

Informasjon til deg som har

myelodysplastisk syndrom (MDS)

NMDS
group

1. Hva er MDS?

Myelodysplastisk syndrom (MDS) er et samlingsnavn for en gruppe tumorsykdommer som har sitt utgangspunkt i bloddannende stamceller som fins i benmargen. Myelo betyr marg, og syndrom betyr gruppe av sykdommer. Blodcellene (blodlegemene) i kroppen lages i benmargen, og benmarg finner vi i store deler av kroppens skjelett. Bloddannende stamceller er de alle mest umodne cellene i benmargen. De har mulighet til å utvikle seg til alle typer modne blodceller slik som røde blodceller (erytrocytter), hvite blodceller (leukocytter) og blodplater (trombocytter). Ved MDS er det en modningsforstyrrelse (dysplasi) i stamcellene i benmargen. Dette medfører at blodcellene ikke modner og utvikler seg normalt og resulterer ofte i lavt antall av en eller flere av blodcellene (lavt antall røde blodceller, lavt antall hvite blodceller eller lavt antall blodplater).

2. Hvor vanlig er MDS?

Gjennomsnittsalderen ved MDS er ca. 75 år. Således forekommer MDS fortrinnsvis hos eldre mens ca. en fjerdedel av pasientene er under 60 år. I tillegg kan også barn rammes av uvanlige former. Insidensen, dvs. antallet nye tilfeller pr år, er ca. 4/100 000 innbyggere/år, mens den hos eldre er vesentlig høyere. Dertil er MDS noe vanligere hos menn enn hos kvinner.

3. Hvorfor får man MDS?

I 90% av tilfellene fins det ingen årsak til at den enkelte får sykdommen. Vi kaller dette primær MDS. Tidligere cellegift- eller strålebehandling ved kreft eller annen sykdom øker risikoen for MDS. Slik MDS utgjør ca. 10% og kalles teraporelatert MDS. Visse studier har vist at eksposisjon for visse kjemiske substanser som f. eks benzen kan øke risikoen for MDS, men sammenhengen er usikker. Høye doser radioaktiv stråling etter atombombe- (Hiroshima) eller kjernekraft-ulykker (Tjernoby) har vist å gi økt forekomst av MDS. Det er ikke vist at MDS er en arvelig sykdom. Det er således ikke nødvendig å undersøke om dine barn eller barnebarn har MDS. På den annen side, er det visse sjeldne arvelige sykdommer som gir økt risiko for sykdommen.

4. Hva skjer i kroppen når man har MDS? Hvilke symptomer får man?

MDS oppstår som en følge av flere forandringer i gener (arvematerialet) i benmargens stamceller. Disse forandringene fører til en unormalt høy nydannelse av de syke stamcellene. De blir etter hvert så mange at de fortrenger de friske bloddannende cellene. Samtidig dør en unormalt stor andel av de benmargcellene som utvikles fra de syke stamcellene før de blir modne og rekker å komme ut i blodbanen. Dette medfører ofte lavt antall av en eller flere av de ulike blodcellene. Hvilke symptomer man får, er avhengig av hvilken type blodceller som er lave.

Majoriteten av alle pasienter med MDS har lavt antall røde blodlegemer. Et mål på mengden røde blodlegemer er hemoglobinnivået (Hb). De røde blodlegemene har som oppgave å frakte oksygen (surstoff) fra lungene ut til kroppens organer og vev. Lavt antall røde blodceller tilsier lav Hb. Det betegnes ofte som «lav blodprosent» eller anemi. Det medfører at det fraktes mindre / for lite oksygen (surstoff) til organer og vev (muskler, hjerne osv.) og gir tretthet, nedsatt fysisk kapasitet, tungpustenhet, svimmelhet og nedsatt konsentrasjon.

Hvite blodlegemer er en del av kroppens immunforsvar (beskyttelse mot infeksjoner). I laboratorielistene kalles de hvite blodlegemene leukocytter (LPK). Hvis MDS medfører vesentlig reduksjon i antallet hvite blodlegemer, er det oftest de neutrofile granulocytter som blir lave. I så fall vil det være økt risiko for alvorlige infeksjoner.

Ved betydelig redusert antall blodplater [trombocytter (TPK) i laboratorielistene]), er blodets evne til å levre seg nedsatt, og det er lettere for å få blåmerker i huden eller slimhinneblødninger som neseblødning eller blødning fra tannkjøttet f. eks ved tannpuss. Derimot er risikoen for alvorlige indre blødninger ganske liten. Noen pasienter med MDS kan også ha økt antall blodplater.

Hos ca. 30% av pasientene går sykdommen etter hvert over til akutt myeloid leukemi. Risikoen for dette er imidlertid avhengig av hvilken undergruppe av MDS du har (omtales nedenfor).



5. Hvordan finne ut om man har MDS? Utredning.

Ved utredning av MDS er det viktig at andre, vanligere årsaker til lavt antall blodceller (betegnes ofte som «lave blodtall») først utelukkes. Siden ulike vitaminer (f. eks. vitamin B12) er nødvendig for normal bloddannelse, bør mangel utelukkes. Høyt forbruk av alkohol så vel som ulike virus kan gi forandringer i blod og benmarg som ved MDS og bør sjekkes ut.

Når andre årsaker til lave blodtall er utelukket, er det ofte nødvendig med benmargsprøve som ev. må gjentas i løpet av uker /2 måneder. Benmargsprøve tas fra brystbenet eller fra hoftekammen. Det gjøres i lokalbedøvelse. Benmargen farges senere med ulike kjemikalier før den blir studert i mikroskop. Ved mikroskoperingen letes det etter spesielle forandringer i cellene (dysplasier), og andelen umodne celler (blaster), som normalt skal være mindre enn 5%, bedømmes. Benmargen blir også undersøkt med tanke på om det er feil i arvematerialet, kromosomene, til de syke (MDS-) cellene. Svartiden er ofte flere uker. Når dette svaret foreligger, er det oftest mulig å finne ut hvilken undergruppe av MDS du tilhører (WHO-klassifikasjonen av MDS), og det vil kunne være mulig å si noe om forventet prognose.

Visse kromosom-avvik er forbundet med bedre, andre med dårligere prognose. Høy andel umodne celler (blaster) er forenlig med dårlig prognose. Det er vanlig å inndelegge MDS i ulike prognostiske grupper etter et «International Prognostic Scoring System» (IPSS). Vi inndelegger ofte disse i to hovedgrupper lavrisk og høyrisk MDS. Med dette mener vi MDS med lav respektivt høy forventet overlevelse og risiko for utvikling til akutt myeloid leukemi. Det fins også nyere risikosystem, f.eks. revidert IPSS (IPSS-R) som din lege vil bruke for å bedømme sykdommen din. Forskning viser at også ulike endringer i arvematerialet (genmutasjoner) synes viktige for prognosen. Sannsynligvis vil disse genmutasjonene relativt snart inngå som rutine ved utredning av MDS.

Lavrisk MDS

Utredningen har i ditt tilfelle vist at du tilhører gruppen lavrisk MDS. Med det mener vi at din type MDS har forholdsvis lang forventet overlevelse og lav risiko for at sykdommen skal gå over til akutt leukemi.

6. Hvordan behandles lavrisk MDS?

a) Ingen behandling: Om dine blodverdier er bare litt lavere enn normalt, og du ikke har symptomer, behøver du ingen behandling. I så fall må du følges opp med regelmessige legebesøk og blodprøvekontroller. Ny benmargsundersøkelse kan bli aktuelt hvis blodverdiene dine endres. Med de nåværende behandlinger vi har for MDS, er det ingen gevinst ved å behandle symptomfri sykdom. Den eneste behandlingen som kan helbrede MDS er allogen stamcelletransplantasjon (omtales senere).

b) Transfusjonsbehandling: Den vanligste behandlingen ved MDS er transfusjon av røde blodlegemer (blodtransfusjon) for å øke Hb ("blodprosenten") slik at du skal kjenne deg mindre trett og ikke utsette kroppens organer for oksygen-(surstoff-) mangel. Mange pasienter med MDS kan ha god livskvalitet bare med regelmessige transfusjoner. Det er ulikt for forskjellige personer hvilket Hb-nivå som er nødvendig for god livskvalitet. Du og din lege må sammen finne et passende Hb nivå for deg. Hvis blødning, ved betydelig redusert blodplatetall eller hvis det er behov for tanntrekking, kirurgi eller andre inngrep kan det være behov for blodpladettransfusjon. Ved slimhinneblødninger har ofte cyclokapron tabl. 0.5-1g inntil x3-4 pr dag god effekt. Vi kan ikke transfundere hvite blodceller.



c) Behandling av for mye jern i kroppen: Ved gjentatte blodtransfusjoner over tid, vil jernnivået i kroppen øke idet hver blodpose tilfører jern som ikke vil bli utskilt. Jernet lagrer seg i ulike organer og kan blant annet påvirke lever og hjerter negativt. Blodprøven Ferritin kan si noe om jernnivået i kroppen og vil bli regelmessig kontrollert. Ved høye Ferritinnivåer er det nødvendig å gi medisiner for å senke jernnivået. Aktuelle jernsenkende medisiner er: deferoxamin (Desferal), deferasirox (Exjade) og deferipron (Ferriprox).

d) Blodstimulerende hormoner og vekstfaktorer: Om du har symptomgivende lav Hb eller har behov for blodtransfusjoner regelmessig, kan erythropoietin i sprøyteform ha effekt. Erythropoietin (EPO) lages normalt i nyrene og stimulerer dannelsen av røde blodceller. I media har du kanskje hørt om EPO i dopingsammenheng idet skiløpere, syklistere, andre idrettsdeltagere har brukt medisinen for å forbedre sin Hb (blodprosent) slik at oksygen(surstoff-)tilførselen til musklene skal bedres slik at de kan gå/sykle raskere/orke mer. Et annet vekststimulerende stoff som kroppen også lager selv, er G-CSF som stimulerer dannelsen av neutrofile granulocytter (en undergruppe av hvite blodceller). Det kan når det gis sammen med EPO forsterke EPO:s effekt på de røde blodlegemene. Målet med denne typen behandling er at du skal ha et stabilt høyere Hb nivå uten å behøve blodtransfusjoner. Ca. 50% av pasienter med MDS kan forventes å ha god effekt av EPO. Hvis du imidlertid trenger transfusjoner veldig ofte eller om din egenproduksjon av EPO er svært høy, vil sjansen for at du vil ha effekt av denne behandlingen være liten.

G-CSF kan av og til også gis for å stimulere dannelsen av hvite blodceller hvis du har svært lavt antall hvite blodceller og plages med gjentatte bakterielle infeksjoner.

Både EPO og G-CSF gis i sprøyteform og settes under huden en eller flere ganger i uken. Disse injeksjonene kan du sette selv, men hjemme-sykepleier kan gjøre dette hvis du ønsker.



e) Lenalidomid (Revlimid®): Om dine MDS-celler har et arveavvik (en kromosomfeil) som innebærer at en del av kromosom 5 er tapt (MDS del(5q)), er det en god mulighet for at din blodprosent (Hb) kan bedres ved medisinen lenalidomid. Lenalidomid er ikke førstehåndsbehandling, men kan bli aktuell for enkelte pasienter som ikke har effekt av behandling med EPO og G-CSF (se over). Den eksakte virkningsmekanismen for lenalidomid og hvorfor den har spesielt god effekt ved MDS med del(5q), er ennå ikke kjent. Før ev. oppstart med denne behandlingen, er det nødvendig med en ny risiko- vurdering av din sykdom.

f) Immunhemmende behandling: Hos en meget liten gruppe av yngre MDS-pasienter er en av hovedårsakene til lave blodtall at pasientens eget immunsystem angriper de bloddannende cellene. I disse tilfellene kan medisiner som demper eget immunforsvar [ATG (anti-thymoglobulin) og cyklosporin] ha god effekt.

g) Allogen stamcelletransplantasjon: Den eneste behandlingen med mulighet for helbredelse er allogen stamcelletransplantasjon, dvs. transplantasjon med bloddannende stamceller fra en frisk giver. Det er en svært intensiv behandling der det dessverre fortsatt er risiko for å dø av selve transplantasjonen. Denne risikoen øker ved stigende alder samt hvis du samtidig har andre sykdommer (f. eks. hjerte- / lungesykdom eller nedsatt nyrefunksjon). De fleste MDS-pasienter er derfor for gamle for denne behandlingen allerede når de får sin diagnose. Ved lavrisk MDS er det sjelden aktuelt selv for yngre hvis ikke sykdommen viser tydelige tegn på forverrelse. Resultatene av stamcelle-transplantasjon er under stadig utvikling og er avhengig av mange faktorer. Din egen lege, som kjenner deg, bør informere deg om muligheter og risiko ved denne behandlingen.





7. Hva kan jeg selv gjøre?

Du kan ikke f. eks ved din kost gjøre noe for å forbedre videreutvikling av din sykdom. Din lave Hb skyldes ikke at du har jern- eller vitaminmangel så det hjelper ikke å spise jernrik mat, ta jerntabletter eller andre kosttilskudd. De fleste MDS-pasienter har dessuten allerede for mye jern i kroppen. Å ta jerntabletter er i så fall uheldig. Mindre mengder alkohol forverrer ikke din sykdom, men store mengder påvirker bloddannelsen negativt. Å spise variert kost, bevege seg og mosjonere ut fra dine forutsetninger er bra for din helse.

Om du har svært lavt nivå av neutrofile granulocytter (hvite blodlegemer) er du mer enn vanlig disponert for infeksjoner. Du bør i så fall unngå personer som har infeksjonssymptomer som hoste, snue, feber, diarré eller oppkast. Du og personer i ditt nærmiljø bør få influensavaksine, og du bør unngå smitte med vannkopper eller helvedesild.

8. Når skal jeg ta kontakt med lege og hvor?

Hvis du har lavt antall hvite blodceller, er risikoen for alvorlige infeksjoner større enn vanlig. Du bør derfor ta kontakt med sin lege hvis du får feber (temperatur 38.5°C eller høyere) for å bli sjekket for om du trenger behandling. Om kvelden eller i helger må du ta kontakt med legevakten.

Symptomer på lav Hb (blodprosent) kan være tretthet og svimmelhet. Noen kan få brystmerter, hevelse i bena og besvimelser når Hb er svært lav. Hvis du kjenner deg trette enn vanlig, bør du kontakte sykepleier ved poliklinikken eller lege for blodprøvetaking. Ved nytilkomne brystmerter eller ved besvimelse bør du oppsøke legevakten hvis fastlegen ikke kan tilse deg.

9. Forskes det på MDS?

Det pågår mye forskning på MDS for å øke kunnskapen om sykdommens årsak og utvikling slik at ny og bedre behandling skal utvikles. Et mål er også bedre å kunne angi forventet behandlingseffekt hos hver enkelt pasient.

Den nordiska MDS gruppen (NMDSG) er et nettverk for behandlende leger og forskere med interesse for MDS. I gruppens regi foregår mange kliniske behandlingsstudier. Uansett hvor du bor i Norge vil det oftest være mulig for deg å delta i slike studier siden det nå er leger med interesse for MDS de fleste steder i Norge. Studiene kan enten være i regi av den nordiske MDS gruppen eller i regi av et legemiddelfirma som ledd i utprøving av nye medisiner. Du vil ev. bli spurt om du vil delta i en slik studie eller om du vil gi ekstra blod og/ eller benmarg til forskning. Dette er naturligvis alltid frivillig. Om du ikke ønsker å delta i noen studie, vil du alltid tilbys den beste behandlingen vi har.

I Norge rapporteres pasienter med MDS til kreftregisteret. Vi vil senere utarbeide et kvalitetsregister etter mønster fra svenskene. Opprettelse av en nasjonal biobank er også under planlegging.



Denne patientinformasjon finns også på NMDSGs hjemmeside
www.nmds.org

Lege som har gitt ut denne informasjonen

Kontaktsykepleier og telefonnummer
