

Berit 67 år med högt Hb och tidigare trombos

Termin: T7

Tema: RC

Ansvarig: Magdalena Kättström

Ingress

Berit, 67 år söker vårdcentralen p.g.a. ett par månaders anamnes på trötthet. Hon nämner även att hon haft klåda som förvärras efter dusch.

Del 1

Berit tycker att hon har blivit successivt tröttare senaste tiden. Hon beskriver en besvärlig klåda som stör nattsömnen. Det märks en tydlig försämring efter varm dusch. Inga hudutslag. Provat antihistamin utan effekt.

Har i anamnesen hypertoni som behandlas med losartan 50 mg x 1. För två år sedan insjuknade hon med en lungemboli utan tydlig utlösande orsak. Behandlades med apixaban 5 mg 1x2 i sex månader. Har ingen pågående blodförtunnande behandling.

Status:

Allmäntillstånd: Opåverkad. Inga inkompensationstecken. Hög ansiktsfärg. Normal hudturgor.

Lymfknotor: Inga palpabla på sedvanliga stationer.

Hjärta: Regelbunden rytm, inga bi- eller blåsljudljud.

Blodtryck: 160/90 mmHg sittande höger arm.

Lungor: Normala andningsljud bilateralt.

Buk: Mjuk och oöm, mjälten palperas nedom vä arcus vid djupt inspirium.

EKG: Sinusrytm, frekvens 62/min, PQ-tid 180 ms, QRS 85 ms, normala ST-T sträckor. Elaxel 35 grader.

Del 2

Laboratoriesvar:

Analys	Resultat	Referensvärde	Enhet
B-CRP	2	<5	mg/L
B-Hemoglobin	182*	117 - 153	g/L
B-EVF	0,56*	0,35 - 0,46	L/L
B-MCV	80*	82 - 100	fL
B-MCH	27	27 - 33	pg
B-MCHC	334	320 - 360	g/L
B-Leukocyter	13,0*	3,5 - 8,8	$\times 10^9/L$
B-Trombocyter	330	140 - 350	$\times 10^9/L$
S-Ferritin	10*	30-400	$\mu g/L$

* avvikande svar

Att diskutera:

Vad misstänker du för sjukdom och varför? Vilka vidare utredningar kan bekräfta misstanken?

Del 3

Du misstänker polycytemia vera (PV) som är en myeloproliferativ neoplasia.

Du beställer nya prover som visar följande:

Analys	Resultat	Referens	Enhet
B-Hemoglobin	177*	117 - 153	g/L
B-EVF	0,53*	0,35 - 0,46	L/L
B-MCV	79*	82 - 100	fL
B-MCH	25*	27 - 33	pg
B-MCHC	335	320 - 360	g/L
B-Trombocyter	345	140 - 350	x10 ⁹ /L
B-Leukocyter	16,5*	3,5 - 8,8	x10 ⁹ /L
B-Diff	(differentialräkning av leukocyter)		
B-Neutrofila	13,7*	1,7 - 7,5	x10 ⁹ /L
B-Lymfocyter	1,3	1,1 - 4,8	x10 ⁹ /L
B-Monocyter	1,2*	0,1 - 1,0	x10 ⁹ /L
B-Eosinofila	0	0,0 - 0,6	x10 ⁹ /L
B-Basofila	0,3*	0,0 - 0,1	x10 ⁹ /L
S-Erytropoetin	1,8*	3,1-18	E/L

Molekylärgenetisk analys:

Resultat:

Gen	Resultat	Ref. sekvens	Variant DNA	Variant protein	¹ VAF (%)	Variantklass
<i>JAK2</i>	Positiv	NM_004972.4	c.1849G>T	p.(Val617Phe)	38	Patogen
<i>CALR</i>	Negativ					
<i>MPL</i>	Negativ					

¹Variantalallelfrekvens.

*Inkluderar även detektion av *JAK2* V617F och *JAK2* exon 12-mutationer.

Att diskutera:

Diskutera de olika myeloproliferativa neoplasier (polycytemia vera (PV), essentiell trombocytemi (ET), myelofibros (MF)).

Resonera kring den sjukdomsdrivande *JAK2* mutationen.

När Berit insjuknade med lungemboli var Hb 155. Kan PV vara orsaken till trombosinsjukandet för två år sedan, trots ett nästan normalt Hb?

Vilka behandlingsalternativ är aktuella vid PV?