, kan detta bli ett problem genom att blodvärdet (Hb) sjunker eller antalet vita blodkroppar blir för lågt.

Ett alternativ till hydroxyurea är interferon (PegIntron® alternativt Pegasys®), en substans som normalt finns i kroppen men som också kan ges som läkemedel. Vid ET används i allmänhet en långverkande form av interferon, som ges en gång per vecka. Effekten är god, men det är tämligen vanligt med biverkningar i form av trötthet och nedstämdhet. Interferon är inte som hydroxyurea, ett så kallat cellhämmande medel, men har liksom denna en allmänt dämpande effekt på benmärgen och kan alltså även den ge problem med sänkta blodvärden.

Om inget av ovanstående medel är lämpligt, pga biverkningar, kan anagrelid (Xagrid) vara ett alternativ. Xagrid har inte någon allmänt dämpande effekt på benmärgen utan verkar bara på trombocyternas förstadier och minskar därigenom produktionen av trombocyter. Tämligen vanliga biverkningar av Xagrid® är huvudvärk, hjärtklappning och lös avföring, som dock brukar minska eller försvinna inom några veckor.

Det är också möjligt att kombinera flera av dessa läkemedel om effekten av ett inte är tillräcklig eller om patienten får biverkningar av den dos av ett läkemedel som skulle behövas för att hålla trombocytnivån normal. Genom att kombinera två läkemedel som verkar på olika sätt kan man hålla nere dosen av båda medlen och därmed minska biverkningar.

Om ingen av dessa behandlingar fungerar finns det även ett par andra cellhämmande medel som kan användas, men alla dessa behandlingar ger en viss ökning av risken för att utveckla leukemi, varför de bara används i speciella situationer.

Hydroxyurea

- Ett cytostatikum (cellhämmande medel).
- Biverkningar: hudutslag, sår i slemhinnorna och ibland illamående.

Interferon

- En substans i immunförsvaret som också finns som läkemedel.
- Biverkningar: trötthet och nedstämdhet.

Anagrelid

- En medicin som hämmar trombocytproduktionen.
- Biverkningar: huvudvärk, hjärtklappning och lös avföring.

Nya läkemedel

Sedan JAK2-mutationen hittades har läkemedel som riktar sig direkt mot denna utvecklats och prövas vid alla de tre närbesläktade sjukdomarna ET, polycytemia vera och myelofibros. Främst verkar de ha sin plats vid myelofibros, eftersom deras effekt framför allt är att lindra de allmänsymtom som är vanliga hos patienter med den sjukdomen.

Dessa läkemedel har ännu ingen plats i ET-behandlingen. Flera läkemedel med andra verkningsmekanismer prövas för närvarande också inom området, som de senaste åren har blivit ett mycket livligt och dynamiskt forskningsområde. Man kan alltså förvänta sig att nya läkemedel kommer till användning vid ET så småningom.

Prognos

Essentiell trombocytemi är en kronisk sjukdom med god prognos, trots att den klassas som en tumörsjukdom i WHO:s klassifikationssystem. Patienter med ET har knappast en kortare livslängd än andra, och om kontroller och behandling genomförs ordentligt har de flesta inga symtom av sjukdomen. Tidigare siffror gällande frekvensen av blodproppar och blödningar härstammar från en tid då sjukdomen inte behandlades lika aktivt som nu. I mycket sällsynta fall kan sjukdomen utvecklas till en akut leukemi. Hos några procent av ET-patienterna övergår sjukdomen i den närbesläktade sjukdomen myelofibros, som är ett allvarigare tillstånd. Myelofibros yttrar sig genom en ökad bildning av bindväv i benmärgen vilket minskar dess förmåga att tillverka blodkroppar, med bland annat blodbrist som följd.



Stöd för dig som är drabbad

Blodcancerförbundets hemsida rymmer mycket information om de olika hematologiska sjukdomarna, stödverksamhet och informationsträffar. Vi delar också nyheter om våra projekt, temadagar och intressant forskning via sociala medier. Ibland kan det

vara värdefullt att ta del av andras resor och tankar. Det kan du göra via bland annat Blodcancerförbundets sida Min historia, där medlemmar får berätta om sina egna upplevelser (se länk nedan).

Tips på användbara källor

MIN HISTORIA

<https://www.blodcancerforbundet.se/om-blodcancer/min-historia/>

CANCERCENTRUMS STÖDMATERIAL RIKTAT TILL NÄRSTÅENDE

www.cancercentrum.se/samverkan/patient-och-narstaende/narstaendestod/

HÄR KAN DU HITTA INFO OM AKTUELLA KLINISKA STUDIER

<https://www.hiks.se/frontpage>

<https://cancercentrum.se/samverkan/vara-uppdrag/forskning/cancerstudier-i-sverige/>

<https://www.clinicaltrials.gov/>

1177 VÅRDGUIDENS RÅD OCH STÖD VID CANCER

<https://www.1177.se/sjukdomar--besvar/cancer/rad-och-stod-vid-cancer/>

CANCERCENTRUMS INFORMATION OCH VÅRDPROGRAM

<https://cancercentrum.se/samverkan/cancerdiagnoser/blod-lymfom-myelom/myeloproliferativa-sjukdomar-mpn/varprogram/>

CANCERFONDENS CANCERLINJE SOM KAN GE STÖD OCH RÅD

<https://www.cancerfonden.se/rad-och-stod/cancerlinjen>

Kort om Blodcancerförbundets verksamhet

I den nya vardagen med en blodcancerdiagnos, kan det vara skönt att veta att du inte är ensam. Att vi är fler i samma situation som vill hjälpa varandra i både goda och svåra stunder. Det är också därför Blodcancerförbundet finns. Vi vet att ensam inte är stark, men tillsammans kan vi bli starkare och påverka vår situation.

Hos oss får våra medlemmar möjlighet till social samvaro. Att få mötas och utbyta erfarenheter, ge varandra värdefullt stöd, tröst, hopp och goda råd. Kort och gott få lära sig mer om hur man bättre handskas med sin sjukdom och sin livssituation. Även närstående har möjlighet att utbyta värdefulla erfarenheter med varandra. Vi arrangerar temadagar med informativa föreläsningar av ledande hematologer. Vi förmedlar denna expertkunskap vidare genom videofilmer och artiklar på vår hemsida. Forskningen speglas också i vår medlemstidning Haema. Vi ger ut diagnosspecifika informationsbroschyrer och erbjuder kamratstöd i form av stödpersoner med egen erfarenhet av genomgången blodcancer. Vår forskningsfond heter Blodcancerfonden.

Blodcancerförbundet är också intressepolitiskt mycket aktiva och arbetar hängivet och intensivt för att lyfta din röst som berörd av de över 100 diagnoser vi representerar. Vi påverkar ansvariga politiker, myndigheter och andra aktörer inom hälso- och sjukvården för att blodcancervården ska bli ännu bättre. Att varje patient ska få tillgång till den individuellt mest effektiva behandlingen och rehabiliteringen. Vi finns här för dig och dina närstående!

BLODCANCERFÖRBUNDET (Orgnr: 815200-9125. Swishgåva till: 1231860907)

BLODCANCERFONDEN (Orgnr: 802013-4709. Swishgåva till: 1239004219)

ADRESS: Franzéngatan 58, 112 15 Stockholm

TEL: 08-546 40 540

MAIL: info@blodcancerforbundet.se

HEMSIDA: www.blodcancerforbundet.se

Följ oss gärna på

FACEBOOK: www.facebook.com/blodcancerforbundet

INSTAGRAM: www.instagram.com/blodcancerforbundet/

LINKEDIN: www.linkedin.com/company/the-swedish-blood-cancer-association

YOUTUBE: www.youtube.com/blodcancerforbundet

Mer information – länkar

WEBBSIDA: www.blodcancerforbundet.se/om-blodcancer/vid-diagnos/

STÖD: www.blodcancerforbundet.se/om-blodcancer/stod-att-fa/

Medlemskap

Fyll i talongen här för att gå med i Blodcancerförbundet. Riv av den här sidan, vik sidan på mitten och tejpa ihop ändarna. Posta sedan talongen portofritt. Genom att fylla i talongen godkänner du att Blodcancerförbundet får hantera dina personuppgifter enligt vår integritetspolicy och den europeiska dataskyddsförordning GDPR.



Namn

Personnummer

Adress

Postadress

Telefon

e-post

Diagnos

MEDLEMSKAP SOM: ☐ Patient

☐ Anhörig/närstående

☐ Stödmedlem

Vik här!

Flera vägar till medlemskap

Du blir medlem i Blodcancerförbundet genom att gå med i en av våra lokalföreningar. Den årliga avgiften för medlemskap varierar mellan 100–250 kr beroende på lokalförening och typen av medlemskap. Det finns flera sätt att bli medlem på i:

FYLL I TALONGEN OVAN: riv eller klipp av den, vik, tejpa ihop och skicka in (utan porto)

PÅ HEMSIDAN: www.blodcancerforbundet.se/stod-oss/bli-medlem & fyll i webbformuläret.

RING FÖRBUNDSKANSLIET: 08-546 40 540 (vardagar 10.00-12.30)

MEJLA OSS: info@blodcancerforbundet.se Ange namn, adress, personnummer, e-post-adress, telefonnummer samt intressediagnos. Skriv också om det gäller medlemskap som patient, anhörig/närstående eller stödmedlem.

Frankeras ej.
Mottagaren betalar
portot

Vik här



Blodcancerförbundet

SVARSPÖST

20676570

112 15 Stockholm

Frågor att ställa till läkaren: (klipp ut och ta med frågorna och skriv svaren!)

- Vilken typ av blodsjukdom har jag? Vad är förkortningen?
- Vad innebär min blodsjukdom för mig, är min sjukdom behandlingskrävande?
- Vad är läkarens/vårdens mål och vad är mina mål?
- Vilka olika behandlingsmöjligheter finns det för mig?
- Finns det någon klinisk studie som jag skulle kunna delta i? Vilken i så fall?
- Vilka biverkningar kan de olika behandlingarna ge, på kort och lång sikt?
- Sker behandling hemma, på mitt närsjukhus eller blir jag remitterad till ett annat sjukhus?
- När börjar behandlingen och vad innebär det för min vardag?
- Hur ofta ges behandlingen? Hur länge pågår behandlingen?
- Hur ser min rehabiliteringsplan ut och vad kan jag själv göra för att behandling och uppföljning ska bli så effektiv som möjligt?
- Vem kan jag eller mina närstående kontakta om jag mår sämre eller behöver stöd?
- Vem är min kontaktsjuksköterska? Vart vänder jag mig på kvällar och helger?

**Bli medlem och gör
oss ännu starkare.**

**Vi är med och formar
morgondagens blodcancervård.**



**BLODCANCER
FÖRBUNDET**



BLODCANCERFÖRBUNDET

Franzéngatan 58, 112 15 Stockholm, 08-546 40 540

info@blodcancerforbundet.se

www.blodcancerforbundet.se