

PUR SANG

het **MPN**-magazine

jaargang 13 • nummer 1 • april 2016

ET-PATIENTE NIET STUK TE KRIJGEN

Ondanks een opeenstapeling
van klachten



TROMBOSE, WAT IS DAT EIGENLIJK?

Internist Victor Gerdes legt het uit

VERMOEIDHEIDSKLACHTEN

Veel voorkomend maar niet altijd alléén door MPN

LIVING WITH MPN

Ook Groot Brittannië kent z'n voorlichtingsdagen
en Silvana Breur bezoekt er een

PUR SANG THEMA'S



MPN&MENS

Patiëntverhaal: Elma de Kreek-van Rhijn

4

Een opeenstapeling van ziekten en toch maar positief blijven



MPN&WETENSCHAP

Vermoeidheid in MPN

20

VAST IN PUR SANG

Van de redactie	2
MPN Basiskennis: veneuze en arteriële trombose	7
Column Emilie Rozendaal: Oh, wat ben je mooi	9
Zorgverlener in beeld: analist hematologie Monique Dekker	10
MPN medicatie onder de loep	14
MPN Prikbord	18
Veelgestelde vragen	24

EXTRA

Nieuwe bestuursleden stellen zich voor	12
Een bezoek aan de Britse 'MPNs-day'	16
Verslag vrijwilligersdag	22

Door Ed van den Bergen

ELMA DE KREEK-VAN RHIJN, NIET STUK TE KRIJGEN...

Elma de Kreek (54) uit Rijnsburg heeft sinds 2010 essentiële trombocytomie (ET). "Gezondheidsklachten moet je altijd serieus nemen. Bij mij werden ze niet allemaal door de ET veroorzaakt. Door onderzoeken zijn ze erachter gekomen dat ik nog tal van andere ziektes heb, waaronder Systemische Lupus Erythematoses (SLE). Het hebben van meerdere ziekten is best lastig. Wat voor de ene ziekte goed werkt, is in het nadeel van een andere ziekte. Daarom is het belangrijk dat mijn specialisten goed samenwerken en dat mijn hematoloog daarin de regie voert."

In 1988 dreigt na 22 weken zwangerschap van haar derde kind een vroeggeboorte door een inwendige bloeding, waarbij de placenta loslaat. Zij krijgt totale bedrust opgelegd. In de vijfendertigste week van de zwangerschap, krijgt ze opnieuw een inwendige bloeding. Een spoedopname volgt en haar zoon wordt met een keizersnede geboren. Ze is ontzettend blij dat haar zoontje gezond ter wereld komt, ondanks dat de artsen hem in eerste instantie nog geen 1% overlevingskans gaven. De jaren ervoor heeft Elma al diverse gezondheidsklachten gehad. "Ik ging er soms voor naar

de dokter. Dan kreeg ik een pilletje en ging het weer over. Mijn man en ik hadden een eigen groentebedrijf. Alles draaide om het werk. We maakten zes dagen per week lange dagen en op zondag deden we de administratie. Onze twee dochters hadden bovendien veel gezondheidsproblemen. We moesten regelmatig met ze naar het ziekenhuis. Een had de ziekte van Bechterew en allebei hadden ze heupafwijkingen. De oudste dochter zat vanwege die heupafwijking tot haar zevende jaar in een ijzeren stellage. Al met al een behoorlijke belasting. Ik dacht dat mijn klachten daardoor veroorzaakt werden." Als Elma in 1996 een maagbloeding krijgt, wordt een maagbeschermer voorgeschreven. Al die jaren is ze die blijven gebruiken.

Tijdens een wintervakantie in 2002 valt Elma zonder verklaarbare oorzaak op haar achterhoofd. Ze belandt met een zware hersenkneuzing in een Duits ziekenhuis. Na elf dagen wordt ze per ambulance teruggebracht naar Nederland. Wat volgt is een periode van achttien maanden revalideren in het Rijnlands revalidatiecentrum. "Ik heb er heel wat klachten aan overgehouden. Sindsdien is mijn fijne motoriek niet meer optimaal, m'n kortetermijngeheugen

is niet zo goed en heb ik concentratieverlies. Ik schrijf veel dingen op een briefje, omdat ik niet meer zo goed kan onthouden. En dan weet ik vaak weer niet waar ik die briefjes heb gelegd. Het belangrijkste wat ik in het revalidatiecentrum heb geleerd is om altijd te kijken naar wat ik nog wél kan."

"Ik heb nu tijd om gitaar te spelen en van de natuur te genieten"



Meer klachten

In de jaren erop krijgt Elma steeds meer gezondheidsproblemen. Zij krijgt enkele TIA's, heeft last van lichtflitsen, pijnlijke gewrichten, diverse aderontstekingen en ernstige vermoeidheid. In het begin houdt ze nog wel precies bij welke klachten ze heeft, maar op een zeker moment is ze het overzicht kwijt. "Het werd zoveel. Ik kon mijn klachten niet echt plaatsen. Mijn lichaam liet me in ieder geval behoorlijk in de steek. Ik werkte fulltime, had een gezin met drie kinderen en deed veel vrijwilligerswerk – veelal bestuurlijk – op allerlei terreinen. De ene dag voelde ik me beter dan de andere. Toch was ik vaak zo moe, dat het op een gegeven moment niet meer ging."

Tijdens een vakantie in 2009 op het Griekse eiland Kos krijgt Elma op drie plaatsen in haar been trombose. In plaats van tien dagen vakantie te vieren, ondergaat ze noodgedwongen tweentwintig dagen een medische behandeling in Griekenland. "Het was puur een toevalstreffer dat ik trombose had gekregen zeiden ze mij."

In januari 2010 voelt Elma zich verschrikkelijk moe. Zij heeft pijnlijke gewrichten en om de haverklap aderontstekingen. Haar huisarts laat een uitgebreid bloedonderzoek uitvoeren. Als blijkt dat het aantal bloedplaatjes met 900 x 109/L veel te hoog is (normaalwaarden liggen tussen de 150 en 400 x 109/L), wordt zij doorverwezen naar de hematoloog in het LUMC. Bij de beenmergpunctie treden er complicaties op. Elma vertoont verlamingsverschijnselen en moet enkele dagen worden opgenomen. Van een botboring wordt maar afgezien. In juni 2011 wordt de diagnose essentiële trombocytemie (ET) gesteld. Elma is Jak 2 positief. Ze moet hydroxycarbamide (Hydrea®) en fenprocoumon (een antistollingsmedicijn) gaan gebruiken.

Last van medicatie

Elma reageert heel heftig op de hydroxycarbamide en het aantal bloedplaatjes zakt niet. Zij voelt zich extreem moe. Daarbij heeft zij veel last van rugpijn, pijnlijke gewrichten, gezwollen benen en zere handen en voeten. Ze kan nauwelijks lopen en heeft bovendien constant een erge hoofdpijn. In juli 2011, na zes weken, stopt zij op advies van haar hematoloog met hydroxycarbamide en stapt over op anagrelide (Xagrid®). "De bloedplaatjes reageerden daar goed op. Eindelijk verminderde het aantal. Ik voelde me weer wat fitter en m'n gewrichten waren minder pijnlijk."

Vanwege knieproblemen – ontstaan door een brommerongeluk op 16-jarige leeftijd – wordt in januari 2013 besloten om gelijktijdig twee

knieprothesen te plaatsen. Tijdens de ingreep -onder volledige narcose- krijgt Elma ernstige bloedingen waardoor alleen de rechterknie wordt geplaatst. Na de ingreep blijkt dat de pijnstilling die moet uitgaan van een ruggenprik helemaal niet werkt. "Ik had zoveel pijn na de operatie. Ik liep ook nog een schimmelinfectie op en had op drie plaatsen diepe veneuze trombose in mijn geopereerde been. De revalidatie verloopt moeizaam. Na een knieoperatie moet je zo snel mogelijk allerlei (buig) oefeningen doen. De diepe veneuze trombose verhinderde dat." Om toch te kunnen oefenen komt de fysiotherapeut bij Elma thuis. Drie weken na de knieoperatie slaat de fysiotherapeut alarm. "Ik voelde me niet goed, was moe en kortademig. Dankzij mijn fysiotherapeut belandde ik net op tijd in het ziekenhuis. Ik had een dubbele longembolie als complicatie van de diepe veneuze trombose in mijn been. En eenmaal in het ziekenhuis kreeg ik een ademstilstand. Deze gebeurtenis heeft een grote impact op mij gehad. Ik realiseerde me ten volle dat ik er niet meer had kunnen zijn als ik op dat moment niet in het ziekenhuis was geweest."

SLE en APS

Als ze in juli 2013 opnieuw diepe veneuze trombose in haar been krijgt, start ze met het gebruik van acetylsalicylzuur (Aspirine Protect®) als extra bloedverdunner erbij.

In 2014 krijgt ze ondanks de bloedverduuners diverse keren diepe veneuze trombose in benen en arm. Dan wordt de diagnose Systemische Lupus Erythematoses (SLE) gesteld. SLE is een auto-immuunziekte waarbij de afweer zich tegen het eigen lichaam richt. "Ze zeiden me dat SLE los staat van mijn ET. Regelmatig had ik ontstekingen in mijn lichaam: mijn organen, hartzakje en longvliezen. In het LUMC ben ik drie maanden lang, twee dagen per week, intensief behandeld. Er werd een plan voor mij opgesteld speciaal voor de combinatie van SLE en ET. Twee dagen per week werd ik behandeld door o.a. de fysiotherapeut, reumatoloog, ergotherapeut en maatschappelijk werker. Later in het jaar werd de diagnose Antifosfolipiden syndroom (APS) gesteld." APS is een auto-immuunziekte die vaker voorkomt bij patiënten met SLE en die (net als ET) een verhoogde kans geeft op trombose.

Alsof Elma nog niet genoeg ellende meemaakt, krijgt ze ook nog te horen dat ze de ziekte van Crohn (een darmaandoening), fibromyalgie (onverklaarde pijn in bindweefsel en spieren) en

maculadegeneratie (een aandoening van het netvlies) heeft. "De maculadegeneratie is ontstaan door de bijwerkingen van de medicijnen die ik voor de SLE krijg. Voor de artsen is mijn ziektebeeld dan ook zeer complex. Een medicijn dat goed helpt bij de ene ziekte, kan juist een averechts effect hebben voor een andere ziekte. Ik ben bij veel specialisten onder behandeling. Ze communiceren goed met elkaar. Mijn hematoloog heeft daarbij de regie. Dat is ontzettend belangrijk! Ik gebruik momenteel drie bloedverdunders en een maagbeschermer. Ontstekingsremmers en pijnstillers mag ik niet hebben. Ik heb daardoor altijd pijn."

Van trombose naar bloedingen

Ook in 2015 heeft Elma heel wat gezondheidsproblemen. In januari krijgt zij een heftige neusbloeding. Neusbloedingen heeft Elma al vanaf juli 2013. Soms meerdere keren per week. Maar deze duurt maar liefst vijf uur en zij moet voor behandeling naar de Spoedeisende Hulp. De neusbloedingen zijn een gevolg van de bloedverdunders die zij slikt vanwege het verhoogde trombose-risico.

In maart valt Elma op de trap. Zij stoot daarbij haar achterhoofd en heeft grote bloeduitstortingen aan haar knie en schouder. Haar man heeft met zijn werkgever de afspraak dat hij in noodgevallen naar huis mag. Samen gaan ze naar de dokterspost. Na onderzoek wordt ze direct verwezen naar de Spoedeisende Hulp. Om kwart over twaalf 's nachts vertelt de neuroloog dat ze een hersenbloeding heeft gehad en acuut moet worden opgenomen. "De oorzaak van de val weten ze nog steeds niet. De bloeding vond plaats in een vaatafwijking in de hersenen. Er werd een afspraak gemaakt voor een ingreep, maar één week ervoor heb ik die afgezegd. Door alle andere gezondheidsproblemen die elkaar soms nog versterken, loop ik extra risico. Dat risico was me te groot."

In april wordt Elma opgenomen in het ziekenhuis vanwege een heftige darmbloeding en in november wordt gevreesd voor weer een hersen-

bloeding, maar na onderzoek blijkt dat gelukkig niet. "Ik had al hoofdpijn aan de ene kant van mijn hoofd. Nu kwam de andere kant erbij. Heel heftig! Als ik hoest moet ik mijn hoofd vasthouden. Het is dan alsof mijn hoofd uit elkaar barst." In december heeft ze weer een neusbloeding waardoor ze voor behandeling naar de Spoedeisende Hulp moet. Vanwege de enorme hoofdpijnklachten vindt in januari 2016 een CT-scan plaats en binnenkort krijgt ze een MRI-scan.

Acceptatie en positiviteit

Vanaf 2011 is Elma gestopt met haar fulltime baan. Ook al haar vrijwilligerswerk heeft zij moeten beëindigen "Ik ervaar te veel gezondheidsproblemen, waardoor er te weinig continuïteit is. Soms denk ik 's morgens dat ik de hele wereld aankan en 's middags gaat het helemaal niet meer. Ja, dan houdt alles op."

Sinds een jaar of twee heeft Elma haar gezondheidssituatie geaccepteerd. "Voorheen beheerste het mijn hele leven. Ik wilde zelf de regie hebben. Mijn ziektes horen bij me. Daar kan ik niet omheen. Maar ik geef het niet meer ruimte dan strikt noodzakelijk. Zodra ik er zo tegenaan keek, ging de knop om. Ik ben heel positief ingesteld. Ik zie altijd nog wel een lichtpuntje. Voor veel dingen ben ik afhankelijk van mijn man.

Hij helpt mij bij het wassen en aankleden. Hij doet ook veel in het huishouden. Ik heb altijd een heel jachtig leven gehad. Mijn baan als consultant en al mijn vrijwilligerswerk, in de politiek, het bestuur van de kerk, voorzitter van de Oranjevereniging, het Rode Kruis, de ondernemersvereniging, ledenraden en bestuur Kamer van Koophandel, vergden heel wat tijd en energie. Nu dat allemaal noodgedwongen gestopt is, heb ik tijd voor dingen waar ik vroeger nooit aan toekwam. Ik heb nu tijd om gitaar te spelen en van de natuur te genieten. Ik kom nu ook toe aan schilderen en op diverse internetfora deel ik mijn kennis over gezond eten. Ik schep daar veel genoeg in. Ondanks al mijn tegenslagen geef ik mijn leven een 7."



Ondanks haar vele ziekten blijft (ET-)patiënte Elma positief: "Ik zie altijd nog wel ergens een lichtpuntje".

MPN BASISKENNIS

VEUZE EN ARTERIËLE TROMBOSE

Patiënten met een myeloproliferatieve aandoening (MPN) hebben een verhoogd risico op trombose. Maar wat is trombose eigenlijk? In deze Basiskennis worden de verschillende vormen van trombose en de behandeling daarvan uitgelegd. Ook wordt specifiek ingegaan op trombose bij patiënten met essentiële trombocytemie, polycythemia vera en myelofibrose.

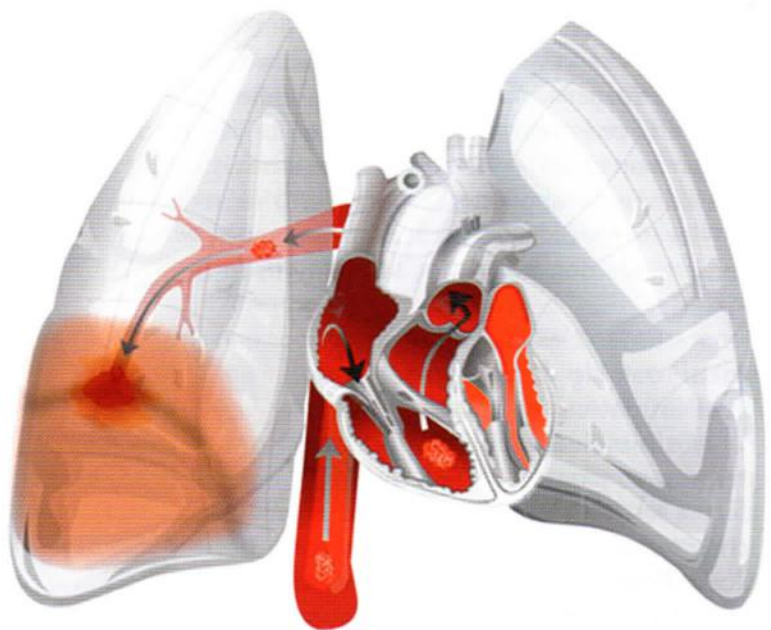
Ons systeem van bloedstolling is bedoeld om bloedverlies bij verwondingen te voorkomen. Als het systeem in werking treedt zonder dat sprake is van een bloeding, dan ontstaat in het bloedvat een bloedstolsel. Dit bloedstolsel noemen we trombose. Stolselvorming is een nuttig proces. Als iemand een wond heeft, of een bloedvat raakt beschadigd, zal de vorming van een bloedstolsel ervoor zorgen dat er niet onnodig veel bloed verloren gaat. Stolselvorming is ook een goed gereguleerd proces. Het lichaam zorgt ervoor dat er plaatselijk een stolsel gevormd wordt, maar dat bloedvaten niet onnodig door een stolsel minder doorgankelijk raken. Echter ontstaat in sommige gevallen een stolsel in een bloedvat terwijl dat niet nodig is, de vaatwand is nog intact. Zo een stolsel wordt trombose genoemd. Trombose ontstaat dus doordat op het verkeerde moment en op de verkeerde plaats bloedstolling plaatsvindt.

Trombose kan in elk bloedvat optreden, zowel in de aderen als in de slagaderen. Aderen zijn de bloedvaten die het bloed terug naar het hart brengen. In deze vaten is de druk laag en ze hebben een dunne vaatwand. Slagaderen brengen zuurstofrijk bloed vanuit de linker harthelft naar de weefsels. De druk in slagaderen is een stuk hoger, en ze hebben dan ook een dikere vaatwand met spierlaag. Trombose in een ader noemen we een veneuze trombose, trombose in een slagader arteriële trombose. Er bestaan specifieke plaatsen waar trombose vaker voorkomt, echter, in principe kan trombose in elk bloedvat optreden.

Veneuze trombose en longembolie

De meest voorkomende vormen van veneuze trombose zijn een diep veneuze trombose van het been (trombosebeen) en

longembolie. Als er een stolsel in de diep gelegen aderen ontstaat heet dat diep veneuze trombose. Van deze stolsels in de benen kunnen stukken losraken en met de bloedstroom meegevoerd worden, waarna zij vastlopen in de takken van de longslagader. Mensen hebben bij een trombosebeen meestal last van een pijnlijk been, dat vaak ook warmer, dikker en roder is. Bij een longembolie is een van de vertakkingen van de longslagader verstopt en treden vaak klachten van pijn bij de ademhaling en kortademigheid op. Ook oppervlakkige trombose van aderen van het been komt vrij veel voor, met name bij mensen met spataderen. Veneuze trombose kan ook op minder gebruikelijke plaatsen ontstaan zoals in de poortader (de ader die bloed naar de lever voert), de aderen in de buik of aderen van de hersenen.



Een stolsel wordt via de bloedbaan meegevoerd en komt (via het hart) in de long waar het stolsel vastloopt en een longembolie veroorzaakt.

Bij het risico op trombose in de aderen wordt onderscheid gemaakt tussen erfelijke risicofactoren en niet-erfelijke risicofactoren. De bekendste erfelijke risicofactoren veroorzaken dat het bloed permanent meer geneigd is te stollen dan bij iemand die dat niet heeft. Voorbeelden hiervan zijn de factor V Leiden mutatie, de factor II mutatie en aangeboren tekorten van de eiwitten proteïne C, proteïne S en antitrombine. De kans op trombose is ook hoger bij mensen die bedlegerig zijn, die een infectie hebben of een ontstekingsziekte zoals reuma, die kanker hebben, die zwanger zijn, die een ongeval of grote operatie hebben gehad of die de anticonceptiepillen gebruiken. Dit zijn de zogenaamde niet-erfelijke risicofactoren.

Voor de behandeling kan meestal gekozen worden uit twee opties. De eerste optie is de eerste dagen laagmoleculairgewicht heparine injecties in de huid, na een paar dagen gevolgd door pillen die het bloed minder goed laten stollen door het remmen van vitamine K (vitamine K antagonisten zoals acenocoumarol en fenprocoumon). Bij deze medicijnen wordt door de trombosedienst regelmatig het bloed gecontroleerd. De tweede optie bestaat uit nieuwe medicijnen die even effectief zijn maar waarbij minder bloedcontrole nodig is. Deze middelen worden de NOACs (nieuwe orale anticoagulantia) of DOACs (directe orale anticoagulantia) genoemd. In Nederland zijn apixaban, dabigatran, edoxaban en rivaroxaban beschikbaar.

Arteriële trombose

Een stolsel in een slagader wordt meestal veroorzaakt door atherosclerose. Atherosclerose wordt ook wel aderverkalking genoemd en ontstaat door ophoping van vet in de slagaderwand. Atherosclerose kan zorgen voor stolselvorming in het hart bij een hartritmestoornis zoals boezemfibrilleren, of bij een kunstklep in het hart. Deze stolsels in het hart kunnen embolieën veroorzaken, fragmenten van het stolsel die met de bloedstroom meegevoerd worden en in het lichaam vastlopen.

Een hartinfarct wordt veroorzaakt door een stolsel dat de kransslagader afsluit, het bloedvat dat een stuk van de hartspier van zuurstofrijk bloed voorziet. Het stolsel ontstaat op de plaats waar al ernstige atherosclerose in de vaatwand aanwezig is en een scheurtje in de wand ontstaat waardoor het bloed in aanraking komt met het stollingsbevorderende materiaal in de vaatwand. Iemand met een hartinfarct heeft meestal een pijnlijk, beklemmend gevoel op de borst, al dan niet met uitstralende pijn naar de hals of de linker arm. De pijn kan soms ook meer

in de buik waargenomen worden of in de rug, soms is de pijn zelfs afwezig.

Bij een herseninfarct is sprake van een stolsel in één van de grote slagaderen van de hersenen, vaak in de middelste slagader (arteria cerebri media). Maar een stolsel kan ook in een slagader van de benen, de nieren of de darmen ontstaan, hetzij ter plekke bij atherosclerose, hetzij door een embolie uit het hart. Door het stolsel in de hersenen ontstaat zuurstofgebrek in een deel van de hersenen waardoor uitvalsverschijnselen ontstaan zoals niet meer goed kunnen praten, een deel van het lichaam niet kunnen bewegen, een stuk niet meer kunnen zien. De verschijnselen zijn afhankelijk van het deel van de hersenen dat aangedaan is. Een arteriële trombose kan ook ontstaan op andere plaatsen in het lichaam. Een stolsel in een slagader van de nier, een slagader van het been, of een slagader van de arm veroorzaakt bijna altijd pijn ter plaatse.

De meest voorkomende risicofactoren van atherosclerose zijn roken, overgewicht en diabetes, hoge bloeddruk of een afwijkend cholesterolprofiel. Risicofactoren voor boezemfibrilleren zijn hoge bloeddruk, overgewicht, hogere leeftijd, hartklepgebreken en vernauwing van de kransslagaderen van het hart.

Een hartinfarct wordt meestal vastgesteld met een ECG (hartfilmpje). Soms is er twijfel en zal de cardioloog nog een echo van het hart of een angiografie, contrastonderzoek van de bloedvaten, willen maken. Een herseninfarct is goed te zien op een MRI van het brein. Een CT-scan van het brein kan de eerste uren nog helemaal normaal lijken, maar laat na een dag wel afwijkingen zien. Een stolsel in een slagader van een ander deel van het lichaam zoals het been of de nier wordt meestal aangetoond met een contrastonderzoek (angiografie of CT-angiografie).

Bij de behandeling van een arteriële trombose wordt in eerste instantie, indien mogelijk, het stol-



Een trombosebeen is vaak warmer, dikker en roder.



Een kijkje in de keuken van het laboratorium

Hematologie-analiste Monique Dekker vertelt over haar werk

Hoe je als patiënt(e) ook binnenkomt met klachten van een MPN, voordat de internist of hematoloog de juiste diagnose kan stellen, is een aantal onderzoeken nodig. Bij een verdenking op een MPN vanwege een afwijkend bloedbeeld zal er in de meeste gevallen DNA-diagnostiek en beenmergonderzoek worden uitgevoerd. Het beenmerg wordt na afname bewerkt en beoordeeld in een laboratorium. Zo ook in het Laboratorium voor Speciële Hematologie van het Academisch Medisch Centrum (AMC) in Amsterdam. Op maandag 8 februari 2016 mocht ik daar op bezoek om analiste Monique Dekker te interviewen.

Monique heeft destijds de Hogere Laboratorium Opleiding (HLO) in Alkmaar gedaan. Binnen de opleiding koos zij voor de afdeling Techniek & Chemie. Al in het tweede jaar van de opleiding ontwikkelde Monique een voorkeur voor het vak van medisch analist. In het vierde jaar deed zij haar stage in Haarlem in het St. Johannes de Deo Ziekenhuis (later gefuseerd tot Spaarne Gasthuis - red.). In dit stagejaar deed Monique een halfjaar praktijkervaring op en schreef aansluitend haar eindschiptie. Na de opleiding kon Monique direct aan het werk in het Westfriesgasthuis in Hoorn. De werkzaamheden daar waren zeer gevarieerd, van bloedprikken op het polilaboratorium, urine-onderzoek, fertiliteitonderzoek, immunologie en hematologie tot stage- en praktijkopleider.

Morfologisch laboratorium

Later deed zich de mogelijkheid voor om op de afdeling Speciële Hematologie van het AMC in Amsterdam te gaan werken als analist. Op deze afdeling worden morfologische preparaten van bloed en beenmerg gemaakt. Vervolgens wordt in deze preparaten de morfologie (vorm en kenmerken) van de cellen beoordeeld. Morfologie staat voor vormleer, dat wil zeggen dat er wordt gekeken naar de vorm van de bloed- en beenmergcellen. De morfologie van de cellen in het bloed en met name het beenmerg zijn van grote diagnostische waarde. De vorm van de cellen kan namelijk iets zeggen over de functie van de cellen. Daarnaast is ook de verdeling van het



Analyste Monique Dekker beoordeelt beenmergpreparaten onder de microscoop

aantal verschillende cellen van groot belang. Dat is de reden waarom Monique zo graag op dit laboratorium werkt: wat zij zo mooi vindt aan het vak is, dat het maken, kleuren en bekijken (met de microscoop) van de preparaten eigenlijk allemaal handwerk is.

Tijdens het interview wil ik graag te weten komen wat het laboratorium allemaal onderzoekt. Natuurlijk heb ik in het verleden wel wat gelezen over onderzoek van een botbiopt en beenmerg (zie kader) en in mijn vorige baan heb ik wel iets geleerd van het chemisch- en het microbiologisch laboratorium van de Keuringsdienst van Waren, maar dit is een heel andere materie. Monique werkt al een aantal jaren in het AMC en kan mij heel enthousiast vertellen wat er op het, naar mijn idee, betrekkelijk kleine laboratorium allemaal aan onderzoek wordt gedaan. De uitgevoerde onderzoeken zijn niet alleen bestemd voor MPN-patiënten, ook voor andere bloedziekten wordt veel onderzoek gedaan. Meer dan 95% van het onderzoek op het Laboratorium voor Speciële Hematologie gebeurt in opdracht van de hematologen van het AMC.

Voordat er beenmergonderzoek wordt gedaan is er altijd eerst bloedonderzoek uitgevoerd. Dit bloedonderzoek vindt plaats in het algemene klinisch chemische laboratorium. Dit zijn bekende onderzoeken waar wij als patiënten mee te maken hebben bij de periodieke controle bij de hematoloog. In het bloed worden de verschillende cellijnen geteld: de witte bloedcellen, de rode bloedcellen en de bloedplaatjes. Daarnaast worden onder andere hematocriet (Ht) en hemoglobine (Hb) bepaald.

De beenmergpunctie

“Als de hematoloog een beenmergpunctie noodzakelijk vindt, wordt een onderzoek gepland”, vertelt Monique. Hierdoor kan de analist bij de beenmergpunctie aanwezig zijn om het materiaal te verwerken en op te halen. “Ik heb dan een koffertje vol attributen bij me en begin eigenlijk direct met de voorbereidingen voor het onderzoek.” In het Laboratorium voor Speciële Hematologie werkt Monique met ongeveer zes collega-analisten. In principe haalt ieder zijn eigen materiaal op en verwerkt dat ook zelf. Soms komt het niet uit en dan wordt het werk overgedragen. “De minuscule kleine vlokjes beenmerg worden met een speciale pipet verzameld uit het beenmergpunctaat. Deze beenmergvlokjes worden op glazen plaatjes geplet en uitgestreken”, gaat Monique verder. Tijdens deze werkzaamheden legt Monique desgevraagd aan de patiënt uit wat zij doet en hoe het onderzoek op het laboratorium verder zal gaan. Zij vertelt dan globaal hoe de verwerking tot preparaten in zijn werk gaat. Over de uitslag van het laboratoriumonderzoek heeft Monique echter nooit contact met patiënten, dat gaat altijd via de arts.

Na het uitstrijken van acht glazen plaatjes, worden er twee gekleurd. De andere blijven bewaard, om eventueel later nog te kunnen onderzoeken. Dit kleuren van de aanwezige cellen vindt in het laboratorium plaats met diverse stoffen die ervoor zorgen dat de verschillende cellen herkenbaar aankleuren. Dit hele proces voert de analist uit.

Microscopische beoordeling

Vervolgens kunnen de gekleurde glaasjes met beenmergcellen worden beoordeeld onder de microscoop. Wat ziet de analist op deze glaasjes? Allereerst de vormen van de verschillende cellen. In het beenmerg zitten jonge voorlopercellen die kunnen uitrijpen tot bloedcellen. De hoeveelheid en vorm van de verschillende cellen kunnen helpen bij het stellen van de diagnose.

Sommige bevindingen zijn erg kenmerkend voor MPN's. Een voorbeeld hiervan is bij PV de aanwezigheid van heel veel cellen in het beenmerg met onder andere grote megakaryocyten (de cellen waaruit bloedplaatjes ontstaan).

Wanneer het onderzoek is afgerond wordt de behandelend arts op de hoogte gesteld en vaak komt deze ook zelf op het laboratorium langs om nog even naar het beenmerg te kijken. Er is dus intensief contact tussen arts en laborant. Daarnaast geeft Monique ook af en toe onderwijs over het onderzoek aan hematologen in opleiding. Er is een schat aan informatie in het laboratorium aanwezig waaruit voorbeelden voor het onderwijs kunnen worden gehaald.

Naast het onderzoek aan bloed en beenmerg en het geven van onderwijs zijn er nog andere belangrijke taken binnen het laboratorium. Bijvoorbeeld het bijhouden van nieuwe ontwikkelingen en het doorvoeren daarvan in het laboratorium. Daarnaast is er een stuk kwaliteitsbewaking, die ervoor zorgt dat de onderzoeken op een standaard manier verlopen, maar ook dat de preparaten op de juiste manier gelabeld worden om fouten in de onderzoeken te voorkomen. Nadat Monique mij alles heeft uitgelegd, nemen we afscheid. Het was een zeer interessant gesprek, daar in het AMC.

Beenmergpunctaat of -biopt

Bij beenmergonderzoek wordt er materiaal uit het beenmerg gehaald, meestal uit het bekken. Dit kan via een punctie of een biopt. Bij een beenmergpunctie (of beenmergaspiraats) wordt er beenmergvloeistof opgezogen in een spuit. Dit is het materiaal dat wordt gebruikt voor de uitstrijkjes zoals beschreven in dit interview. Vaak wordt er hierbij gezocht naar 'vlokjes'. Dit zijn groepjes beenmergcellen waarin de morfologie het beste te beoordelen is. Tussen deze vlokjes, vindt men ook veel bloed. Materiaal van een punctie kan ook worden gebruikt voor immunologisch en DNA-onderzoek. Dit wordt meestal gedaan in klinisch chemische en hematologische laboratoria. Er kan ook een botbiopsie worden afgenomen. Dit wordt gedaan door met een speciale naald een klein gaatje in het bot te boren. Het langwerpige beenmergweefsel dat zo wordt uitgeoord is het biopsie. In een biopsie blijft de structuur van het beenmerg beter bewaard. De beoordeling van een biopsie gebeurt meestal in een pathologisch laboratorium.

NIEUWE BESTUURSLEDEN STELLEN ZICH VOOR

Wijzigingen in het bestuur van de MPN Stichting

In het afgelopen jaar is binnen het bestuur van de MPN Stichting een aantal vacatures ontstaan.

Janine Prick, bestuurslid informatievoorziening gaf al vroeg in 2015 aan te willen stoppen met de werkzaamheden. Op de Contactdag in Leiden heeft zij afscheid genomen.

Onze voorzitter, **Karin Klauke**, trad per 1 januari 2016 in dienst bij een farmaceutisch bedrijf. Een dergelijke functie heeft het gevaar in zich van conflicterende belangen en zij moest dus per deze datum stoppen met al haar functies voor de MPN Stichting. Karin is geruime tijd bestuurslid informatievoorziening geweest en werd voorzitter na het plotselinge overlijden van Frans Pross in oktober 2013. Dat heeft ze de afgelopen jaren op een professionele en verbindende wijze gedaan.

Betty van der Veen kreeg het te druk voor het werk voor de MPN Stichting, vanwege het aanvaarden van een nieuwe functie. Zij heeft zich als bestuurslid informatievoorziening jarenlang sterk gemaakt voor een goede invulling van de Pur Sang. De edities van de afgelopen jaren werden mede door haar hand professionele meesterwerkjes. Deze Pur Sang is de laatste waaraan zij heeft meegewerkt.

Nieuwe bestuursleden

Het verheugt ons te kunnen berichten dat we voor de openvallende functies enthousiaste mensen bereid hebben gevonden om het bestuur te versterken: **Remco van Horsen**, **Monique de Leeuw** en **Paul van der Meij**. Het staat nog niet voor elk nieuw bestuurslid vast welk aandachtsgebied door hem/haar zal worden ingevuld.

De komende maanden zullen worden benut om hen in te werken, waarna een definitieve taakverdeling wordt vastgesteld.

Op dit moment is de functie van voorzitter nog open. **Marloes Boutkan** (die eerder al in het bestuur van de MPN Stichting zat) is bereid gevonden om de komende maanden interim voorzitter te zijn.

Wij zijn uiteraard erg blij met de versterking door Remco, Monique en Paul en wij wensen ze veel succes! De nieuwe bestuursleden stellen zichzelf hieronder aan u voor.



Remco van Horsen: "Door mijn werk in het ziekenhuislaboratorium was ik al bekend met de achtergronden en diagnostiek van MPN's. Ik ben bezig met de specialisatie tot specialist in de klinische chemie en laboratoriumgeneeskunde (ook wel 'klinisch chemicus' of kortweg laboratoriumspecialist genoemd) in het Elisabeth-Tweesteden Ziekenhuis in Tilburg. Via een van de nieuwsbrieven die rond worden gestuurd door en voor laboratoriumspecialisten in opleiding, hoorde ik dat er een ruimte was in het bestuur van de MPN-stichting. Tijdens deze specialisatie van vier jaar komt er heel veel laboratoriumdiagnostiek aan bod, veel voorkomende routine bepalingen zoals bloedbeeld en nier- en leverfuncties maar ook veel specialistisch onderzoek zoals beenmerg- en bloedtyperingen, DNA-onderzoek en biochemische bepalingen zoals metabolieten en enzym bepalingen. Vanuit het laboratorium wordt een groot deel van diagnose bij MPN's gedaan. De weg van DNA tot mens vind ik uitermate fascinerend. Voordat ik in het ziekenhuislaboratorium heb gewerkt, ben ik na mijn studie Medische Biologie in Utrecht, gepromoveerd aan de Erasmus Universiteit en heb daarna nog zo'n vijf jaar wetenschappelijk onderzoek gedaan in Nijmegen en een tijdje in Italië. Het onderwerp was altijd de onderliggende mechanismen van het ontstaan, de ontwikkeling en de behandeling van kanker. Tijdens dit erg leuke fundamentele onderzoek miste ik wel eens de toepassing en directe bijdrage voor de patiënten. Het was dan ook deze reden die mij in het ziekenhuislaboratorium bracht waarin we dagelijks bijdragen aan diagnose en behandeling van patiënten. Naast het

werk heb ik veel geschreven en ben ik lid van de redactie van twee tijdschriften, in Nederland en internationaal. Ook ben ik nog altijd maatschappelijk actief via vrijwilligerswerk. Graag wil ik deze ervaring inzetten voor de MPN stichting om zo nog meer direct iets voor een patiëntengroep te kunnen betekenen. Binnen het MPN bestuur is mij gevraagd om de taak van informatievoorziening op me te nemen met in het bijzonder de redactie van de Pur Sang. Een mooie en leuke uitdaging, die ik graag met de andere vrijwilligers vorm hoop te geven."



Monique de Leeuw: "Als laboratoriumspecialist (in opleiding) houd ik me in het dagelijks leven bezig met patiëntendiagnostiek op een klinisch laboratorium in zowel een academisch centrum (VUMC A'dam), als een perifere ziekenhuis (OLVG A'dam) én sinds kort ook in een huisartsenlaboratorium (SALT Koog aan de Zaan). Ik zie dus erg veel bloed, maar zeer weinig patiënt achter het bloed. Mijn bestuurswerk voor de MPN stichting leert me juist meer over die kant van het buisje bloed. In het bestuur hoor ik namelijk nu al verhalen van en over mensen die me raken. Ik doe het bestuurswerk naast mijn baan en gezinsleven, want ik ben getrouwd en moeder van twee lieve dochttertjes. Niet alleen op het werk, maar ook thuis speelt hematologie een belangrijke rol: mijn man is internist in opleiding en wil zich graag specialiseren tot hematoloog.

Ik heb zelf vanuit mijn privé-omgeving geen relatie met MPN. De reden dat ik wel bij jullie stichting terecht ben gekomen is omdat een oud-bestuurslid mij vroeg en ik me graag nuttig wil maken. Ik heb namelijk wel aardig wat ervaring met hematologische ziekten door mijn promotieonderzoek op de afdeling hematologie van het VU Medisch Centrum. Ik ben gepromoveerd op het opsporen

van restziekte na behandeling van patiënten met acute myeloïde leukemie. Ik hoop met de kennis die ik heb opgedaan tijdens mijn onderzoeksperiode en specialisatie de leden van de stichting van goede en betrouwbare informatie te kunnen voorzien. Ik hoop zo veel mogelijk leden te ontmoeten op de eerstvolgende contactdag!"



Paul van der Meij: "Ik ben 47 jaar en woon in Groningen waar ik vijftien jaar in het ziekenhuis werkzaam ben geweest als medisch technoloog en kwaliteitszorgmedewerker. In de periode dat ik in de zorg werkzaam was heb ik een revolutionaire ontwikkeling ervaren van steeds intelligentere zorgtechnologieën, waarmee de behandelprospectieven voor patiënten fors zijn uitgebreid. Een techniek die de laatste jaren vooral mijn interesse heeft gewekt is die van DNA-technologie en de inzet van moleculaire targettherapieën. Voorbeeld hiervan is de zgn. CRISPR gen-editing methode waarmee het zelfs al mogelijk is om DNA foutjes in stamcellen te repareren. Interessant toch? Want hoe kom je eigenlijk aan een gen-mutatie als JAK-2V617F of CALR en nog belangrijker: hoe kom je er weer vanaf? De technologie is dus al ver ontwikkeld, echter net als bij overige zeldzame aandoeningen hebben de MPN bloedziekten ten aanzien van een betere behandeling en diagnostiek nog een weg te gaan. Vooral in internationaal verband is op het gebied van samenwerking en studies meer te halen. Om deze reden vind ik het erg belangrijk dat we in Nederland een patiëntenvereniging hebben die de belangen behartigt en zich voor deze patiëntengroep inzet. Toen ik hoorde dat de MPN stichting wel wat versterking kon gebruiken leek me dit een mooie mogelijkheid om een bijdrage te leveren."



MPN MEDICATIE ONDER DE LOEP

Hydroxycarbamide

Als patiënt met een myeloproliferatieve aandoening (MPN) gebruikt u mogelijk verschillende geneesmiddelen. In dit artikel leest u meer over één van deze geneesmiddelen, namelijk hydroxycarbamide.

Hydroxycarbamide is een veelgebruikt geneesmiddel bij de behandeling van myeloproliferatieve aandoeningen. Het geneesmiddel werd vroeger ook wel hydroxyureum genoemd en is ook wel bekend onder de naam hydroxyurea en de merknaam Hydrea®. Hydroxycarbamide wordt niet alleen gebruikt bij de behandeling van myeloproliferatieve aandoeningen, maar ook bij patiënten met chronische myeloïde leukemie en bij patiënten met sikkelcelziekte.

Het ontstaan van bloedcellen

Beenmerg speelt een belangrijke rol bij de aanmaak van het bloed. Het bevat zogenaamde stamcellen waaruit verschillende soorten bloedcellen ontstaan: de witte bloedcellen, rode bloedcellen en bloedplaatjes. Elke nieuwe bloedcel bevat DNA met de benodigde instructies voor de cel om te kunnen groeien (delen) en functioneren. Na een proces van rijping worden bloedcellen vanuit het beenmerg aan de bloedbaan afgegeven. De stamcellen zorgen er dus voor dat het bloed wordt ververst en rijpe bloedcellen bevat.

Werking hydroxycarbamide

Hydroxycarbamide werkt door in te grijpen op de productie van DNA in bloedcellen. Het geneesmiddel grijpt dus in op de instructies die nodig zijn voor een bloedcel om te kunnen delen en functioneren. Hydroxycarbamide remt daarmee het ontstaan van nieuwe rijpe bloedcellen met als gevolg dat de witte bloedcellen, rode bloedcellen en bloedplaatjes in de bloedbaan verminderen. Omdat hydroxycarbamide de celdeling remt, is het geneesmiddel een (milde) vorm van chemotherapie.

Bijwerkingen van hydroxycarbamide

Hydroxycarbamide heeft naast een krachtige werking op de celdeling van bloedcellen ook een krachtige werking op de celdeling van gezonde lichaamscellen. Hierdoor kunnen bijwerkingen ontstaan op plaatsen waar cellen zich van nature snel delen, zoals de slijmvliezen van de mond, maag

en darmen, huid en haren. Over het algemeen komen bijwerkingen bij het gebruik van hydroxycarbamide weinig voor. Toch kunnen sommige patiënten vervelende bijwerkingen ervaren bij het gebruik van hydroxycarbamide. De meest voorkomende bijwerkingen zijn:

Vaak (bij 1 tot 10% van de patiënten)

- Diarree door irritatie van het slijmvlies van de darm
- Obstipatie

Soms (bij 0,1 tot 1% van de patiënten)

- Misselijkheid en braken
- Tijdelijke verandering van smaak
- Tijdelijk minder of geen trek in eten
- Ontsteking van het slijmvlies van de mond
- Vermoeidheid
- Dunner wordend haar
- Griepachtige verschijnselen (o.a. hoofdpijn, koorts en spierpijn)
- Huiduitslag
- Zweren of open plekken aan benen en voeten die slecht genezen

Wie worden behandeld met hydroxycarbamide?

Hydroxycarbamide is één van de behandelopties bij patiënten met een myeloproliferatieve aandoening. Het geneesmiddel kan worden ingezet bij zowel patiënten met polycythemia vera, trombocytose als myelofibrose.

Polycythemia vera (PV) en essentiële trombocytose (ET)

Hydroxycarbamide kan bij zowel PV als ET worden ingezet om de overproductie van de verschillende bloedcellen te remmen en daarnaast de milt te verkleinen. Door het remmen van de overproductie van bloedcellen wordt het bloed minder stroperig en kan zowel het risico op bloedstolsels als bloedingen worden verminderd. Er is daarnaast bewijs dat suggereert dat het gebruik van hydroxycarbamide bij patiënten met PV en ET op de lange termijn het risico op myelofibrose vermindert. Patiënten ervaren bij het gebruik van hydroxycarbamide mogelijk een vermindering van symptomen als hoofdpijn, visuele problemen, vermoeidheid, tintelingen in de vingers en tenen, nachtelijk zweten, benauwdheid, bloedingen, jicht en jeuk.

Myelofibrose (MF)

Wanneer bij patiënten met MF wordt gekozen voor een behandeling met hydroxycarbamide, is het doel van de behandeling vaak om de milt te verkleinen en/of jeuk te verminderen. Door het verkleinen van de milt kunnen symptomen zoals pijn, ongemak en misselijkheid worden verminderd.

Ook andere symptomen zoals nachtelijk zweten, koorts en vermoeidheid kunnen door het gebruik van hydroxycarbamide worden verminderd.

► *Vervolg van pagina 9 'Veneuze en arteriële trombose', door Door Dr. Victor Gerdes, internist*

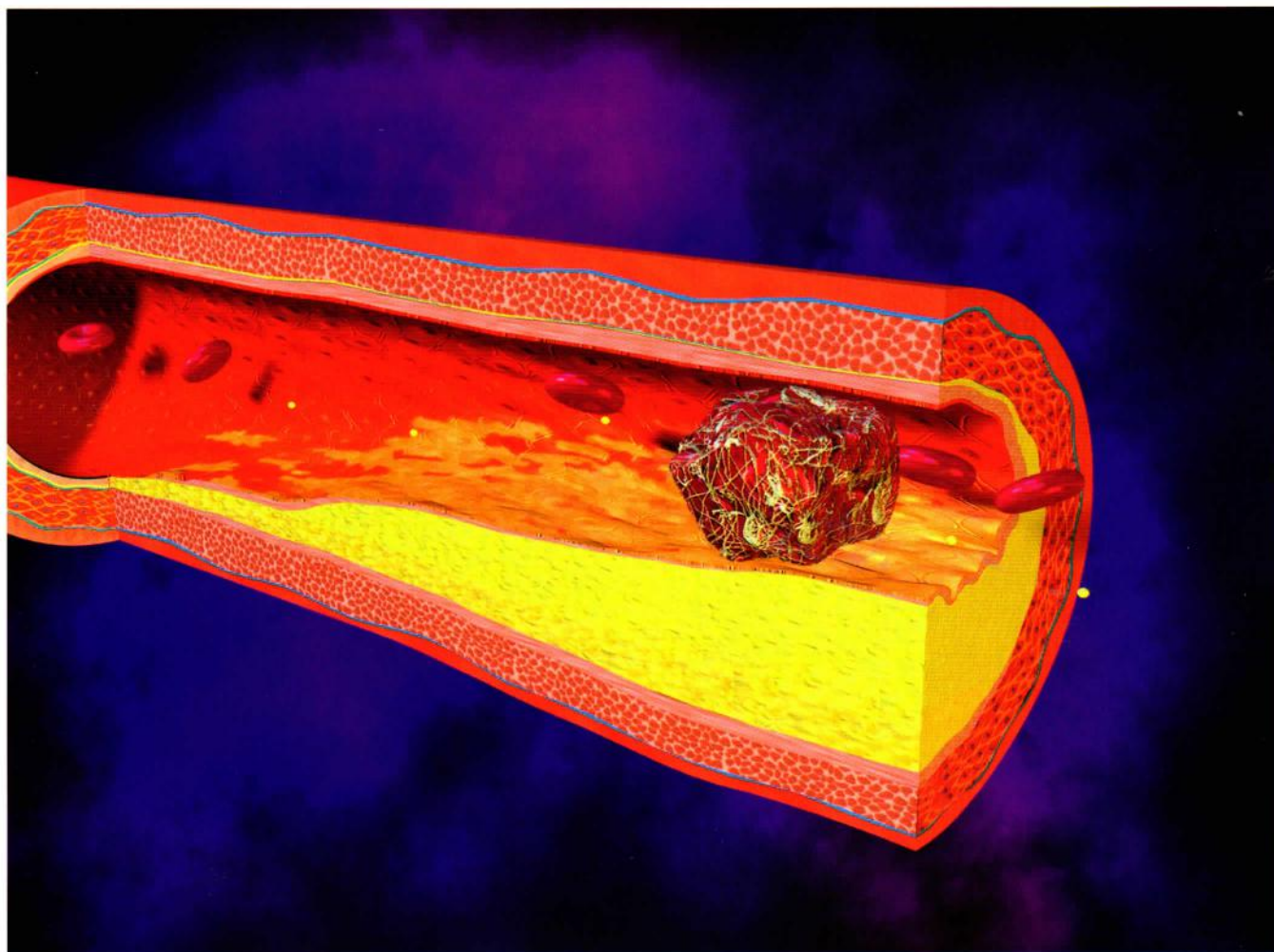
een verhoogde kans op een trombosebeen of een trombose van een ader in de buik.

Bij polycythemia vera (PV) is het risico op trombose nog hoger dan bij ET, ongeveer 5% per jaar. Het is niet zeker waar dat door komt, maar mensen met PV hebben door de hoge hematocriet, een grotere hoeveelheid rode bloedcellen, bloed dat viskeuzer (plakkeriger) is dan mensen zonder deze aandoening. Daarnaast kunnen hogere aantallen witte bloedcellen en bloedplaatjes ook een rol spelen. Naast tromboses op de gebruikelijke plaatsen hebben mensen met PV vaker zeldzamere vormen van trombose, zoals trombose van de ader van de milt, de poortader van de lever (vena porta trombose) en de aders in de buik (vena mesenterica trombose).

Als in het ziekenhuis zo een zeldzame trombose gevonden wordt zal de arts in het algemeen controleren of diegene misschien PV heeft.

Bij myelofibrose (MF) is de kans op trombose vergelijkbaar als bij ET.

Ter preventie van trombose krijgen MPN-patiënten een lage dosis acetylsalicylzuur (80 mg), of carbasa-laatcalcium (100 mg), als zij een verhoogd risico op trombose hebben. Daarbij wordt vooral naar leeftijd, de aanwezigheid van risicofactoren als roken, diabetes en hoge bloeddruk en eerdere tromboses gekeken. Bij de behandeling van arteriële of veneuze trombose worden dezelfde medicijnen en interventies gebruikt als bij iemand die geen MPN heeft.



Een bloedvat is vernauwd geraakt door atherosclerose (geel) waardoor een stolsel ontstaan is.



Door Silvana Breur, ET-patiënte

LIVING WITH MPNS

De Britse patiëntenorganisatie MPN Voice organiseerde eind vorig jaar een 'Living with MPNs day'. ET-patiënte Silvana Breur bezocht deze informatieve dag in Londen en schreef daarover een verslag voor de Pur Sang.

Even voorstellen

Ik ben Silvana Breur uit Rotterdam, 52 jaar en moeder van een zoon en dochter. Eind december 2011 kreeg ik de diagnose Essentiële Trombocytemie, na drie weken daarvoor een beenmergpunctie te hebben gehad om zeker van de diagnose te zijn. Na de diagnose kreeg ik direct een recept mee voor acetylsalicylzuur. Begin augustus 2012 kreeg ik een lichte beroerte en werd de acetylsalicylzuur omgezet naar clopidogrel en moest ik ook starten met hydroxycarbamide (Hydrea®). De eerste tijd om de dag, maar na twee weken werd dit al verhoogd naar een capsule per dag, omdat de waarde van de bloedplaatjes wat hoger werd. Ik verdraag hydroxycarbamide gelukkig goed! Geen nare bijwerkingen. Na drie keer een hals-echo te hebben gehad en ook nog een schildklierpunctie kreeg ik helaas in december 2013 te horen dat ik papillair schildklierkanker stadium 3 had. Na twee zware operaties om de schildklier te verwijderen en twee maal de hoogste dosis radioactieve jodiumbehandeling ben ik in mei 2014 schildklierkankervrij/-schoon verklaard! De afgelopen twee jaar waren behoorlijk zwaar en ik wilde er daarom graag even tussen uit.



Toevallig stuitte ik op een aankondiging voor de 'Living with MPNs day' in Londen op 14 november 2015 en ik bedacht mij geen moment, boekte een vlucht en meteen een hotel voor deze dag. Het programma leek zeer interessant en ik wilde daar zeker bij aanwezig zijn. Gelukkig mocht ik van alle artsen gewoon vliegen. En zo vloog ik op vrijdag 13 november naar Londen om op zaterdag 14 novem-

ber de dag bij te wonen. De bijeenkomst werd gehouden in het BMA House, Tavistock Square.

De presentaties

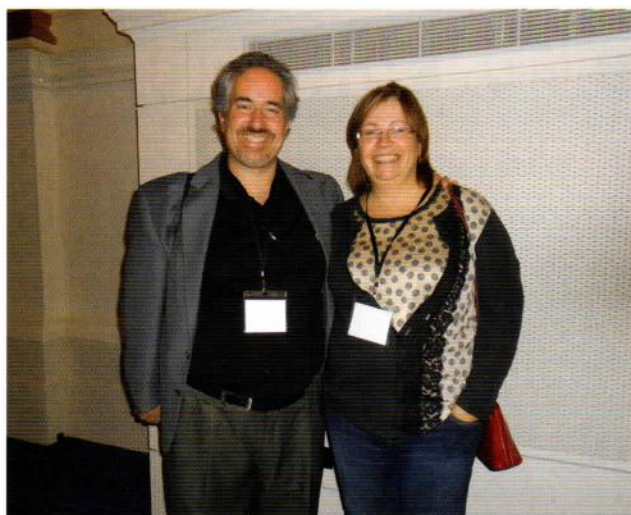
In de ontvangstzaal was het al behoorlijk druk. Ik denk dat de opkomst toch zeker wel een kleine 200 mensen bedroeg, behalve uit Engeland ook uit Schotland en zelfs iemand uit Italië. Na een goed plaatsje te hebben gevonden bijna achter in de zaal, begon het programma en werden we welkom geheten door Jon Mathias, de voorzitter van MPN Voice. Er werd eerst even stil gestaan bij de aanslagen in Parijs, die de vorige avond hadden plaatsgevonden, waardoor een Franse spreker niet aanwezig kon zijn, omdat hij liever bij zijn familie wilde blijven dan de reis naar Londen te maken. Hierdoor werd het programma iets omgegooid.

Dr. Knapper van de School of Medicine uit Cardiff beet het spits af en legde aan de hand van een dia-presentatie uit wat MPN's precies zijn, inclusief de overlappingen bij Essentiële trombocytemie (ET), Polycythemia vera (PV) en Myelofibrose (MF). Professor Barbui uit het Italiaanse Bergamo, een hematoloog die gespecialiseerd is in trombose, legde uit waarom MPN-patiënten bloedpropjes kunnen krijgen en wat er aan te doen is om deze te voorkomen (zie ook het Basiskennis artikel over trombose op pagina 7 – red). Daarna was het de beurt aan Dr. McLornan van het Guy's and St. Thomas NHS Trust in Londen, die uitlegde wat de JAK2, CALR en de MPL mutaties betekenen voor de diagnose en behandeling(en) van MPN's, en wanneer deze mutaties ontdekt zijn. Professor Birgegard van de Uppsala University in Zweden legde aan de hand van een zeer humoristische diapresentatie uit hoe je als patiënt het beste met je arts kunt communiceren. Hij gaf aan dat artsen het liefst specifieke dingen willen horen, wat de klachten zijn en hoe de patiënt zich voelt. Ook vertelde hij (net als prof. Barbui) over het risico op trombose, dat vaak goed is te voorkomen door het gebruik van acetylsalicylzuur (aspirine) of clopidogrel en (bij PV) door aderlatin-gen. Dr. Wilkinson, eveneens verbonden aan de Guy's and St. Thomas NHS Trust in Londen, legde goed uit wat het beenmerg precies doet en hoe de bloedcellen zich ontwikkelen vanuit het beenmerg naar het bloed. Er werd door Dr. Mead van de universiteit in Oxford verteld over belangrijke onderzoeken op het gebied van MPN en hoe ver de onderzoekers momenteel gevorderd zijn. Een patiënte uit Londen vertelde haar verhaal: hoe

zij op zeventienjarige leeftijd de diagnose ET kreeg en hoe dit haar leven beïnvloed had. Inmiddels was zij de veertig gepasseerd en met medicatie en goede controles gaat het nu goed met haar. Aangrijpend was haar verhaal dat ze gedurende haar zwangerschappen zich angstig had afgevraagd welk effect haar ziekte zou hebben op haar zwangerschap en de bevalling. Tevens vroeg zij zich af of zij haar kinderen zou moeten testen op MPN omdat haar kinderen (nu tieners) ook veel klagen over vermoeidheid. (MPN's komen echter op de kindereleeftijd weinig voor en zijn niet erfelijk. In sommige families lijkt er wel een aanleg te zijn op het krijgen van een MPN. Meer hierover leest u in de rubriek Veelgestelde vragen op pagina 24. – red).

Even pauze

Vervolgens was het tijd voor de lunch. Dat gaf mij ook de gelegenheid de beschikbare merchandise te bekijken. Er waren informatieboekjes over verschillende onderwerpen maar ook t-shirts, pennen, armbandjes en kladblokken. Ik heb voor mijzelf een paar pennen, een kladblok en een armbandje gekocht en zo steunde ik MPN Voice een beetje. Na de lunch ging iedereen weer naar de grote zaal. Hier vertelde een patiënt over zijn diagnose MF en het hele traject waar hij doorheen moest voor een stamceltransplantatie. Hij legde uit wat voor impact dit had op hemzelf, maar ook op zijn naaste familieleden. Dr. Mesa van de Mayo Clinic uit Arizona (VS) had een heel helder verhaal hoe de symptomen van MPN te herkennen zijn door andere specialisten of huisartsen en hoe deze te behandelen. Er kwamen veel interessante dia's voorbij.



Dr. R. Mesa en Dr. C. Harrison, specialisten op het gebied van MPN

Discussie

Tot slot werden discussiegroepen ET, PV, MF en Familie gestart en ik mocht naar de ET sessie. Er waren ongeveer 50 - 60 mensen aanwezig, die vragen konden stellen aan de aanwezige inleiders. Na de discussiegroepen werd in de grote zaal door Dr. Harrison verteld over de toekomst in MPN aandoeningen. Wat kunnen wij verwachten aan nieuwe behandelingen, medicijnen/trials en onderzoeken? Zo is er bijvoorbeeld bij een aantal patiënten met MF het medicijn Momelotinib (een JAK-remmer) getest en dit middel leek verbetering in MPN-symptomen te geven. Hierna werd de dag afgesloten met een samenvatting van deze wel zeer enerverende en interessante bijeenkomst door de voorzitter van MPN Voice. Met een tas vol merchandise en een mooie doorzichtige map met documentatie over de dag verliet ik vermoeid, maar tevreden het congres.

MPN Voice

MPN Voice is de Britse tegenhanger van onze MPN stichting en bestaat zo'n twaalf jaar. De meeste activiteiten zijn vergelijkbaar met de onze, gebaseerd op informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging. MPN Voice organiseert meerdere keren per jaar lokale bijeenkomsten verspreid over het Verenigd Koninkrijk die vergelijkbaar zijn aan onze MPN Contactdag. Er zijn dan presentaties van artsen (hematologen) en discussiegroepen met lotgenoten. Eén keer per twee jaar organiseert MPN Voice een landelijke bijeenkomst voor patiënten en hun naasten met presentaties van internationale experts op het gebied van MPN, de zogenaamde 'Living with MPNs day'. Voor meer informatie over MPN Voice kunt u terecht op www.mpnvoice.org.uk.



MPN Forum

"De MPN Stichting heeft sinds begin maart 2016 een eigen en afgesloten Forum (www.mpnforum.nl) Iedereen die gebruik maakte van de Yahoo mailgroep is al in de gelegenheid gesteld om hierop over te stappen. Bij Yahoo kan nu geen account meer worden aangemaakt. Iedereen (donateur of niet) kan vanaf nu van het MPN Forum gebruik maken. Mochten er problemen zijn dan kunt u zich wenden tot bestuurslid Paul Meijer: paul@mpn-stichting.nl"

Oproep aan naasten!

In het tweede Voucher-project "Naasten in beeld" zullen initiatieven worden ontwikkeld om naasten van (MPN-)patiënten beter te ondersteunen. Voor dit project zijn wij op zoek naar naasten (partner, ouder, kind, vriend(in), familielid) die voor een eerste inventarisatie ervaringen, wensen en behoeften willen delen. Kijk voor meer informatie op www.mpn-stichting.nl/nieuws of neem contact op met Paul Meijer (paul@mpn-stichting.nl) om u aan te melden.

Pur Sang redactie

In de vorige editie van de Pur Sang berichtten we dat er in 2016 maar 2 edities van de Pur Sang zouden uitkomen. We zijn verheugd om te melden dat er inmiddels nieuwe vrijwilligers zijn gevonden die helpen bij de totstandkoming van de Pur Sang. In de volgende editie van de Pur Sang leest u hier meer over. Hierdoor kunnen we dit jaar toch 3 Pur Sangs laten verschijnen! De redactie is echter nog niet op volle sterkte en we zoeken nog meer vrijwilligers (zie oproep hiernaast).

Oproep vrijwilligers

De MPN Stichting draait volledig op vrijwilligers. Zonder hun bijdrage kan de MPN Stichting niet bestaan. Als u iets voor de MPN Stichting wilt en kunt betekenen, bent u daarom van harte welkom.

Momenteel zijn we specifiek op zoek naar redacteuren die interviews willen afnemen en daar een artikel van maken.

Daarnaast zijn we op zoek naar een PV-patiënt(e) die als ervaringsdeskundige bereid is om medepatiënten van informatie en steun te zijn via telefonisch lotgenotencontact. Het gaat om een reserve-persoon die af en toe op een vast tijdstip 1,5 uur telefonisch bereikbaar kan zijn (als vervanger bij verhindering van de vaste persoon). Uw eigen telefoonnummer wordt hierbij niet zichtbaar voor patiënten en blijft dus privé.

U kunt zich voor deze of andere vrijwilligersfuncties aanmelden via info@mpn-stichting.nl. U kunt aangeven waar uw interesse en mogelijkheden liggen. Na uw bericht neemt één van de bestuursleden contact met u op.

Gezocht:

- Redacteur Pur Sang (interviewen en artikelen schrijven)
- PV-patiënt(e) als reserve voor lotgenotentelefoon PV



Studie Pacritinib gestopt

Het fase-3 onderzoek met de JAK-2 remmer Pacritinib is op 9 februari 2016 voorlopig stopgezet op last van de American Food- and Drug Administration. De maatregel is genomen omdat er bij tussentijdse analyse van de studie (PERSIST-2) aanwijzingen zijn gevonden voor meer sterfte door o.a. hartfalen, hartstilstand of bloeding in het hersengebied bij gebruik van Pacritinib. Er vindt hiernaar nog nader onderzoek plaats, maar voor de zekerheid zijn alle lopende studies met Pacritinib stopgezet. Er waren ook Nederlandse patiënten betrokken bij het onderzoek, zij hebben het gebruik van Pacritinib acuut moeten staken. Meer informatie vindt u op de website van de MPN Stichting: <http://mpn-stichting.nl/nieuws>.

Pur Sangs op website

In mei 2016 zullen enkele oude Pur Sangs op de website van de MPN Stichting worden geplaatst zodat ze voor alle bezoekers van de website inzichtelijk zijn.

We zullen altijd drie jaargangen op de website plaatsen. Dit zullen niet de meest recente jaargangen zijn (die zijn voorbehouden aan onze donateurs) en ook geen jaargangen ouder dan 5 jaar (omdat de informatie dan mogelijk verouderd is).

Heeft u de afgelopen 5 jaar in de Pur Sang gestaan en vindt u het vervelend dat de Pur Sang online komt dan horen wij dat graag (info@mpn-stichting.nl).



Noteer in uw agenda!

De MPN Contactdag 2016 zal (onder voorbehoud) plaatsvinden op 29 oktober 2016. Reserveer deze datum vast in uw agenda!

MPN Stichting Vlaanderen in oprichting

In Vlaanderen is men onder de bezielende leiding van Ilse Jans bezig met de oprichting van een eigen MPN Stichting. Voor onze Belgische lezers hier de officiële gegevens en het adres voor inlichtingen.

MPN Vlaanderen: Lotgenotenvereniging voor patiënten met een Myeloproliferatieve aandoening in Vlaanderen.
Korpse Straat 89, 3540 Donk (Herk-de-Stad), België; tel.: +32 477663093;
ilse.mpnvlaanderen@yahoo.com

Donatie 2016

Bij het versturen van de acceptgiro's dit jaar is er door het administratiekantoor een vervelende fout gemaakt. Door het gebruik van een verkeerde verzendlijst hebben zo'n 60 donateurs een acceptgiro gekregen die deze niet hadden moeten krijgen. Het gaat hierbij om donateurs die lid zijn geworden na 1-11-2015 (kosten waren inclusief donatie 2016) en donateurs die hun bijdrage voor 2016 reeds hadden betaald. Het administratiekantoor heeft deze donateurs inmiddels een excuusbrief gestuurd.



Mochten er nu donateurs zijn die ten onrechte hebben betaald en het geld teruggestort willen hebben, neem dan even contact op met de penningmeester: paul@mpn-stichting.nl of 036-5296158



VERMOEIDHEID IN MPN

Vermoeidheid is een veelvoorkomende klacht bij patiënten met een myeloproliferatieve aandoening (MPN). Op de website van de MPN stichting kunt u een samenvatting vinden van een onderzoek dat werd verricht door de groep van dr. Mesa (Mayo Clinic, VS), waaruit bleek dat deze vermoeidheid samenhangt met een verhoogd aantal cytokines (signaalstoffen) in het bloed. Recent werd in het medisch tijdschrift 'Cancer' echter een tweede artikel van de groep van dr. Mesa gepubliceerd, waarin ingegaan wordt op andere factoren die een rol spelen bij vermoeidheid¹. Dit artikel zullen wij hier bespreken.

Opzet van het onderzoek

Voor dit onderzoek werd door MPN-deskundigen en -patiënten een vragenlijst met 70 vragen ontwikkeld, welke via verschillende websites online door MPN-patiënten kon worden ingevuld. De lijst bestond uit vragen over de ziekte zelf (type MPN, lichamelijke klachten, behandeling en complicaties) alsmede vragen over demografische gegevens, leefstijlfactoren (roken, cafeïne- en alcoholgebruik) en de aanwezigheid van andere medische aandoeningen. Daarnaast werd met de bestaande vragenlijsten MPN-SAF (Myeloproliferative Neoplasm Symptom Assessment Form), MPN-TSS (Myeloproliferative Neoplasm Total Symptom Score) en BFI (Brief Fatigue Inventory) gemeten in welke mate deelnemers last hadden van vermoeidheid en andere MPN-gerelateerde klachten. Met de POMS-B (Profile of Mood States-B), PHQ-2 (Patient Health Questionnaire-2) en MHI-5 (Mental Health Inventory) vragenlijsten werd de aanwezigheid van stemmingsstoornissen en depressieve klachten onderzocht. Tot slot werd gevraagd hoe deelnemers met hun vermoeidheid omgaan.

Resultaten

Binnen een maand hadden 1676 patiënten de vragenlijst ingevuld. Van deze deelnemers had 33% Essentiële trombocytemie (ET), 39% Polycythemia vera (PV) en 25% myelofibrose (MF). De gemiddelde leeftijd was 59 jaar. Veel deelnemers (85%) gebruikten medicatie voor de MPN, waaronder aspirine (81%), hydroxyureum (75%), anagrelide (25%), interferon (23%) en ruxolitinib (15%). De meest voorkomende complicaties van MPN waren bloedarmoede (48%), een vergrote milt (41%), trombose (18%), ern-

stige bloeding (15%) en het nodig hebben van bloedtransfusies (12%). MPN-gerelateerde klachten kwamen geregeld voor (score op de MPN-TSS was gemiddeld 28.4 op een schaal van 0 (geen klachten) – 100 (extreme klachten)). De aanbevolen dosis lichaamsbeweging werd door slechts iets meer dan de helft van de deelnemers gehaald (iets minder dan de helft had dus een zogenaamde 'zittende leefstijl'). Respectievelijk 71.6% en 50.3% van de deelnemers dronk koffie of alcohol en 6.4% gaf aan te roken.

Ernstige vermoeidheid kwam bij 95.3% van de deelnemers dagelijks voor, met een gemiddelde score van 6.2 op een schaal van 0 (niet moe) - 10 (extreem moe). Dit trad met name op in de avond en middag (bij respectievelijk 44% en 42.4% van de deelnemers), maar bij sommigen ook in de ochtend (17.7%) of gedurende de hele dag (23.4%). Vermoeidheid leek vaak te worden uitgelokt door fysiek werk (bij 58.8% van de deelnemers), stress (48.5%), sport (41.6%), medicatie (25.2%), mentaal werk (24.3%), eten (16.9%) of seks (6.6%). Bij ongeveer de helft van de deelnemers was de mate van vermoeidheid gelijk gebleven in het laatste half jaar; bij 40.7% was dit toegenomen en bij slechts 10.7% afgenomen. Deelnemers hanteerden veel verschillende strategieën om de vermoeidheid tegen te gaan, waarvan de meest effectieve strategieën leken te zijn: het plannen van activiteiten op 'energieke momenten', rustiger aan doen, prioriteiten stellen, het gebruik van werk besparende hulpmiddelen en wandelen (>70% van de patiënten die deze strategieën hanteerden, hadden het idee dat deze enigszins of zelfs erg succesvol waren).

Bij analyse bleek matige- tot ernstige vermoeidheid (BFI score ≥ 4) vaker voor te komen bij vrouwen, jonge patiënten en degenen met een hoge BMI (overgewicht) of laag opleidingsniveau. Ook bij patiënten die een trombose, bloeding, bloedarmoede of bloedtransfusies hadden gehad kwam ernstige vermoeidheid vaker voor. Hetzelfde gold voor patiënten die één of meerdere MPN-gerelateerde symptomen hadden (hoge score op MPN-SAF). Er leek geen verband te bestaan tussen vermoeidheid en de prognose van de ziekte. Wel had 13% van de deelnemers tenminste één andere medische aandoening waarbij vermoeidheid vaker voorkwam (zoals rusteloze benen, diabetes mellitus en chronische nierziekten) en gebruikte 32% medicijnen

waarbij vaker vermoeidheid werd gezien (zoals antidepressiva en sterke pijnstillers). Wat betreft leefstijlfactoren bleek het gebruik van alcohol en roken, alsmede het hebben van weinig lichaamsbeweging, geassocieerd te zijn met meer vermoeidheid.

Uit de uitslag van de POMS-B scorelijst bleek dat de deelnemers gemiddeld een hoge mate van psychische stress hadden. Daarnaast waren er bij 22.8% van de deelnemers aanwijzingen voor een depressie (vergeleken met 11.3% in de algemene bevolking). Deze depressieve symptomen leken vooral vaker voor te komen bij jonge patiënten, patiënten met een laag opleidingsniveau en patiënten die veel MPN-gerelateerde of vermoeidheidsklachten hadden.

Bespreking

Uit dit onderzoek blijkt wederom dat vermoeidheid een belangrijk probleem is voor MPN patiënten. Factoren die hiermee samen lijken te hangen zijn geslacht, leeftijd, BMI, opleidingsniveau, de mate van MPN-gerelateerde klachten en -complicaties, de aanwezigheid van andere medische aandoeningen, het gebruik van medicijnen, alcohol en tabak, het hebben van weinig lichaamsbeweging en de aanwezigheid van depressieve symptomen.

Het is belangrijk om ons te realiseren dat er voor deze bevindingen meerdere verklaringen kunnen bestaan. Voor het gevonden verband tussen vermoeidheid en weinig lichaamsbeweging zou je bijvoorbeeld kunnen stellen dat het hebben van lichaamsbeweging beschermt tegen het optreden van vermoeidheid. Anderzijds zou het ook zo kunnen zijn dat patiënten met een ernstige mate van vermoeidheid simpelweg geen lichaamsbeweging meer kunnen leveren. Hetzelfde geldt voor het verband tussen stemmingsstoornissen en vermoeidheid: het is mogelijk dat vermoeidheid wordt verergerd door een stemmingsstoornis, maar wellicht is het andersom en wordt de stemmingsstoornis uitgelokt door vermoeidheid. Verder onderzoek is dus nodig om de precieze relatie tussen alle verschillende factoren uit te zoeken.

Wat goed is aan dit onderzoek is dat er een grote groep MPN-patiënten aan heeft meegedaan. Een belangrijk nadeel is echter dat de gegevens alleen door de patiënten zelf gerapporteerd

zijn. Het is mogelijk dat medische gegevens, zoals bloeduitslagen of medicatiegebruik, niet volkomen juist zijn gerapporteerd. Ook zou het kunnen zijn dat patiënten met hevige vermoeidheidsklachten zich meer aangetrokken voelden om mee te doen, omdat de titel van het onderzoek 'vermoeidheid bij MPN' was. Als we de uitslagen echter vergelijken met de resultaten van onze eigen enquête uit 2009, blijken de resultaten wel goed overeen te komen. Vermoeidheid



kwam onder de leden van de MPN stichting voor bij respectievelijk 68%, 91% en 92% van de patiënten met ET, PV en MF.

Conclusie

Vermoeidheid komt veel voor bij MPN patiënten en is multifactorieel bepaald. Een deel van de oorzaken ligt in de ziekte zelf (zie ook het eerder besproken artikel²), maar een deel van de oorzaken ligt hier waarschijnlijk buiten. Het is daarom goed om bij hevige vermoeidheid na te denken over andere mogelijke oorzaken – zoals leefstijlfactoren, stemmingsstoornissen en andere medische aandoeningen – die mogelijk anderszins aangepakt kunnen worden. Verder onderzoek is echter nog nodig om de precieze relatie tussen alle factoren uit te zoeken.

Referenties:

1. Scherber RM, Kosiorek HE, Senyak Z, Dueck AC, Clark MM, Boxer MA, et al. *Comprehensively understanding fatigue in patients with myeloproliferative neoplasms. Cancer. 2016 Feb 1;122(3):477-85.*
2. Geyer HL, Dueck AC, Scherber RM, Mesa RA. *Impact of Inflammation on Myeloproliferative Neoplasm Symptom Development. Mediators Inflamm. 2015;2015:284706.*

GOED BEZOCHTE VRIJWILLIGERSDAG

Buitengewoon Boeiend en Lekker

Zoals u weet is de MPN stichting een organisatie die geheel draait op vrijwilligers. Afhankelijk van hun functie binnen de organisatie steken velen behoorlijk wat tijd in hun werk voor "hun club". Eén keer per jaar komen alle vrijwilligers bij elkaar en worden ze voor het vele werk bedankt door het bestuur, dat overigens ook uit vrijwilligers bestaat. Dit jaar viel de bijeenkomst op zaterdag 20 februari in Almere. De dag vond plaats in het Buitencentrum Almeerderhout op het stadslandgoed De Kemphaan. Anders dan de naam wellicht doet vermoeden is dit gelegen op een zeer vreedig terrein waar Staatsbosbeheer de scepter zwaait. Zo'n 35 vrijwilligers kwamen die dag bijeen om te genieten van een zorgvuldig gekozen programma.

De middag startte met een voorstelronde voor nieuwe vrijwilligers. Hoewel de leden gemiddeld erg trouw zijn, valt er nog wel eens iemand al dan niet tijdelijk uit door ziekte, wat op zich niet opzienbarend is voor een patiëntenvereniging. Penningmeester Paul Meijer trad op als dagvoorzitter en startte het verrassingsprogramma met het voorstellen van Krzysztof Dobrowolski-Onclin.

Deze van origine Poolse inleider studeerde kunstgeschiedenis en Frans en besloot na een gevarieerde carrière voor zichzelf te beginnen. Hij koos voor zijn nieuwe bedrijf de naam Bureau Boeiend, wat al gauw makkelijker tot naambekendheid zou leiden dan zijn eigen naam en specialiseerde zich in het houden van lezingen en rondleidingen.

Boeiend

Voor deze middag had hij een verhaal voorbereid over het beter zelf kunnen interpreteren van kunstwerken. Aan de hand van meest middeleeuwse kunst liet hij zien hoe attributen kunnen helpen om afgebeelde personen te herkennen en zo in de context het verhaal achter de voorstelling te herkennen. Dus zelf eerst onderzoeken alvorens de bordjes te raadplegen. Na twee uurtjes interactief samen bezig zijn kon iedere toehoorder al vrij

makkelijk de kerkvaders en de vier evangelisten op voorstellingen herkennen. Dit werd nog eens bewezen door een soort overhorende quiz na afloop via de smartphones, waarbij een flink aantal van de toehoorders een verbluffend hoge score haalde. Het was een boeiende ervaring, waarbij het bureau zijn naam volledig waarmaakte.



En nu iets totaal anders...

De dag werd besloten met een diner ter plekke, in het bosrestaurant Buitengewoon Lekker. Daar werd de deelnemers een toch wel zeer verrassende maaltijd voorgezet. Naast bospaddestoelen in verschillende vermommingen werden gerechten gepresenteerd met worst van Schotse Hooglanders, een bijzondere hertencarpaccio en gangen met vijgen, noten en

olijven. Alvorens met koffie werd afgesloten konden de aanwezigen nog kennismaken met bijzondere gerechten op basis van meelwormen, krekels en sprinkhanen. Misschien al vast om te wennen, als bij de exponentiele groei van de wereldbevolking en de milieudoelstellingen het ons bekende voedselaanbod drastisch zal moeten wijzigen. Een totaal ander soort voedsel, dat door de meesten van ons zeker gewaardeerd werd. En dan nog eens héél gezond schijnt te zijn. Het moge duidelijk zijn dat dit aan de vegetariërs onder ons geheel voorbij gaat.



Tegen achten werd de dag afgesloten. Achteraf gezien lijkt de dag te kort om alle voorgenomen gesprekken te kunnen voeren, maar de deelnemers zijn afkomstig uit het hele land en voor wie als thuisbasis Friesland of Limburg heeft wacht nog een hele rit. Aan de andere kant is het programma dermate

intensief dat de rek er bij de deelnemers op een gegeven moment toch wel uit is. Terugkijkend kunnen we spreken van een geslaagde bijeenkomst, waarbij een deels nieuw bestuur volgend jaar maar weer moet proberen zo'n prestatie te evenaren. En wie het zelf eens wil meemaken, wij hebben zeer regelmatig vacatures voor nieuwe vrijwilligers.

VEELGESTELDE VRAGEN

Regelmatig wordt de MPN Stichting benaderd door mensen die met bepaalde vragen zitten. De meest gestelde vragen worden in deze rubriek beantwoord, door de pijler Informatievoorziening van het bestuur van de MPN Stichting, in samenwerking met de Medisch Adviesraad.

MPN en erfelijkheid

• Ik heb een MPN met een JAK2-mutatie. Wat is een mutatie eigenlijk?

Mutaties zoals een JAK2-mutatie komen voor in genen. Genen zijn kleine stukjes van de enorme strengen DNA in onze cellen. Deze genen bevatten de codes die in ons lichaam kunnen worden afgelezen. De codes bevatten alle informatie die het lichaam nodig heeft om zich te kunnen ontwikkelen en te kunnen functioneren. Door het aflezen van de codes worden uiteindelijk de specifieke eiwitten gevormd, die betrokken zijn bij de verschillende processen in de cel.

Bij iedere celdeling wordt alle DNA verdubbeld, miljoenen DNA volgordes worden hiervoor gelezen en gedupliceerd, waarbij af en toe fouten gemaakt worden. Meestal worden deze fouten gerepareerd (kwaliteitscontrole). Als die genetische code door een fout (mutatie) verandert, wordt er geen of een verkeerd eiwit gemaakt. Soms kunnen deze fouten grote gevolgen hebben en bijvoorbeeld kanker veroorzaken. Fouten in DNA ontstaan bij iedereen gedurende het leven. Daardoor neemt de kans op het krijgen van kanker toe naarmate we ouder worden. Bij een mutatie in het JAK2-gen in de bloedvormende stamcel in het beenmerg ontstaat er een afwijkend JAK2-eiwit, wat functioneel continu actief is. De consequentie is het continu delen van bloedvormende stamcellen in het beenmerg in plaats van gereguleerde aanmaak op basis van de behoefte (binnen de grenzen van normaal), waardoor patiënten met MPN te veel rode bloedcellen, witte bloedcellen en/of bloedplaatjes in het bloed krijgen.

• Komen JAK2-mutaties bij alle MPN patiënten voor?

Nee, er zijn verschillende mutaties bekend bij MPN patiënten. In 2005 werd bij MPN-patiënten een mutatie geïdentificeerd in het JAK2-gen. Deze mutatie bleek aanwezig te zijn bij de meeste patiënten met PV (95%), en is ook aanwezig bij meer dan de helft van de patiënten met ET (50-60%) en MF (50-60%). Hoewel de JAK2-V617F-mutatie zonder twijfel de meest voorkomende mutatie is bij patiënten met PV, ET en MF, zijn ook nog andere mutaties beschreven. De belangrijkste hiervan is een mutatie in het CALR-gen, die zorgt voor een continue activatie van de MPL-receptor. Deze mutatie wordt gevonden bij het overgrote deel van de patiënten met ET of MF die geen JAK2-

mutatie hebben. Daarnaast komen er nog mutaties voor in het MPL-gen zelf (ook alleen bij ET of MF). Bij PV kan er nog sprake zijn van een JAK2-mutatie anders dan de V617F-mutatie (een zogenaamde exon-12 mutatie) maar deze is veel zeldzamer. Alle genoemde mutaties zorgen voor het ongecontroleerd delen van de cellen in het beenmerg, bij MPL en CALR mutaties is de aanmaak van trombocyten gestoord (ET), bij JAK2 ook de aanmaak van de rode en witte bloedcellen. Toch wordt niet bij alle patiënten een JAK2-, CALR- of MPL-mutatie gevonden. Er zijn dan vaak zeldzame, nu deels nog onbekende mutaties. Als er geen mutatie wordt gevonden dan wil dat niet zeggen dat er geen sprake is van een MPN. Maar het kan dan wel lastiger zijn voor de arts om de diagnose te stellen.

• Zijn MPN's erfelijk?

Nee, MPN's zijn niet rechtstreeks erfelijk. Voor erfelijkheid moet er een mutatie zijn in de eikel/zaadcel, dus in het genetisch materiaal wat van ouders op kind wordt overgedragen. De mutaties bij MPN (JAK2, CALR, MPL) ontstaan tijdens het leven (dit zijn de zogenaamde somatische mutaties) in de bloedvormende stamcel, je wordt er dus niet mee geboren. Ook als één van de ouders een MPN-mutatie heeft, kan hij/zij deze niet overdragen op het kind. De mutaties zitten namelijk in de cellen van het beenmerg en niet in de geslachtscellen. In zeldzame gevallen kunnen MPN wel vaker binnen één familie voorkomen. Deze families zijn gevoeliger voor het ontstaan van somatische mutaties waardoor vormen van bloedkanker vaker voorkomen. De oorzaak van deze erfelijkheid voor vormen van bloedkanker is meestal niet bekend. Het zou kunnen zijn dat er binnen deze families defecten zijn in de juiste reparatie van fouten in het DNA. Hierdoor is er een verhoogde kans op mutaties die een vorm van bloedkanker kunnen geven. Dit kan dus een MPN zijn maar ook een andere ziekte.