

*Information til dig der har*

# **myelodysplastisk syndrom (MDS)**

**NMDS**  
group

### **1. Hvad er MDS?**

Myelodysplastisk syndrom (MDS) er en samlet betegnelse for en gruppe kræftsygdomme med oprindelse fra blodstamcellerne i knoglemarven. "Myelo" betyder marv og syndrom betyder en gruppe af sygdomme. Det væv, hvor blodcellerne dannes, hedder knoglemarven. Knoglemarven findes inde i alle kroppens store knogler. Blodstamcellerne er de mest umodne celler i knoglemarven. Blodstamcellerne fornyer sig hele tiden og videreudvikler sig løbende til modne blodceller, dvs. røde blodlegemer (erythrocytter), hvide blodlegemer (leukocytter) samt blodpladerne (trombocytter). Ved MDS er der en modningsforstyrrelse (dysplasi) i blodstamcellerne, som medfører at blodstamcellerne ikke udvikles og modner ud, som de skal, hvilket fører til mangel på en eller flere typer af blodceller.

### **2. Hvor hyppig er MDS?**

MDS forekommer hyppigst hos ældre, gennemsnitsalderen når sygdommen konstateres er således 75 år. Cirka en fjerdedel af patienterne er dog under 60 år. Der findes også sjældne former, der rammer børn. Incidensen, dvs. antallet af nydiagnosticerede patienter pr. år er ca. 4 pr. 100.000 indbyggere pr. år, men betydeligt højere hos ældre mennesker. Sygdommen er noget hyppigere hos mænd end hos kvinder.

### **3. Hvorfor udvikler patienten MDS?**

I 90% af sygdomstilfældene er der ikke nogen klar årsag til, at sygdommen opstår. Disse sygdomstilfælde kaldes primær MDS. Tidligere behandling med kemoterapi eller bestråling mod en kræftsygdom eller en anden sygdom øger risikoen for at udvikle MDS. Disse tilfælde kaldes teraporelateret MDS og udgør cirka 10 % af alle MDS-tilfælde. Enkelte studier har vist at udsættelse for kemiske substanser, f.eks. benzen, kan øge risikoen for at udvikle MDS, men dokumentationen er mangelfuld. Høje doser af radioaktiv stråling efter atomvåben (Hiroshima) eller atomkræftsværksulykker (Tjernobyli) vides at kunne føre til flere tilfælde af MDS. Det har ikke kunnet påvises, at MDS er en arvelig sygdom hos voksne, men der findes sjældne nedarvede sygdomstilstande, som giver

øget risiko for at udvikle sygdommen. Der er derfor ikke behov for at undersøge for sygdommen hos dine børn eller børnebørn. I de allerfleste tilfælde er der ingen forklaring på, hvorfor MDS sygdommen er opstået.

#### ***4. Hvad sker der i kroppen når patienten har MDS? Hvilke symptomer er der?***

MDS fremkommer som følge af flere genforandringer i knoglemarvens blodstamceller. Disse forandringer fører til en abnorm øgning af antallet af syge blodstamceller. Stille og roligt begynder de syge blodstamceller at fortrænge de raske blodstamceller. Samtidig dør en stor andel af de blodceller, som modnes fra de syge blodstamceller, allerede inden de bliver færdigudviklet, og de kommer derfor ikke ud i blodbanen. Dette fører til mangel på en eller flere af typer af blodceller. Symptomerne, som den enkelte MDS-patient udvikler, afhænger af, hvilke typer af blodceller, der er mangel på.

De fleste MDS patienter har for få røde blodlegemer (anæmi). Mængden af røde blodlegemer måles som hæmoglobinniveauet (hgb), også kaldet blodprocenten. De røde blodlegemers opgave er at transportere ilt fra lungerne og ud i kroppens væv. Ved anæmi har patienten derfor iltmangel ude i vævene (muskler, hjerne etc.), og de kan opleve symptomer som træthed, nedsat kondition, åndenød, svimmelhed og nedsat koncentrationsevne.

De hvide blodlegemer er en del af kroppens immunforsvar (beskytter os mod infektioner). I laboratorieskemaerne kaldes niveauet af hvide blodlegemer leukocytallet. Hvis MDS-sygdommen fører til udtalt mangel på hvide blodlegemer, specielt den type, der hedder neutrofile granulocytter, er der øget risiko for at få alvorlige infektioner.



Hvis der er en udbredt mangel på blodplader (i laboratorieskemaet benævnt trombocytter) størkner blodet dårligere, og patienten får lettere blå mærker og slimhindeblødninger, f.eks. næseblødning eller blødning fra tandkødet. Risiko for alvorlige indre blødninger er ganske lille. Ved nogle undertyper af MDS kan der også være et øget antal blodplader.

Hos ca. 30% af alle MDS patienter udvikler sygdommen sig med tiden til en akut myeloid leukæmi (AML). Risikoen for at udvikle AML er meget forskellig afhængigt af, hvilke undertype af MDS patienten har (se nedenfor).

### ***5. Hvordan undersøges det om man har MDS?***

Ved undersøgelse for MDS er det vigtigt at udelukke andre mere almindelige årsager til mangel på blodlegemer. Således kontrolleres for mangel på vitaminer, der har betydning for dannelsen af blodlegemer (f.eks. B12). Højt alkoholforbrug kan også give en tilstand både i blodet og i knoglemarven, som ligner MDS. Der undersøges typisk også for, om der er tale om en påvirket knoglemarv på baggrund af en virusinfektion.

Når det er udelukket, at der er tale om en anden årsag til manglen på blodlegemer, tages der en vævsprøve fra knoglemarven. Nogle gange gentages denne undersøgelse for at være helt sikker på diagnosen. Knoglemarvsprøven tages fra bagsiden af hoftekarmen og undersøgelsen gennemføres i lokalbedøvelse. Knoglemarven farves efterfølgende med forskellige kemikalier inden den vurderes i mikroskop. Ved mikroskopi undersøges for specielle karakteristika i cellerne (dysplasier), og andelen af umodne celler (blaster) opgøres – skal normalt udgøre mindre end 5%. Der undersøges også for eventuelle kromosomforandringer i de syge celler. Svaret på undersøgelserne af det udtagne knoglemarvs materiale kan tage op til 2 uger. Derefter kan undertypen af MDS bestemmes (WHO klassifikationen af MDS).



Undertypen af MDS og eventuelle kromosomforandringer er afgørende for, prognosen og behandlingsmulighederne. Nogle kromosomforandringer er forbundet med god og andre med dårligere prognose. Højt antal umodne celler (blaster) er forbundet med en dårligere prognose. MDS inddeles i forskellige prognostiske grupper efter IPSS (International Prognostic Scoring System). Efter IPSS inddeles sygdommen i lavrisiko- og højrisiko-MDS. Hermed menes MDS med kort respektive lang forventet restlevetid og også risiko for at MDS videreudvikles til AML. Der findes også et nyere risiko- og prognosesystem, f.eks. IPSS-R (revideret IPSS) som din læge kan bruge til at vurdere din sygdom. Forskning viser endvidere, at også forskellige genmutationer formentlig spiller en rolle i forhold til f.eks. prognose. Sandsynligvis vil genmutationsundersøgelser snart være rutine i MDS undersøgelsesprogrammet.



## Lavrisiko MDS

Undersøgelserprogrammet har i dit tilfælde vist, at du har lavrisiko-MDS. Det vil sige, at din type af MDS forventeligt vil udvikle sig relativt langsomt, og at risikoen for, at sygdommen udvikler til akut leukæmi, er relativt lav.

### **6. Hvordan behandles lavrisiko-MDS?**

a) Ingen behandling overhovedet: Hvis dine blodprøver kun viser en let nedsættelse af antallet af blodlegemer, og du ikke har nogle symptomer, så behøver du ikke at få nogen behandling. Er dette tilfældet følges din sygdom med regelmæssige kontrolbesøg forudgået af blodprøvetagning. Ny knoglemarvsundersøgelse kan blive aktuel, hvis der sker en forandring i dine blodprøver. Med de behandlinger, der findes idag til MDS er der ingen gevinst ved at behandle sygdommen, hvis der ikke er symptomer. I de fleste tilfælde kan MDS sygdommen ikke helbredes og behandlingen tilstræber derfor at forbedre blodtallene, så livskvaliteten øges. Den eneste behandling, der kan helbrede MDS sygdommen er allogen stamcelletransplantation (se nedenfor).

b) Transfusionsbehandling: Den hyppigste behandling af MDS er transfusion af røde blodlegemer (blodtransfusion) for at øge blodprocenten (Hgb), så du føler dig mindre træt og ikke udsætter kroppens organer for iltmangel. Mange patienter med MDS kan have god livskvalitet med udelukkende regelmæssige transfusioner. Det er meget forskelligt fra person til person, hvilket niveau blodprocenten skal ligge på, for at man føler sig veltilpas. Du skal sammen med din læge finde et passende niveau for dig. Indimellem, ved meget lave værdier, kan det også blive aktuelt at give transfusion af blodplader. Det kan også blive nødvendigt at give transfusion af blodplader ved blødning, ved operation eller ved større tandindgreb. Ofte kan slimhindeblødning afhjælpes med tabletbehandling (Cyklokapron®). Der gives ikke transfusion med hvide blodlegemer.

c) Behandling for at fjerne jernoverskuddet i kroppen: Der opstår et overskud af jern i kroppen ved vedvarende blodtransfusionsbehandling. Dette kan påvirke forskellige organer (f.eks. lever og hjerte) negativt. Derfor foretages regelmæssig måling af ferritinniveauet. Det kan blive nødvendigt at give medicin for at afhjælpe jernophobningen. Deferoxamin (Desferal®), deferasirox (Exjade®) eller deferipron (Ferriprox®) er eksempler på præparater, der kan bruges til at udskille jern fra kroppen.

d) Blodcelledannende hormoner (vækstfaktorbehandling): Hvis du har symptomgivende blodmangel eller er transfusionsafhængig kan det overvejes at behandle med injektioner med erythropoietin (EPO). Dette er en vækstfaktor, som kroppen selv producerer i nyrerne, og som stimulerer knoglemarven til at lave flere røde blodlegemer. Du kan have hørt om EPO i dopingsammenhæng, hvor f.eks. cykelryttere har brugt det til at forbedre deres blodprocent og dermed iltningen af muskler. En anden vækstfaktor (G-CSF), som stimulerer dannelsen af neutrofile granulocytter (en undergruppe af hvide blodlegemer) kan gives for at forstærke EPO's effekt på de røde blodlegemer. Målet med den her type af behandling er, at du skal holde en stabilt højere blodprocent uden at have behov for at skulle have blodtransfusioner. Cirka 50 % af patienter med MDS kan forventes at have effekt af EPO-behandling. Hvis du har behov for transfusioner meget ofte eller din krops egenproduktion af EPO allerede er kraftigt forøget, så er chancen for at opnå en effekt af denne type behandling meget mindre.

G-CSF kan indimellem gives alene for at stimulere dannelsen af hvide blodlegemer, hvis du meget lave niveauer af hvide blodlegemer og har tilbagevendende bakterielle infektioner.

Både EPO og G-CSF gives som sprøjter som indsprøjtes i underhuden en til flere gange i løbet af en uge. Disse behandlinger kan almindeligvis foretages af dig selv eller med hjælp af hjemmesygeplejerske eller pårørende.



e) Lenalidomid (Revlimid®): Hvis dine MDS-celler har en kromosomforandring, hvor der er et tab af en del af kromosom 5 (MDS del5q), kan du have en god chance for at forbedre blodprocenten ved behandling med lenalidomid. Lenalidomid er ikke førstevalgsbehandling, men kan blive aktuel for visse patienter, som ikke har effekt (eller har meget lav sandsynlighed for at få effekt) af behandling med EPO og G-CSF (se ovenfor). Den eksakte virkningsmekanisme for lenalidomid eller hvorfor det har en speciel god effekt ved del5q er endnu ikke fuldstændig klarlagt, og før start af denne behandling skal der laves en ny status inklusive risikovurdering af din MDS sygdom.

f) Immunhæmmende behandling: Hos en meget lille andel af først og fremmest yngre MDS-patienter er en af hovedårsagerne til blodmanglen, at ens eget immunsystem angriber blodstamcellerne. Patienten kan da have effekt af en behandling, som hæmmer immunsystemet. F.eks. ATG (anti-thymoglobulin) og/eller cyklosporin.

g) Allogen stamcelletransplantation: Den eneste behandling, med chance for at helbrede MDS er allogen stamcelletransplantation, dvs. transplantation af bloddannende stamceller fra en rask donor. Det er en meget intensiv behandling, hvor der fortsat er en risiko at dø af selve transplantationen. Denne risiko stiger med stigende alder samt hvis man lider af anden sygdom (f.eks. hjerte- eller lungesygdom, dårlige nyre). De fleste MDS patienter er derfor for gamle eller har for dårligt helbred generelt til at kunne tåle denne behandling. Ved lavrisiko-MDS er det sjældent aktuelt selv for yngre, hvis ikke sygdommen tydeligt viser tegn på forværring. Resultaterne med transplantation er under stadig udvikling og flere faktorer er involveret, hvorfor din læge er den bedste til at informere dig om dine muligheder og risici ved behandlingen.







### **7. Hvad kan jeg selv gøre?**

Du kan ikke selv - ved f.eks. at omlægge kosten - gøre noget for at forbedre din sygdomstilstand. Din blodmangel skyldes ikke vitamin- eller jernmangel, så det hjælper ikke at spise en jernrig kost, jerntabletter eller andre kosttilskud. De fleste MDS-patienter har derudover allerede forhøjede mængde jern i kroppen. Mindre mængde alkohol forværrer ikke din sygdom, men store mængder påvirker dannelsen af blodceller negativt. Det, at spise en god, varieret kost samt at bevæge sig og motionere efter din formåen, er dog generelt godt for dit helbred.

Hvis du har meget lavt antal hvide blodlegemer, er du mere modtagelig end normalt for at få infektioner. Du skal så ikke omgås personer, som har symptomer på infektioner (hoster, nyser, har feber, har diarré eller kaster op). Du og personer i din husholdning bør lade sig influenzavaccinere, og du skal ikke udsættes for smitte med skoldkopper og helvedesild.

### **8. Hvornår skal jeg søge akut lægehjælp, og hvor skal jeg henvende mig?**

Hvis dine hvide blodlegemer er lave, så er risikoen for alvorlige infektioner større. Hvis du får høj feber (38,5°C eller derover) bør du kontakte den afdeling, hvor du bliver kontrolleret for din MDS sygdom, for at få en vurdering, da der skal tages stilling til om du skal have antibiotikabehandling. Dette gælder også om aftenen og om natten.

Symptomer på blodmangel kan være træthed, svimmelhed og åndenød. Enkelte patienter kan også få bryst smerter og hævede ben eller eventuelt besvime ved udtalt blodmangel. Hvis du føler dig mere træt end vanligt, kan du kontakte afdelingen for at fremrykke din kontrol eller blodtransfusionstid. Ved nytilkomne bryst smerter eller ved tilbagevendende svimmelhedstilfælde skal du søge akut lægehjælp.

### **9. Forskes det i MDS?**

Der foregår meget forskning indenfor MDS, dels for at vi kan lære mere om baggrunden for sygdommen, men også for at udvikle nye og bedre behandlinger. Endelig er der også forskning, der undersøger hvilke patienter, der kan forventes at have glæde af hvilke behandlinger.

Den Nordiske MDS gruppe (NMDSG) er et netværk for behandlende læger og forskere med interesse for sygdommen, og gruppen foretager selvstændigt forskellige MDS-studier. NMDSG bedriver vedvarende forskellige kliniske studier i eget regi. Det er også muligt, at den afdeling, hvor du bliver behandlet, er med i såkaldte kliniske studier sponsoreret af forskellige lægemiddelvirksomheder for at kunne vurdere effekten af nye lægemidler. Det kan ske, at du vil blive spurgt, om du vil deltage i et sådant studie eller afgive ekstra knoglemarvprøve til forskning. Dette er naturligvis helt frivilligt. Hvis du ikke vil deltage, tilbydes du den bedste etablerede behandling.

I Danmark samles data vedrørende patienter med MDS (ligesom al anden cancersygdom) til et nationalt kvalitetsregister. Der er også en national biobank, som du ligeledes kan blive spurgt om du vil afgive en blodprøve til.

Denne patientinformation kan også læses på NMDS gruppes hjemmeside [www.nmds.org](http://www.nmds.org)

Den læge, der har givet dig denne information

---

Kontaktsygeplejerske og telefonnummer

---