

Polycythaemia vera



MI OKOZZA A PV-T?

A betegség pontos oka máig nem tisztázott. A PV genetikai hátterét támasztja alá, hogy csaknem minden betegnél kimutatható a *JAK2* gén (Janus-kináz-2) mutációja, mely valószínűleg oki szerepet játszik a betegség kialakulásában. A genetikai eredet mellett szól az is, hogy a PV-betegek családtagjai körében többnyire akad a betegség által érintett másik személy.

A PV-betegek nagyobb részben férfiak: 100 000 személyre számítva férfiak között átlagosan 2,8 esetet, a nők körében 1,3 esetet kórisméznek. A diagnózis felállításakor a betegek átlagéletkora 60–65 év, ritkán derül fény a betegségre 30 évesnél fiatalabbnál.

Bár a PV véglegesen nem gyógyítható, a betegség súlyosbodásának lassítására, a tünetek enyhítésére ma már számos hatékony módszer létezik, ezekkel közel normális életvitel, jó életminőség biztosítható hosszabb távon is.

A PV TÜNETEI

A betegség tünetei és szövődményei többnyire arra vezethetők vissza, hogy a vérben túl sok a vörösvérsejt, illetve az esetek jelentős részében a véralvadásban szerepet játszó vérlemezkék és a fehérvérsejtek száma is emelkedett. A vörösvérsejttöbblet következtében a vér a szokásosnál sűrűbb („tapadósabb”, viszkózusabb), így

A polycythaemia (policitémia) vera (PV) a vérképzőszervi rosszindulatú betegségek közé tartozik. Kiindulópontja, hogy a vörösvérsejtek termelődése kikerül a normális szabályozás alól a vér korai sejtes alakjaiban (az őssejtekben) bekövetkező génmutáció miatt. Mivel ebből a korai sejtformából alakulnak ki a fehérvérsejtek és a vérlemezkék is, PV-ben a fehérvérsejtek és/vagy a vérlemezkék száma is megszorodhat.

nem képes normális sebességgel áramlani az erekben. A normálnál nagyobb számú vérlemezke pedig vérrögök képződésére hajlamosít, melyek az ereket szűkíthetik, sőt teljesen el is zárhatják. Ennek következtében az érintettek körében gyakoriak az ezzel összefüggő kórállapotok, pl. szélütés (sztrók), szívinfarktus, mélyvénás trombózis, tüdőembólia.

A PV leggyakoribb tünetei, melyekkel a betegek többsége felkeresi orvosát:

- állandó fáradtságérzés, általános kimerültség;

- alvászavar, álmatlanság;
- figyelemösszpontosítás zavara.

A PV ritkább tünetei:

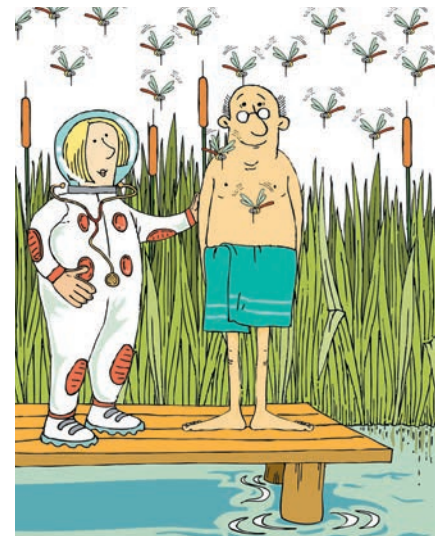
- általános viszketés, különösen meleg fürdő után;

- a bőr vörösés vagy lilás elszíneződése, leginkább a tenyereken, a fülkagylókon és az orcákon;

- alsó végtagi égő érzés;
- hasi teltségérzés vagy diszkomfort-érzés (a lép megnagyobbodása miatt);
- anginás jellegű szív táji fájdalom, szív-érelgtelenség tünetei;

- köszvényes jellegű ízületi fájdalom;
- horzsolások, bevérzések a bőrön.

A PV következtében artériás vagy vénás érelzáródások, jelentős vérzések, illetve a keringés és ezáltal a vérellátás károsodása következtében szervi működészavarok (pl. szívelgtelenség) alakulhatnak ki.



A policitémia kezelésének fontos eleme a rendszeres vérlebecsátás

KIVIZSGÁLÁS PV GYANÚJAKOR

A kivizsgálás első lépése a korelőzmény felvétele. Az orvos kérdéseket tesz fel a tünetekről, azok jellegéről és intenzitásáról, jelentkezési idejéről, fennállásuk időtartamáról, a tüneteket súlyosbító vagy enyhítő körülményekről. Az orvos rákérdez arra is, hogy a családban előfordult-e hasonló tünetekkel járó megbetegedés.

Amennyiben a tünetek alapján felmerül PV gyanúja, laboratóriumi vizsgá-

latok következnek a gyanú megerősítésére vagy kizárására. A vörösvérsejtek, illetve esetenként a fehérvérsejtek és a vérlemezkék száma is nagyobbak bizonyul a normálisnál. A hematokritérték ugyancsak emelkedett, ez a vörösvérsejtek arányát mutatja meg a vér összes alkotóeleméhez viszonyítva. A lelet a vérfesték, azaz a hemoglobin szintjének emelkedését is jelezheti.

PV alapos gyanújakor az orvos mintavételt javasol a csontvelőből, amely történhet aspirációval (szívással) vagy biopsziával (ekkor a csontvelő szilárd összetevőjéből vesznek mintát). Az aspirációval vagy biopsziával nyert minta elemzése segítséget nyújthat a diagnózis megerősítéséhez és a kockázati csoportba soroláshoz.

A genetikai elemzés az esetek nagyobb részében igazolja a háttérben álló genetikai mutációt.

LEHETŐSÉGEK A PV KEZELÉSÉRE

A betegség végleges gyógyítására egyelőre nem állnak rendelkezésre hatásos módszerek. Azonban egyre több olyan eszköz van a kezünkben, melyekkel a tünetek enyhíthetők, súlyosbodásuk és a betegség előrehaladása lassítható, a szövődmények kivédhetők vagy késleltethetők, az érintettek számára hosszabb távon is jó életminőség biztosítható.

Flebotómia. Az eljárás gyakori és rendszeres vérlebocsátást jelent a vénába vezetett tű segítségével. A kezelés menete voltaképpen nem különbözik attól, amin a véradók a véradás során keresztülmennek. A flebotómia célja a vértérfogatnak, valamint a feleslegben lévő vörösvérsejtek számának csökkentése.

Gyógyszeres sejtszámcsökkentés. Amennyiben a rendszeres vérlebocsátás nem hozza meg a kívánt eredményt, ún. sejtszámcsökkentő (citoreduktív) kezeléssel lehet szükség. Az e célra használatos gyógyszerek a hidroxürea; az interferon-alfa; a ruxolitib; és a buszulfán.

Tüneti terápia. A tüneti kezelés a tünetek megszüntetését vagy enyhítését, ezen keresztül az életminőség javítását és a szövődmények megelőzését célozza. A kínzó viszketés enyhítésére például antihisztamint vagy fénykezelést javasolhat az orvos. A betegséget kísérő esetleges depresszió is gyógyszerrel kezelhető.

A vérrögzépződés megelőzése. Az orvos minden esetben olyan gyógyszer



MIT TEGYEN A BETEG?

Nem lehet elégszer hangsúlyozni a korai felismerés és az orvossal való megfelelő együttműködés fontosságát. Utóbbinak legfontosabb eleme az orvosi utasítások következetes betartása és a kontrollvizsgálatokon való megjelenés.

- A dohányzás a tüneteket súlyosítja és az életkilátásokat is rontja, ezért minél előbb szokjon le a káros szenvedélyéről!
- Folyadékhiányos állapotban az egészséges személyek vére is besűrűsödhet. Bőséges folyadékfogyasztással igyekezzen a normálisnál egyébként is „sűrűbb” vérenek további sűrűsödését elkerülni.
- Az általános állapot javítása és a tünetek enyhítése szempontjából PV eseteiben is elengedhetetlen az egészséges életmód, mely elsősorban a tápanyagokat, vitaminokat és nyomelemeket szükséges mennyiségben tartalmazó, kiegyensúlyozott táplálkozást és a kellő fizikai aktivitás fenntartását jelenti.
- Ugyancsak sokat javíthat állapotán, ha igyekszik a normális testsúlyt elérni és hosszabb távon fenntartani. Ha túlsúlyos vagy elhízott, törekedjen a fogyásra életmód-változtatással.
- A stressz is ronthat állapotán, ezért próbálja meg kerülni a stresszes élethelyzeteket, alkalmazzon relaxációs technikákat (meditáció, jóga stb.).

rendszeres és hosszú távú szedését is előírja, amely – amolyan „vérhígítóként” – csökkenti annak kockázatát, hogy az érrendszerben valahol vérrög alakuljon ki. Ez az esetek többségében kis dózisu aszpirin adásával történik. Fontos, hogy a beteg ezt a gyógyszert is rendszeresen, pontosan az orvos által rendelt adagban szedje, akkor is, ha különösebb tüneteket éppen nem tapasztal. A különböző kutatások egyértelműen azt igazolták, hogy hosszú távú tromboprofilaxissal csökkenthető a vérrögzépződés és az ebből eredő szövődmények kockázata, ráadásul enyhülnek az olyan tünetek is, mint pl. a fejfájás.

A PV-BETEGEK ÉLETKILÁTÁSAI

Megfelelő kezeléssel hosszabb távon is jó általános állapot és életminőség érhető el. Vannak azonban olyan tényezők, melyek kedvezőtlenebb kórjóslatot vetítenek előre, ilyen többek között a 65 évesnél idősebb életkor, illetve igazolt szív- és érrendszeri rizikófaktorok (pl. dohányzás, magas vérnyomás, cukorbetegség, elhízás, emelkedett vérzsírszint) fennállása.

Nem kezelt esetekben viszonylag gyakori a fatális kimenetel, akár néhány éven belül is, többnyire vérrögzépződéssel összefüggésben. Ezért is fontos, hogy a beteg a tüneteket észlve minél hamarabb forduljon orvoshoz, a diagnózis felállítása után az orvosi utasításokat tartsa be, és rendszeresen jelenjen meg az előírt kontrollvizsgálatokon. A rendszeres ellenőrzésnek azért is nagy a jelentősége, mert a PV az esetek egy részében súlyosabb állapotba, mielőfibrozisba mehet át, melyben az eredményes kezelés kulcsa a mielőbbi felismerés.

Dr. Simonfalvi Ildikó

EZ A TÁJÉKOZTATÓ NEM HELYETTESÍTI AZ ORVOSI KEZELÉST. A BETEGEK SZÁMÁRA KÉSZÍTETT MÁSOLATOKTÓL ELTEKINTVE FELHASZNÁLÁSA CSAK A KIADÓ ÍRÁSOS HOZZÁJÁRULÁSA NYOMÁN ENGEDÉLYEZETT.