

Information till patienter med myelodysplastiskt syndrom (MDS)

Information om sjukdomen

Du har sjukdomen myelodysplastiskt syndrom, vilket vi brukar förkorta till MDS.

"*Myelo*" betyder märg och i detta sammanhang benmärg. Benmärgen finns inuti kroppens stora ben och där bildas blodkroppar. De röda blodkropparna transporterar syre runt i kroppen och mäts med hemoglobinvärdet "Hb". De vita blodkropparna deltar i vårt försvar mot infektioner. Blodplättarna, som också kallas trombocyter, har till uppgift att stoppa blödningar och bilda koagel.

"*Dysplasi*" betyder att cellerna i benmärgen inte utvecklas och mognar ut som de ska. Detta innebär att benmärgen inte klarar av att göra tillräckligt med blodkroppar och att Du alltså får brist på en eller flera sorters blodkroppar.

"*Syndrom*" är ett annat ord för "grupp av sjukdomar".

Symptom vid MDS

Brist på blodkroppar kan ge symptom på olika sätt.

De flesta patienter med MDS har brist på **röda blodkroppar**. Detta brukar man kalla "blodbrist" eller "lågt Hb". Om blodbristen är allvarlig kan man bli mycket trött och få svårt att orka med sina dagliga sysslor. Blodbristen vid MDS beror inte på brist på järn eller vitaminer, men i utredningen av sjukdomen ingår att man kontrollerar detta. MDS patienter har i allmänhet ett överskott av järn i kroppen och bör därför inte ta järntabletter annat än om järnbrist har konstaterats. Blodbristen kan leda till att Du behöver behandling med blodtransfusioner

Patienter med MDS kan också ha för lågt antal **vita blodkroppar** och i synnerhet brist på den sort man kallar **neutrofila granulocyter** och som är det viktigaste skyddet mot infektioner. Om bristen är lindrig innebär det vanligtvis inte några större besvär. Allvarlig brist på vita blodkroppar kan leda till en ökad risk att få infektioner. Det är viktigt att du som har MDS kontaktar Din läkare eller sjuksköterska om Du får hög feber eller måttlig feber som inte går över på några dagar.

Patienter med MDS kan också ha brist på **blodplättar (trombocyter)**. Om värdet bara är lätt sänkt ger detta inte några symptom alls. Om värdet är måttligt sänkt brukar symptomen oftast vara att man lättare får blåmärken och att tandköttet ibland blöder när man borstar tänderna. Risken för allvarliga inre blödningar är mycket liten. En del patienter med MDS får allvarlig brist på trombocyter. Det kan då vara aktuellt att ge dig blödningsförebyggande medicin eller ge transfusioner med blodplättar. Det är viktigt att du berättar om dina trombocytvärden, t ex om Du skall dra ut en tand, göra något kirurgiskt ingrepp eller råkar ut för en olycka.

MDS är en sjukdom som kan se ut på många olika sätt. Det finns lindriga former som egentligen inte ger några symptom alls och det finns allvarliga former. Utöver detta informationspapper är det därför viktigt att Du får personlig information av din läkare om just din form av MDS.

Utredning av MDS

Det är viktigt att man gör en noggrann utredning av sjukdomen. Detta hjälper oss att välja rätt behandling och gör att vi kan ge dig besked om just din form av MDS. Utredningen innebär ibland därför två benmärgsprov med ett visst tids mellanrum. Det är viktigt att utredningen innefattar en så kallad **kromosomanalys** (analys av arvsanlag) av MDS cellerna i benmärgen. Oftast behöver man också vid något av benmärgsproverna göra en så kallad benmärgsbiopsi.

Prognos vid MDS

MDS kan vara en mycket lindrig sjukdom som inte nämnvärt påverkar allmäntillstånd och livslängd och som är stabil över många år. För de flesta patienter föreligger dock en risk för att sjukdomen förvärras med tiden. Detta kan innebära att bristen på blodkroppar blir mer uttalad men också att antalet omogna celler (**blaster**) ökar i benmärgen. För vissa patienter utvecklas MDS-sjukdomen till ett allvarligare tillstånd som kallas akut leukemi. Risken för utveckling till leukemi varierar från att knappt vara ökad alls till att vara relativt stor.

I den utredning som görs i samband med diagnos av MDS ingår en också bedömning av din prognos. Din läkare bedömer då graden av brist på blodkroppar, hur stor andel av benmärgens celler som är blaster, hur dina kromosomer (arvsanlag) ser ut, samt ibland ytterligare faktorer. Denna bedömning är viktig inför diskussionen om hur din form av MDS skall behandlas.

Regionala MDS centra i Sverige

Samtliga sjukvårdsregioner i Sverige ingår i Nordiska MDS gruppens nätverk av doktorer och sköterskor med ett speciellt intresse för sjukdomen. Dessa doktorer och sköterskor träffas regelbundet. Nordiska MDS gruppen (NMDSG) har under den senaste 25 åren arbetat för att förbättra utredning och behandling vid MDS. NMDSG uppdaterar regelbundet de Nordiska riktlinjerna för utredning och behandling av MDS. Mer om detta går att läsa på www.nmds.org

Information om behandling av MDS

Behandling av myelodysplastiskt syndrom (MDS)

MDS kan ge olika symptom och ha olika allvarlighetsgrad och det finns därför många olika behandlingar vid MDS. Det finns en möjlighet att bota MDS om man är i en ålder där stamcellstransplantation går att genomföra. För övriga patienter är sjukdomen kronisk på så sätt att den inte går att få bort helt, däremot finns olika sätt att förbättra dina blodvärden och få dig att må bättre. Här följer korta beskrivningar av vilka behandlingar som kan vara aktuella vid MDS. Du kommer att få detaljerad information om de alternativ som kan vara aktuella för dig.

Ingen behandling

Din MDS-sjukdom kan vara så lindrig att du inte behöver blodtransfusioner eller annan behandling. Du kommer då att gå på regelbundna kontroller och ta blodprov med jämna mellanrum och ibland också benmärgsprov. Kontrollerna är till för att tidigt upptäcka om sjukdomen förvärras. Det är också viktigt att du hör av dig om du börjar må sämre.

Transfusionsbehandling

Det vanligaste är att du behöver transfusioner med röda blodkroppar för att få bättre "Hb" och minska den trötthet som följer på blodbrist. De flesta patienter lär sig med tiden vilken Hb-nivå just de behöver för att må bra och det är därför viktigt att du i samråd med din läkare och sjuksköterska försöker förstå vilken Hb-nivå som är rätt för dig. Man kan få blodtransfusioner under många år, ibland under flera decennier. Transfusioner leder dock till att kroppen med tiden samlar på sig för mycket järn. Dina järnvärden kommer att kontrolleras regelbundet och det kan ibland vara nödvändigt att ge dig medicin för att minska järnnivåerna i kroppen.

Benmargshormoner

Benmargshormoner är kroppsegna ämnen som kan framställa som medicin. De stimulerar bildningen av blodkroppar och kan ibland användas som behandling vid MDS. Målet med denna behandling är att ge dig bättre och i bästa fall normala blodvärden. Erythropoietin (EPO) stimulerar bildningen av röda blodkroppar och används för att öka Hb-nivåerna. Granulocyt-CSF (G-CSF) stimulerar dels bildningen av vita blodkroppar men hjälper också till att stimulera bildningen av röda blodkroppar. EPO med eller utan G-CSF kan användas som behandling av blodbrist vid MDS. G-CSF kan i vissa fall användas som behandling vid infektioner som beror på brist på vita blodkroppar. Inom kliniska studier utvärderas också benmargshormoner som stimulerar bildningen av trombocyter.

Azacytidin

Detta är ett slags mildare cellgift som också verkar genom att återställa funktionen av vissa gener (arvsanlag) vid MDS. En annan benämning för detta är att läkemedlet verkar "epigenetiskt". Azacytidin registrerades 2009 i Europa men har använts inom NMDSG under flera år. Azacytidin används vid allvarligare former av MDS och syftar till att förbättra blodvärden, fördröja utveckling av leukemi samt att förlänga överlevnaden. Denna behandling ges i öppenvård som subkutana sprutor vilka ges 5 dagar i sträck, var fjärde vecka. Behandlingstiden varierar från 6 månader till längre perioder.

Cellgifter

Vanliga cellgifter eller "cytostatika" kan vara en bra behandling för vissa patienter med MDS. Detta gäller speciellt för yngre patienter med en ökad mängd blaster i benmärgen och där man planerar för stamcellstransplantation. Cellgiftsbehandling kan också vara aktuellt för patienter som redan utvecklat leukemi. Ett mål med cellgiftsbehandling är att minska antalet omogna celler i benmärgen och därigenom ge dig bättre och i bästa fall normala blodvärden. Ett annat mål är att göra förutsättningarna för stamcellstransplantation så bra som möjligt. Cellgifter kan ibland också ges i låga doser och då vanligtvis i öppenvård. Denna behandling syftar till att förbättra blodvärdena och mildra symptom.

Stamcellstransplantation

Allogen stamcellstransplantation (med stamceller från en donator) kan vara en botande behandling vid MDS och kan övervägas för yngre patienter med allvarliga former av MDS. Behandlingen är dock förknippad med så pass stora risker att den inte går att genomföra på äldre patienter. Om allogen transplantation skulle vara ett alternativ för dig kommer du att få speciell information om detta.

Immunhämmande behandling

Blodkroppsbristen vid vissa speciella och ganska sällsynta former av MDS kan vara orsakade av att patientens immunsystem har blivit aktiverat på ett felaktigt sätt. Det kan i dessa fall finnas skäl att prova immunhämmande behandling. Misstanke på denna form av MDS får man genom den grundutredning man gör vid sjukdomen.

Nya behandlingar

Utvecklingen går snabbt och det kommer med jämna mellanrum nya läkemedel som utvärderas som behandling vid MDS. Din läkare kan ge dig mer information. Ibland registreras nya läkemedel i USA innan de godkänns i Europa. Det finns också läkemedel som är godkända i USA men inte i Europa och vanligtvis finns det goda skäl för sådana beslut. Ofta fortsätter forskning på sådana läkemedel inom ramen för kliniska studier i Europa och ibland kan de användas på licens. Det är då mycket viktigt att behandlingen sköts av läkare med stor erfarenhet av MDS.

Forskning

MDS forskningen är framgångsrik i Norden. NMDSG bedriver hela tiden forskning om behandling av MDS genom ett antal så kallade kliniska studier. Om Du inte önskar delta i en studie kommer Du alltid att erbjudas bästa möjliga etablerade behandling. I Sverige är Karolinska Institutet centrum för laborativ MDS forskning som syftar till att förstå orsakerna till sjukdomen samt hur olika behandlingar fungerar. För detta ändamål studeras blod och benmärg från patienter med sjukdomen. Om vi vill undersöka Din benmärg blir du alltid tillfrågad speciellt om detta.

Nordiska MDS Gruppen, Mars 2010

Professor Eva Hellström Lindberg
Ordförande för Nordiska MDS gruppen
Överläkare vid Hematologiskt Centrum Karolinska universitetssjukhuset

Regionala koordinatörer återfinns på www.nmds.org