

Tietoa sinulle, jolla on

myelodysplastinen oireyhtymä (MDS)

NMDS
group

1. Mitä MDS tarkoittaa?

Myelodysplastinen oireyhtymä (MDS) on ryhmänimitys joukolle pahanlaatuisia verisairauksia, jotka ovat lähtöisin luuytimen kantasoluista. ”Myelo” merkitsee ydintä, ja oireyhtymä merkitsee joukkoa erilaisia taudinkuvia. Luuydin on se kudus, jota on suurten luidemme sisäonteloissa ja jossa verisolut muodostuvat. Kantasolut ovat luuytimen kaikkein varhaisimpia ja epäkypsimpiä soluja. Ne kehittyvät vähitellen edelleen kypsiksi verisoluiksi, eli punasoluiksi (erytrosyyteiksi), valkosoluiksi (leukosyyteiksi) ja verihiutaleiksi (trombosyyteiksi). MDS:ssä on kyse luuytimen kantasolujen kypsyishäiriöstä (dysplasiasta), joka johtaa siihen, etteivät verisolut kypsy normaalisti. Tästä seuraa yhden tai useamman verisolutyypin vaje.

2. Kuinka yleinen MDS on?

Myelodysplastista oireyhtymää tavataan ensisijaisesti iäkkäämmillä. Taudin toteamisvaiheessa noin puolet potilaista on yli 75-vuotiaita. Noin neljäsosa potilaista on kuitenkin alle 60-vuotiaita, ja tunnetaan myös harvinaisia, lapsilla esiintyviä tautimuotoja. MDS:n ilmaantuvuus eli vuosittainen sairastuneiden osuus on noin neljä uutta tapausta 100 000 asukasta kohden vuodessa, mutta ilmaantuvuus on huomattavasti suurempi vanhemmissa ikäluokissa. Sairaus on miehillä hieman yleisempi kuin naisilla.

3. Mikä on MDS-taudin ilmenemisen syy?

90%:ssa tapauksista ei löydy mitään yksiselitteistä syytä sairastumiselle. Näitä tautitapauksia kutsutaan primaariksi MDS:ksi. Aiemmin saatu solunsalpaaja- tai sädehoito syöpään tai johonkin muuhun sairauteen suurentaa MDS-riskiä. Näitä tapauksia nimitetään hoitoon liittyväksi MDS:ksi, ja niitä on 10% tautitapauksista. Tutkimuksissa on osoitettu, että altistuminen tietyille kemikaaleille, kuten esimerkiksi bentseenille, voi suurentaa MDS-riskiä, mutta löydetty yhteydet eivät ole vahvoja. Korkea-annoksinen radioaktiivinen säteily ydinaseen käytön (Hiroshima) tai atomivoimalaonnettomuuden (Tschernobyl) jälkeen johtaa MDS-tapausten lisääntymiseen.

Ei ole voitu osoittaa, että MDS olisi perinnöllinen sairaus aikuisilla. (On kuitenkin eräitä harvinaisia periytyviä tiloja, joihin liittyy suurentunut MDS-riski.) Ei ole tarvetta tutkia lapsiasi tai lapsenlapsiasi MDS:n suhteen. Ylivoimaisen suurella valtaosalla potilaista ei siis pystytä osoittamaan syytä sairauden ilmaantumiselle.

4. Miten MDS ilmenee? Minkälaisia oireita siihen liittyy?

MDS kehittyä luuytimen kantasoluissa tapahtuvien geenimuutosten seurauksena. Ne johtavat sairaiden kantasolujen epänormaaliin lisääntymiseen, minkä vuoksi normaalille verisolujen kehitykselle jää vähitellen liian niukasti tilaa ytimessä. Samaan aikaan normaalia suurempi osa sairaista kantasoluista kehittyvistä luuydinsoluista tuhoutuu ennen kypsymistään valmiiksi ja siirtymistään verenkiertoon. Tämä johtaa yhden tai useamman verisolutyypin vajaukseen.

MDS:n aiheuttamat oireet riippuvat siitä, minkä lajin verisoluista on puute.

Suurimmalla osalla MDS-potilaista on punasolujen vajeusta (anemiaa). Hemoglobiinilukema on yksi punasolumäärän kuvaaja. Punasolujen tehtävä on hapen kuljetus keuhkoista kehon kudoksiin. Anemiassa ilmaantuu siis hapenvajeusta kudoksissa (lihakset, aivot ym.), minkä oireina voivat olla väsymys, alentunut yleiskunto, hengästysherkkyys, huimaus tai huonontunut keskittymiskyky.

Valkosolut ovat osa kehon puolustusjärjestelmää (suoja infektioilta). Laboratoriovastauksissa valkosoluista käytetään yleensä lyhennettä B-Leuk, leukosyytit. Jos MDS aiheuttaa huomattavan valkosoluvajauksen, erityisesti niiden valkosolujen vähyyden, joita kutsutaan neutrofiileiksi, on vaikeiden infektioiden riski suurentunut.



Vaikeassa verihiutalepuutoksessa (laboratoriovastauksissa B-Trom, trombosyytit) veren hyytymiskyky on heikentynyt, ja potilas saa herkemmin mustelmia ja limakalvojen verenvuotoja, esimerkiksi nenäverenvuotoja tai hampaita harjattaessa ienvuotoja. Vaarallisten sisäisten verenvuotojen riski on melko pieni. Pienellä osalla MDS-potilaista verihiutalelukema voi olla normaalia suurempikin.

Noin 30 %:lla potilaista MDS etenee vähitellen akuutiksi myelooiseksi leukemiaksi. Tämä riski vaihtelee kuitenkin hyvin paljon ja riippuu siitä, mikä MDS-alatyyppeä on kyseessä (lisätietoa alla).

5. Kuinka MDS todetaan? Diagnoosivaiheen tutkimukset.

Mahdollisen MDS-tapauksen kohdalla on tärkeitä ensin poissulkea muut, paljon tavallisemmat verisoluvajausten syyt. Käytäntönä on tarkistaa, ettei potilaalla ole puutosta verisolujen tuotannossa tarvittavista hivenaineista ja vitamiineista (esimerkiksi B12-vitamiinista). Rungas alkoholinkäyttö voi myös aiheuttaa sekä veressä että luuytimessä MDS-tautia muistuttavia solumuutoksia. Saattaa myös olla tarpeen tutkia sellaisten virusten merkkiaineita, jotka voivat aiheuttaa samankaltaisia verisoluvajauksia kuin MDS.

Kun muut verisoluvajausten syyt on poissuljettu, on käytäntönä ottaa luuydinnäyte. Usein tutkitaan kaksi luuydinnäytettä muutaman viikon tai parin kuukauden välein, jotta päästäisiin varmuuteen taudinmäärityksessä. Luuydinnäytteet otetaan useimmiten suoliluun takaharjusta, paikallispuudutuksessa. Luuydinnäytelasi värjätään sitten erilaisilla kemikaaleilla ennen tutkimista mikroskooppilla. Mikroskooppitutkimuksessa etsitään erityisiä solujen ulkomuodon poikkeavuuksia (dysplasioita) ja arvioidaan epäkypsien solujen (blastien) osuutta soluista, joka on normaalisti alle 5 %.

Lisäksi luuytimeistä lähetetään yleensä näyte kromosomilaboratorioon, jotta saadaan selville, onko tautisoluisissa (MDS-soluissa) jotakin poikkeavuutta kromosomistossa. Näiden luuydintutkimustulosten vastausten saaminen voi kestää joitakin viikkoja. Sen jälkeen on arvioitavissa, mikä MDS-alityyppi on kyseessä (WHO:n MDS-luokituksen mukaan).

MDS-alityyppi ja mahdolliset löydetyt kromosomipoikkeavuudet ovat tärkeitä taudin ennusteen arvioimiseksi ja myös hoidon valinnassa, mikäli hoito on tarpeen. Tiettyihin kromosomipoikkeavuuksiin liittyy parempi ja toisiin huonompi ennuste. Suurempaan epäkypsien solujen (blastien) osuuteen liittyy huonompi ennuste. On tapana jakaa MDS ennusteeltaan erilaisiin ryhmiin niin sanotun IPPS-luokituksen perusteella (International Prognostic Scoring System). Puhutaan matalamman riskin ja korkeamman riskin MDS-taudista. Tällä tarkoitetaan pitempää ja vastaavasti lyhyempää keskimääräistä odotettavissa olevaa elinaikaa ja riskiä taudin etenemisestä akuutiksi leukemiaksi. On olemassa myös uudempia riskiluokituksia, esimerkiksi IPPS-R (muokattu IPSS), joita lääkäri käyttää arvioidakseen kunkin potilaan tautia. Uusien tutkimustulosten mukaan myös erilaisilla geenimutaatioilla vaikuttaa olevan osuutta esimerkiksi ennusteeseen. Todennäköisesti näiden geenimutaatioiden kartoitus tulee melko pian sisältymään rutiinitutkimuksiin MDS-potilailla.



Matalamman riskin MDS

Tutkimukset ovat Sinun tapauksessasi osoittaneet, että tautisi kuuluu matalamman riskin MDS-tyyppiin. Tässä tautityypissä odotettavissa oleva elinaika on pitempi ja akuutin leukemian kehittymisen riski pieni.

6. Kuinka matalamman riskin MDS-tautia hoidetaan?

a) Ainoastaan seuranta ilman hoitoa: Jos verisoluarvosasi ovat vain lievästi alentuneita eikä Sinulla ole oireita, et tarvitse mitään hoitoa. Siinä tapauksessa tautiasi ainoastaan seurataan säännöllisin verinäyttein ja vastaanottokäynnein. Uusi luuydintutkimus saattaa tulla aiheelliseksi, jos verisoluarvosasi muuttuvat. Nykypäivänä käytettävissä olevilla hoidoilla ei saavuteta mitään etua oireettomilla potilailla. Valtaosassa tapauksista MDS-tautia ei pystytä parantamaan, vaan hoitojen tarkoituksena on parantaa potilaan vointia. Ainoa hoito, jolla on mahdollisuus saada MDS-tauti parantumaan pysyvästi, on kantasolujensiirto toiselta ihmiseltä (katso alla).

b) Verensiirtohoito: Tavallisin hoitomuoto MDS:ssa on punasolusiirto hemoglobiinitasosi suurentamiseksi siten, että väsymyksesi lievenisi eikä kehosi kärsisi hapenpuutteesta. Monien MDS-potilaiden elämänlaatu voi olla hyvä pelkällä säännöllisellä punasolusiirtohoidolla. Se, millä hemoglobiinitasolla vointi on hyvä, on erittäin yksilöllistä. Sinä ja lääkärisi voitte yhdessä etsiä juuri Sinulle sopivan tason. Joskus tarvitaan myös trombosyyttisiirtoja hyvin matalien verihiutalelukemien tai verenvuotojen yhteydessä. Trombosyyttisiirrot saattavat myös olla tarpeen esimerkiksi suurempien hammastoimenpiteiden tai leikkausten yhteydessä. Limakalvojen verenvuototaipumusta voidaan usein myös lievittää tablettihoidolla (Cyklokapron®). Valkosolujen siirrot eivät ole käytössä.



c) Kehon liiallisen raudankertymän purkuhoito: Kun punasolusiirtoja annetaan toistuvasti, kehoon kertyy niistä vähitellen ylimääräistä rautaa. Rautakuorma voi huonontaa eri elinten (esimerkiksi maksan tai sydämen) toimintaa. Raudankertymätilannettasi seurataan veren ferritiinipitoisuuden mittauksin. Joskus voi olla aiheen käyttää lääkitystä rauta-arvojen pienentämiseksi. Tähän tarkoitukseen käytetään esimerkiksi deferoksamiinia (Desferal®), deferasiroksia (Exjade®) tai deferipronia (Ferriprox®).

d) Verisolutuotantoa kiihdyttävät hormonit: Jos potilaalla on oireista anemiaa tai säännöllinen punasolusiirtotarve, on käytäntönä koettaa erytropoietiinipistoshoidoa. Erytropoietiini (EPO) on kehon oma kasvutekijä, jota munuaiset tuottavat ja joka kiihdyttää punasolutuotantoa. Tiedotusvälineissä olet ehkä huomannut mainintoja EPO:sta doping-asiayhteyksissä, jolloin esimerkiksi hiihtäjät ovat käyttäneet sitä hemoglobiinilukemiensa ja sitä kautta lihaksiin tapahtuvan hapenkuljetuksensa suurentamiseen ja tulostensa parantamiseen. Toinen kehon oma kasvutekijä on valkosolukasvutekijä (G-CSF), joka kiihdyttää neutrofiilivalkosolujen (yksi valkosolujen alaryhmä) tuotantoa ja jota voidaan antaa EPO:n punasolutuotantoa lisäävän vaikutuksen voimistamiseksi. Tämän tyyppisen hoidon tavoite on pitää hemoglobiinitaso vakaasti korkeampana ilman punasolusiirtoja. Noin 50 % MDS-potilaista saa hyvän vasteen EPO-hoidolla. Jos punasolusiirtotarve on hyvin tiheä tai jos potilaan kehon oma EPO-tuotanto jo ennestään on hyvin voimakkaasti lisääntynyt, on todennäköisyys saada vaste tälle hoidolle paljon pienempi.

Valkosolukasvutekijää (G-CSF) käytetään myös joskus yksinään valkosolutuotannon kiihdyttämiseen, jos potilaan pääongelma on hyvin matalat valkosolutasot ja niihin liittyvät vaikeat bakteeritulehdukset.

Sekä EPO että G-CSF annostellaan ihonalaisina pistoksina kerran tai useammin viikossa. Tavallisesti potilas pistää nämä lääkkeet itse. Vaihtoehtoisesti pistoksen voi antaa sairaanhoitaja tai omainen.



e) Lenalidomidi (Revlimid®): Jos MDS-tautisoluissasi on sellainen kromosomiston poikkeavuus, että niissä osa kromosomista 5 puuttuu (niinsanottu MDS 5q-), saattaa Sinulla olla hyvät mahdollisuudet saada hemoglobiinitasosi suurenemaan lenalidomidihoidolla. Lenalidomidi ei ole ensilinjan hoito, mutta voi tulla kyseeseen potilailla, joilla ei saada vastetta (tai joilla on hyvin pieni todennäköisyys saada vaste) EPO- ja G-CSF-hoidolla (katso edellä). Vielä ei tarkkaan tiedetä, mihin lenalidomidin teho perustuu ja miksi sillä on erityisen hyvä teho MDS 5q- -taudissa. Ennen tämän hoidon aloitusta on tarpeen tehdä uusi tautisi riskiarvio.

f) Immunosuppressiivinen hoito: Hyvin pienellä ryhmällä etenkin nuorempia MDS-potilaita verisoluvajauksen pääsyy on se, että kehon oma puolustusjärjestelmä toimii verta muodostavia soluja jarruttavasti. Silloin saatetaan immuunijärjestelmää vaimentavalla hoidolla (antilymfosyyttiglobuliini, ATG ja/tai siklosporiini) saada hyvää vastetta.

g) Toiselta ihmiseltä tehtävä kantasolujensiirto: Ainoa hoitomuoto, jolla voidaan saada MDS pysyvästi paranemaan, on kantasolujensiirto toiselta ihmiseltä, mikä tarkoittaa terveiden vertamuodostavien kantasolujen siirtoa terveeltä luovuttajalta. Kantasolujensiirto on hyvin intensiivinen hoitomuoto, johon valitettavasti edelleen liittyy kuolemanvaara itse siirtohoitoon liittyen. Tämä vaara suurenee iän myötä ja myös, jos potilaalla on muita sairauksia, esimerkiksi sydän- tai keuhkosairauksia tai heikentynyt munuaistoiminta. Useimmat MDS-potilaat ovat sen vuoksi liian iäkkäitä kantasolujensiirtoon jo taudin toteamisvaiheessa. Matalamman riskin MDS:ssä se taas harvoin tulee kyseeseen nuoremmillakaan potilailla, ellei sairaus osoita selviä vaikeutumisen merkkejä. Siirtojen tulokset kehittyvät jatkuvasti ja ovat riippuvaisia monista eri tekijöistä, minkä vuoksi oma lääkärisi voi parhaiten antaa Sinulle tietoa mahdollisuuksista ja riskeistä.





7. Mitä voin itse tehdä?

Et itse voi tehdä mitään esimerkiksi ruokavaliomuutoksilla parantaaksesi tautiasi. Verisoluvajauksesi ei johdu raudan tai vitamiinien puutteesta, joten erityisen runsasrautaisesta ravinnosta, rautatableteista tai muista ravintolisistä ei ole apua. Useimmilla MDS-potilailla on sitä paitsi normaalia suuremmat kehon rautavarastot jo entuudestaan. Pienet alkoholimäärät eivät pahenna sairauttasi, mutta suuret määrät huonontavat verisolumuodostusta. Hyvä monipuolinen ruokavalio, liikkeelläolo ja kuntoilu voitisi mukaan ovat kuitenkin yleisen terveydentilasi kannalta suositeltavia.

Jos valkosolulukemasi ovat huomattavan matalia, olet normaalia herkempi saamaan infektioita. Silloin ei pidä olla yhdessä infektio-oireisten henkilöiden kanssa (yskivien, nuhaisten, kuumeisten, ripuloivien tai oksentelevien). Sinun ja lähipiirisi on syytä ottaa influenssarokotus. Sinun tulee varoa vesirokko- tai vyöruusutartunnalle altistumista.

8. Milloin ja mihin on syytä hakeutua akuuteissa tilanteissa?

Jos valkosolulukemasi ovat matalia, on vakavien infektioiden riski suurentunut. Jos Sinulle nousee korkea tai kohtalainen kuume (noin 38,5 astetta tai enemmän), tulee Sinun ottaa yhteys lääkäriisi tai sairaanhoitajaasi tilanteen arviointia varten ja kannanoton saamiseksi mahdollisesta antibioottihoidon tarpeesta. Iltaisin ja pyhäpäivisin on hakeuduttava päivystysvastaanotolle.

Väsymys, huimaus ja hengenahdistus voivat olla matalan hemoglobiinitason oireita. Joillekin potilaille voi myös ilmaantua rintakipuja, alaraajaturvotuksia tai pyörtyilyä hyvin matalilla hemoglobiinilukemilla. Jos tunnet itsesi tavallista väsyneemmäksi, voit ottaa yhteyttä sairaanhoitajaasi seurantaverinäytteiden aikaistamiseksi. Akuutin rintakivun tai toistuvien pyörtymisten yhteydessä on hakeuduttava päivystysvastaanotolle.

9. Tehdäänkö tieteellistä MDS-tutkimusta?

MDS-tautia tutkitaan hyvin aktiivisesti, sekä taudin syiden tarkemmaksi selvittämiseksi että myös uusien ja tehokkaampien hoitojen kehittämiseksi. Tavoitteena on myös löytää keinoja etukäteen saada selville, mitkä potilaat hyötyisivät kustakin hoidosta.

Pohjoismainen MDS-ryhmä (NMDSG) on MDS-potilaita hoitavien lääkäreiden ja MDS-taudista kiinnostuneiden tutkijoiden verkosto, jolla on jatkuvasti käynnissä erilaisia MDS-tutkimuksia. Kaikilla alueilla on MDS-taudin vastuulääkäri. NMDSG tekee jatkuvasti erilaisia omia kliinisiä tutkimuksia. On myös mahdollista, että Sinun sairaalasi on mukana eri lääkeyritysten tukemissa ns. kliinisissä lääketutkimuksissa uusien lääkeaineiden tehon kartoittamiseksi. Sinulta saatetaan kysyä suostumusta tällaiseen tutkimukseen osallistumiseen tai luuydinnäytteen tallettamiseen myös tutkimustyötä varten. Tämä on luonnollisesti aina täysin vapaaehtoista. Jos et halua osallistua johonkin tutkimukseen, Sinulle tarjotaan parasta jo käytössä olevaa hoitoa.

Suomessa kaikki uudet MDS-tapaukset raportoidaan Syöpärekisteriin. Lisäksi vuonna 2011 Suomessa käynnistyi laaja kansallinen tutkimusprojekti (FHRB-projekti, Finnish Hematology Register and Biobank), jossa ovat mukana Suomen hematologiyhdistys, Suomen molekyyllilääketieteen instituutti, SPR:n Veripalvelu ja sairaanhoitopiirit. Sen puitteissa veritautipotilailta kerätään korkealuokkaisia veri- ja luuydinnäytteitä kansalliseen biopankkiin, josta niitä tarjotaan aktiivisesti tutkijoiden käyttöön. Jokaiseen biopankkinäytteeseen liittyy kattavat kliiniset taustatiedot hematologisessa potilasrekisterissä.



Tämä potilasinformaatio löytyy myös internetistä NMDSG:n kotisivuilta www.nmds.org

Lääkäri, joka antoi tämän tiedotteen

Yhteyssairaanhoitaja ja puhelinnumero

NIMDS
group