

Geachte huisarts,

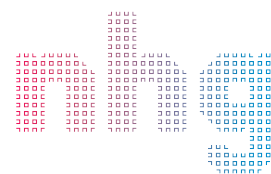
De patiënt die u deze brief geeft (of diens naaste) heeft een myeloproliferatief neoplasma (MPN): essentiële trombocytose (ET), polycythaemia vera (PV) of primaire myelofibrose (MF). Informatie over MPN vindt u in de digitale huisartsenbrochure op www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/myeloproliferatieve-neoplasmata, www.vsop.nl, www.zichtopzeldzaam.nl/documenten en www.mpn-stichting.nl. Het NHG, de MPN Stichting en de VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, dit materiaal specifiek voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn/haar naasten. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en de patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. In de huisartsenbrochure zijn adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. Op www.mpn-stichting.nl kunt u meer gedetailleerde informatie over de relatief zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of opvragen.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen of fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Met vriendelijke groet,

Team Zeldzame Ziekten
Nederlands Huisartsen Genootschap



Myeloproliferatieve neoplasmata

Myeloproliferatieve neoplasmata (MPN) zijn zeldzame hematopoëtische neoplasieën. Onder MPN worden verschillende aandoeningen verstaan:

- essentiële trombocytose (ET): een teveel aan trombocytten in het bloed door verhoogde proliferatie van megakaryocyten in het beenmerg;
- polycythaemia vera (PV): een teveel aan erythrocyten, met vaak ook een teveel aan trombocytten en/of leukocyten in het bloed;
- primaire myelofibrose (MF): fibrose in het beenmerg, hetgeen vaak gepaard gaat met (onrijpe) leukocyten en erythrocyten in het bloed (leuko-erythroblastose), splenomegalie en extramedullaire hematopoëse;
- chronische myeloïde leukemie (CML): klonale proliferatie met overheersen van de proliferatie van de myeloïde cellijn en splenomegalie;
- chronische eosinofiele leukemie (CEL): klonale proliferatie van eosinofiele granulocyten;
- chronische neutrofiële leukemie (CNL): proliferatie van neutrofiële granulocyten.

In deze brochure worden alleen ET, PV en MF besproken. Voor meer informatie over CML verwijzen we u naar de [Nederlandse Vereniging voor Hematologie](#). CEL en CNL zijn zeer zeldzaam en vallen buiten het bestek van deze brochure.

MPN ontstaan door een constitutioneel actieve JAK2-sigtaalroute. De hematopoëtische stamcellen delen dan ongeregeerd, dus ook in afwezigheid van groeifactoren. Een groot deel van de patiënten heeft somatische (tijdens het leven ontstane) mutaties in het *JAK2*-, *CALR*- of *MPL*-gen.

MPN-patiënten hebben door de erythro-, leuko- en trombocytose een verhoogd risico op veneuze en arteriële trombotische complicaties. ET-patiënten met ernstige trombocytose kunnen ook bloedingsproblemen krijgen door verbruik van von-Willebrandfactor. Veelvoorkomende klachten zijn vermoeidheid (ook bij normale bloedwaarden), concentratieproblemen, (aquagene) jeuk, botpijn, koorts, nachtzweeten, symptomen van splenomegalie, verminderde eetlust en vermagering. Zowel ET als PV kan, soms na vele jaren, overgaan in MF. Afhankelijk van het type MPN, treedt bij een klein deel (< 5%) van de patiënten transformatie op naar acute myeloïde leukemie. Deze kans is het kleinst bij ET.

Het beleid bij MPN is gericht op preventie van trombo-embolische complicaties (met trombocyttenagregatieremmers en zo nodig celgroeiremmende middelen). Met de komst van JAK2-remmers zijn ook de constitutionele ziektegerelateerde symptomen (jeuk, koorts, gewichtsverlies) te verminderen.

De brochure "Informatie voor de huisarts over myeloproliferatieve neoplasmata" is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de [MPN Stichting](#), de [Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties \(VSOP\)](#) en het [Nederlands Huisartsen Genootschap \(NHG\)](#).