



## Blodcancerförbundet

Ett liv med blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom behöver inte vara ett sämre liv, men det är ett annat liv än det du hade innan. Och i den här nya vardagen 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 påverka. Vi kan bidra till forskning, vi kan sprida kunskap och vi kan framförallt stötta varandra.

Hos oss får medlemmar möjlighet att mötas för att utbyta erfarenheter, ge varandra värdefullt stöd och råd samt lära sig mer om hur man bättre handskas med sin sjukdom. Vi arrangerar medlemsdagar med informativa föreläsningar, förmedlar kunskap via webb och filmer, ger ut diagnos-specifika informationsbroschyrer, har en egen medlemstidning och erbjuder stöd i form av stödpersoner med egen erfarenhet av sjukdom.

Blodcancerförbundet ansvarar även för den ideella insamlingsstiftelsen Blodcancerfonden som varje år delar ut pengar till forskning, omvårdnadsprojekt och utbildning av sjukvårdspersonal. Vi är slutligen också intressepolitiskt aktiva och arbetar dedikerat för att lyfta din röst som berörd av de sjukdomar vi representerar gentemot vården, politiker, myndigheter och andra aktörer inom hälso- och sjukvården.

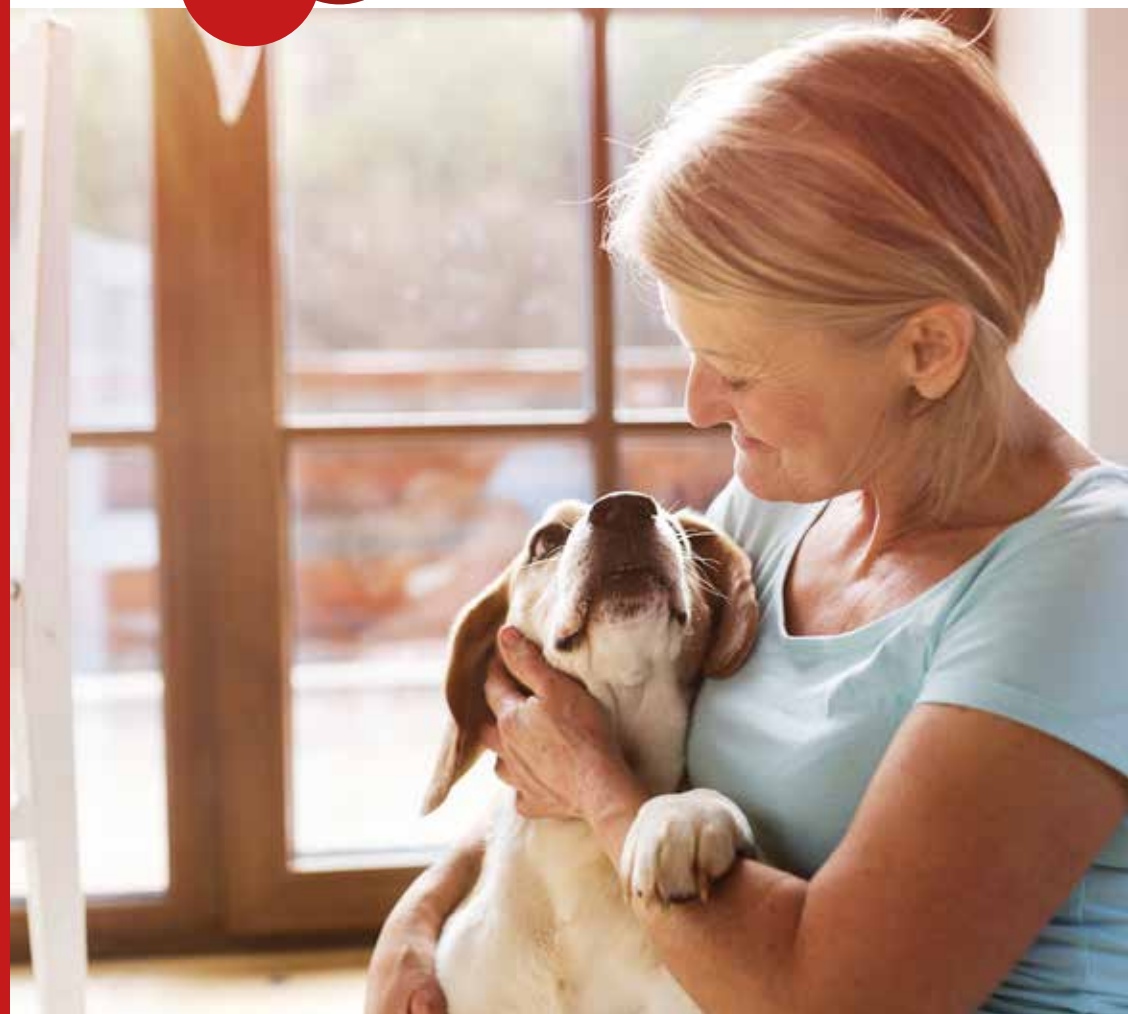
*Vi finns här för dig – och dina närmstående*



BLODCANCERFÖRBUNDET  
Hamngatan 15 B, 172 66 Sundbyberg  
08-546 40 540  
[info@blodcancerforbundet.se](mailto:info@blodcancerforbundet.se)  
[www.blodcancerforbundet.se](http://www.blodcancerforbundet.se)

## Essentiell trombocytemi

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



## För Kunskap & Livskraft!

Blodcancerförbundet är en ideell riksorganisation till för dem berörda av blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom. Vi består av lokalföreningar med verksamhet i hela landet och representerar dussinet olika sjukdomar. Ett av våra främsta mål är att sprida information om de diagnoser vi som förbund representerar. För att uppnå detta syfte spelar diagnosspecifika informationsbroschyrer såsom denna en viktig roll.

Vår förhoppning är att alla berörda av blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom, närstående samt personal inom vuxnhematologin i Sverige har stor nytta av dessa broschyrer som tagits fram särskilt för er. Detta med god hjälp av läkare, sponsorer och engagerade eldsjälar som bidragit till att informationen i våra uppskattade diagnosbroschyrer kunnat uppdateras. Ert stöd har varit ovärderligt.

BLODCANCERFÖRBUNDET 2017

*Blodcancerförbundet tar fullt ansvar för innehållet i denna broschyr.*

## Förord

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

Denna skrift skall ses som ett komplement till den information som ges av din läkare och annan mottagningspersonal, 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

Hematologsektionen, Uddevalla, NU-sjukvården

## Innehåll

### För Kunskap & Livskraft!

#### Förord

<b>Essentiell trombocytemi</b>	<b>4</b>	<b>Behandling</b>	<b>10</b>
Blod- och blodcancersjukdomar	4	Behandling av essentiell trombocytemi	10
Bakgrund	5	Nya läkemedel	12
Vad betyder essentiell trombocytemi (ET)?	5	Prognos	13
Hur vanlig är essentiell trombocytemi?	7		
I vilka andra situationer kan trombocytantalet vara förhöjt?	7		
<b>Diagnos</b>	<b>8</b>		
Vilka symtom ser man vid essentiell trombocytemi?	8		
Hur ställs diagnos vid upptäckt av höga trombocyt nivåer?	9		

# Essentiell trombocytemi

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



## Blod- och blodcancer-sjukdomar

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, benmärg eller körtlar. Dessa diagnoser är en heterogen grupp med allt ifrån mycket akuta fall som kräver omedelbar behandling, till långsamt fortskridande sjukdom 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 diagnostiseras av blod- eller blodcancer, där de underliggande orsakerna i många fall är okända.

Vi har kommit något närmare en förklaring till sjukdomens mekanismer de senaste 10 åren

## 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 *klibbiga*, 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 latin, anger helt enkelt att orsaken är okänd. Vi har dock kommit något närmare en förklaring till sjukdomens mekanismer de senaste 10 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 äggviteämnet hemoglobin som transporterar syre till kroppens alla vävnader
- **VITA BLODKROPPAR** (leukocyter) finns av huvudsakligen tre slag: monocytter, granulocyter och lymfocyter.
- **BLODPLÄTTAR** (trombocyter) är nödvändiga för att blodet skall kunna levra sig

Cirka 200  
nya fall av ET  
upptäcks varje år  
i Sverige

**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 spontant under livet. 2013 upptäcktes mutationer i calretikulingenen, som också deltar i styrningen av blodproduktionen. 30 % av ET-patienterna bär på denna störning. På senare tid har flera andra mutationer hittats hos ET-patienter, och fler upptäckter kan väntas.



Medelålder vid  
insjuknande är 65 år  
och något vanligare  
hos kvinnor

#### Hur vanlig är essentiell trombocytemi?

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 är inte 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.

# 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 kommer under kontroll och behandling är sedan symptomfria och har inga besvär av sjukdomen annat än kontrollerna och att medicineringen hos vissa personer kan 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.

Världshälsoorganisationen WHO har 2016 utfärdat nya rekommendationer för diagnosen ET

## Komplikationer och symptom 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 har 2016 utfärdat 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 % av patienterna analysera förekomst av mutation i antingen JAK2-genen eller calretikulin-

genen. Dessa mutationer kan också förekomma vid närbesläktade sjukdomar, men inte hos friska individer. De kan alltså inte säkert säga att det är just ET som en patient har, men talar starkt för att patienten har en myeloproliferativ sjukdom, och 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
- Genetiskt prov (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 symptom.

## Behandling av essentiell trombocytemi

**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 trombocyt-nivån, 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, sockersjuka, ärftlighet för proppar eller rökning. Alla som har cirkulationsbesvär i huden i extremiteterna får också salicylsyra, som brukar ha god effekt på dessa symptom. Salicylsyrabehandlingen är densamma som många andra patienter har för att förebygga hjärtinfarkt eller andra blodproppar.

### Behandling:

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

**DET VANLIGASTE LÄKEMEDEL** är hydroxyurea (Hydrea®), ett cellhämmande medel som tas som en tablett. Dosen kan vara mycket olika hos olika individer, men består oftast av en till tre tabletter dagligen. Enstaka 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.

Om hydroxyurea inte har tillräcklig effekt eller ger biverkningar som inte kan tolereras kan man använda något

av andrahandsmedlen interferon eller anagrelid (Xagrid®). Interferon är 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 sänkt blodvärde (Hb). Xagrid® har inte

Patienter med högre risk är över 60 år, som tidigare haft proppar eller som har över 1500 miljarder trombocyter

någon allmänt dämpande effekt på benmärgen utan verkar bara på trombocyternas förstadier och minskar därigenom produktionen av trombocyter. Tämmligen 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.

Essentiell trombocytemi är en kronisk sjukdom med god prognos

Om ingen av dessa behandlingar fungerar kan man också ge radioaktivt fosfor, oftast som en drickbar lösning. Effekten av detta är långvarig och det går att upprepa behandlingen. Det finns också ett par andra cellhämmande medel som kan användas i speciella

situationer, men alla dessa behandlingar ger en viss ökning av risken för att utveckla leukemi, varför de används bara i speciella situationer.

### Hydroxyurea

- Ett cytostatikum (cellhämmande medel)
- *Ovanliga 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 allmänsymptom som är vanliga hos patienter med den sjukdomen.

Dessa läkemedel har ännu ingen plats i ET-behandlingen. Flera läkemedel med andra verkningsmekanismer prövas också för närvarande inom området, som de senaste åren 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 tumorsjukdom 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 och yttrar sig genom att en fiberökning i benmärgen minskar dess förmåga att tillverka blodkroppar, med bland annat blodbrist som följd.







## Hur blir jag medlem?

Du blir medlem i Blodcancerförbundet genom inträde i en av våra drygt femton lokala föreningsverksamheter. Priset för medlemskap är 100–250 kr beroende på lokalförening och typen av medlemskap. Det finns många sätt att bli medlem i någon av Blodcancerförbundets föreningar, till exempel genom att:

**GÅ IN PÅ** [www.blodcancerforbundet.se/bli\\_medlem](http://www.blodcancerforbundet.se/bli_medlem) och fylla i webbformuläret på sidan

**RINGA FÖRBUNDSKANSLIET PÅ** 08-546 40 540 (vardagar mellan 09.00–12.00)

**SKICKA EN E-POST TILL** [info@blodcancerforbundet.se](mailto:info@blodcancerforbundet.se). Ange namn, adress, födelsedatum, e-postadress, telefonnummer samt diagnos. Skriv också om det gäller medlemskap som patient, anhörig eller stödjande

**FYLLA I SVARSPOSTTALONGEN** på nästa sida i denna broschyr och skicka den kostnadsfritt till förbundskansliet.

## BLODCANCERFÖRBUNDET

**ADRESS:** Hamngatan 15B, 172 66 Sundbyberg

**TEL:** 08-546 40 540

**MAIL:** [info@blodcancerforbundet.se](mailto:info@blodcancerforbundet.se)

**HEMSIDA:** [www.blodcancerforbundet.se](http://www.blodcancerforbundet.se)

### Följ oss gärna på

**FACEBOOK:** [www.facebook.com/blodcancerforbundet](http://www.facebook.com/blodcancerforbundet)

**TWITTER:** [www.twitter.com/BCF\\_1982](http://www.twitter.com/BCF_1982)

**INSTAGRAM:** [www.instagram.com/blodcancerforbundet1982](http://www.instagram.com/blodcancerforbundet1982)

**LINKEDIN:** [www.linkedin.com/company/the-swedish-blood-cancer-association](http://www.linkedin.com/company/the-swedish-blood-cancer-association)

### Mer information – länkar

**WEBBSIDA:** [www.blodcancerforbundet.se/att\\_leva\\_med\\_blodcancer](http://www.blodcancerforbundet.se/att_leva_med_blodcancer)

**STÖDPERSON:** [www.blodcancerforbundet.se/stodperson](http://www.blodcancerforbundet.se/stodperson)

**VÅR APP:** [www.blodcancerforbundet.se/appen\\_blodcancerstodet](http://www.blodcancerforbundet.se/appen_blodcancerstodet)

## Medlemskap

Fyll i talongen nedan för att ansluta dig till Blodcancerförbundet

Namn .....

Födelsedatum.....

Adress .....

Postadress .....

Telefon.....

e-post.....

Diagnos.....

**MEDLEMSKAP FÖR**  Patient  Anhörig  Stödjande

Namn .....

Födelsedatum.....

Adress .....

Postadress .....

Telefon.....

e-post.....

Diagnos.....

**MEDLEMSKAP FÖR**  Patient  Anhörig  Stödjande

Blodcancerförbundet

---

**SVARSPOST**

20676570

174 20 Sundbyberg

Frankeras ej.  
Mottagaren  
betalar portot