

Information för dig med

myelodysplastiskt syndrom (MDS)

NMDS
group

1. Vad är MDS?

Myelodysplastiskt syndrom (MDS) är ett samlingsnamn för en grupp tumörsjukdomar som utgår från benmärgens stamceller. Myelo betyder märg och syndrom betyder grupp av sjukdomar. Benmärg är den vävnad som finns inuti stora delar av vårt skelett och där blodcellerna (blodkropparna) bildas. Med stamceller menar man de allra mest omogna cellerna i benmärgen som sedan ska utvecklas vidare till mogna blodceller, dvs. röda blodkroppar (erythrocyter), vita blodkroppar (leukocyter) samt blodplättar (trombocyter). Vid MDS har man en mognadsstörning (dysplasi) i benmärgens stamceller som leder till att blodkropparna inte mognar och utvecklas som de ska, vilket ger brist på en eller flera sorters blodkroppar.

2. Hur vanligt är MDS?

MDS förekommer framförallt hos äldre, medianåldern vid diagnos är 75 år. Ca en fjärdedel av patienterna är under 60 år och det finns även ovanliga former som drabbar barn. Incidensen, dvs. antalet insjuknade/år, är ca 4/100 000 invånare/år men betydligt högre hos äldre människor. Sjukdomen är något vanligare hos män än hos kvinnor.

3. Varför får man MDS?

I 90% av fallen finns det ingen entydig orsak till att man får sjukdomen. Dessa fall kallas primära MDS. Tidigare cellgiftsbehandling eller strålning mot cancer eller annan sjukdom ökar risken för MDS. Dessa fall kallas terapistrelaterad MDS och utgör 10 % av fallen. Vissa studier har visat att exposition för vissa kemiska substanser, t.ex. benzen, kan öka risken för MDS, men sambanden är svaga. Höga doser radioaktiv strålning efter atomvapen- (Hiroshima) eller kärnkraftsolyckor (Tjernobyli) vet man leder till fler fall av MDS.

Man har inte kunnat påvisa att MDS är en ärftlig sjukdom hos vuxna men att det finns vissa sällsynta ärftliga tillstånd som ger ökad risk för sjukdomen. Det finns alltså inget behov av att kontrollera för sjukdomen hos dina barn eller barnbarn. I de allra flesta fall av MDS kan man inte förklara varför sjukdomen uppkommit.

4. Vad händer i kroppen när man har MDS? Vad får man för symtom?

MDS uppstår som en följd till flera förändringar i gener i benmärgens stamceller. Dessa förändringar leder till en onormalt hög tillväxt av de sjuka stamcellerna. Så småningom blir de så många att de tränger undan de friska blodbildande cellerna. Samtidigt dör en onormalt stor andel av de benmärgsceller som utvecklas från de sjuka stamcellerna innan de blir färdiga och hinner komma ut i blodbanan. Detta leder till brist på en eller flera sorters blodceller. Vilka symtom man får beror på vilken typ av blodkroppar man har brist på.

Majoriteten av alla patienter med MDS har brist på de röda blodkropparna (anemi). Ett mått på mängden röda blodkroppar är hemoglobinnivån (Hb). De röda blodkropparna har till uppgift att transportera syre från lungorna ut till kroppens vävnader. Vid anemi får man alltså syrebrist i vävnaderna (muskler, hjärna etc.) och kan uppleva trötthet, nedsatt kondition, andfåddhet, yrsel och nedsatt koncentrationsförmåga.

Vita blodkroppar är en del av kroppens immunförsvar (skydd mot infektioner). I laboratorielistorna brukar nivån av vita blodkroppar kallas LPK. Om MDS-sjukdomen leder till uttalad brist på vita blodkroppar, i synnerhet den sort man kallar neutrofila granulocyter, har man ökad risk för svåra infektioner.

Om man har uttalad brist på blodplättar (i lablistan förkortat till TPK) leverar sig blodet sämre och man får lättare blåmärken och slemhinneblödningar, t.ex. näsblödning eller blödning från tandköttet när man borstar tänderna. Risken för allvarliga inre blödningar är ganska liten. Vissa patienter med MDS kan också ha ett ökat antal blodplättar.

Hos ungefär 30 % av alla patienter övergår sjukdomen så småningom till akut myeloisk leukemi. Risken för detta är dock väldigt olika beroende på vilken undergrupp av MDS man har (läs mer nedan).



5. Hur tar man reda på om man har MDS? Utredning.

Vid utredning av MDS är det viktigt att man först utesluter andra, mycket vanligare, orsaker till bristen på blodkroppar. Man brukar kontrollera så att man inte har brist på olika vitaminer som behövs för blodbildning (t.ex. vitamin B12). Hög konsumtion av alkohol kan också ge bild både i blodet och i benmärgen som liknar den vid MDS. Man kan också behöva ta prov för olika virus som kan ge bild liknande den vid MDS.

När man uteslutit andra orsaker till bristen på blodkroppar brukar man ta ett benmärgsprov. Ofta gör man detta två gånger med några veckors till ett par månaders mellanrum för att vara helt säker. Benmärgsproverna tas oftast från baksidan av bäckenbenet och görs i lokalbedövning. Benmärgen färgas sedan med olika kemikalier innan man tittar på den i mikroskop. Man letar vid mikroskoperingen efter speciella förändringar i cellerna (dysplasier) och man tittar på andelen omogna celler (blaster) som normalt ska vara mindre än 5%. Man brukar också skicka ett prov för att titta på om de sjuka cellerna (MDS-cellerna) i benmärgen uppvisar några speciella fel i sina kromosomer. Dessa benmärgsundersökningar kan ibland ta upp till ett par veckor att få svar på. Därefter kan man bestämma vilken undergrupp av MDS du har (WHO-klassifikationen av MDS).

Vilken undergrupp av MDS du har och vilka eventuella kromosomavvikelse man hittar är viktigt för att kunna lämna besked om förväntad prognos och för att välja behandling om sådan ska ges. Vissa kromosomavvikelse är förenade med bättre och andra med sämre prognos. Högre andel omogna celler (blaster) är förenat med sämre prognos. Man brukar dela in MDS i olika prognostiska grupper enligt IPSS (International Prognostic Scoring System). Man brukar tala om lågrisk- och högrisk-MDS. Med detta menar man MDS med låg respektive hög förväntat överlevnad och risk att övergå i akut leukemi. Det finns också nyare risksystem, t.ex. IPSS-R (reviderad IPSS) som din doktor använder för att bedöma din sjukdom. Forskning visar att också olika genmutationer verkar spela roll för t.ex. prognos. Sannolikt kommer utredning med avseende på dessa genmutationer också relativt snart ingå som rutin vid utredning av MDS.

Lågrisk MDS

Utredningen har i ditt fall visat att du tillhör gruppen lågrisk-MDS, dvs. att din typ av MDS har förhållandevis god förväntad överlevnad och låg risk att övergå i akut leukemi.

6. Hur behandlar man lågrisk-MDS?

a) Ingen behandling alls: Om dina blodvärden endast är mycket lätt sänkta och du inte har några symtom behöver du inte få någon behandling. I så fall följer man bara din sjukdom men regelbundna blodprover och återbesök. Ny benmärgsundersökning kan bli aktuellt om man ser att dina värden förändras. Med de behandlingar vi har för MDS idag tjänar man inget på att behandla sjukdomen om man inte har symtom. Man kan i de allra flesta fall inte bota MDS utan behandlingarna syftar till att förbättra blodvärdena och få dig att må bättre. Den enda behandling som har möjlighet att bota MDS är allogen stamcellstransplantation (se nedan).

b) Transfusionsbehandling: Den vanligaste behandlingen vid MDS är transfusion av röda blodkroppar (blodtransfusion) för att höja ditt blodvärde (Hb) så att du känner dig mindre trött och inte utsätter kroppens organ för syrebrist. Många med MDS kan ha god livskvalitet med endast regelbundna transfusioner. Det är väldigt olika från person till person vilken nivå på Hb man behöver för att må bra. Du och din doktor får tillsammans finna en lagom nivå för just dig. Ibland vid riktigt låga värden eller vid blödning kan man också behöva ge transfusion av blodplättar. Det kan också vara aktuellt t.ex. om du ska göra större ingrepp hos tandläkaren eller om du ska opereras. Ofta kan slemhinneblödningar också avhjälpas med tablettbehandling (Cyklokapron®). Man transfunderar inte vita blodkroppar.



c) Behandling för att ta bort överskottsjärn ur kroppen: När man fått blodtransfusioner under lång tid samlar man på sig ett överskott av järn i kroppen. Detta kan påverka olika organ (t.ex. lever och hjärta) negativt. Man kommer att hålla koll på dina järnnivåer genom att regelbundet mäta ferritin i blodet. Ibland kan man behöva ge läkemedel för att sänka järnnivåerna. Exempel på mediciner som kan användas för detta är deferoxamin (Desferal®), deferasirox (Exjade®) eller deferipron (Ferriprox®).

d) Blodbildningsstimulerande hormoner: Om du har symptomgivande blodbrist eller ett regelbundet behov av blodtransfusioner brukar man försöka behandla med injektioner av erytropoetin. Erytropoetin (EPO) är en kroppsegen tillväxtfaktor som produceras i njurarna och som stimulerar blodbildningen. I media kan du ha hört talas om EPO i dopingsammanhang där t.ex. skidåkare använt läkemedlet för att förbättra sina blodvärden och därmed syretransporten till musklerna och sina resultat. En annan kroppsegen tillväxtfaktor (G-CSF) som stimulerar bildningen av neutrofila granulocyter (en undergrupp av vita blodkroppar) kan ges för att förstärka EPO:s effekt på de röda blodkropparna. Målet med den här typen av behandling är att du ska hålla stabilt högre blodvärde utan att behöva blodtransfusioner. Ungefär 50 % av patienter med MDS kan förväntas svara bra på EPO. Om du behöver transfusioner väldigt ofta eller om din kropps egen produktion av EPO redan är mycket kraftigt ökad är chansen att svara på den här typen av behandling mycket mindre.

G-CSF kan ibland också ges ensamt för att stimulera bildningen av vita om ditt huvudproblem är väldigt låga vita blodkroppar och om du då drabbats av återkommande bakteriella infektioner.

Både EPO och G-CSF ges som sprutor som injiceras i underhuden en till flera gånger i veckan. Dessa injektioner kan vanligen skötas av patienten själv eller med hjälp av distriktsköterska eller anhöriga.



e) Lenalidomid (Revlimid®): Om dina MDS-celler har en kromosomavvikelse som innebär att de har förlorat en del av kromosom 5 (MDS del5q) kan du ha god chans till förbättrade blodvärden genom behandling med lenalidomid. Lenalidomid är inte förstahandsbehandling men kan bli aktuellt för vissa patienter som inte svarar på (eller har väldigt låg sannolikhet att svara på) behandling med EPO och G-CSF (se ovan). Den exakta verkningsmekanismen för lenalidomid eller varför det har speciellt god effekt vid del5q är ännu inte fullständigt känt och inför eventuell start av denna behandling behöver man göra en ny riskvärdering av din sjukdom.

f) Immunhämmande behandling: Hos en mycket liten grupp av fr.a. yngre MDS-patienter är en av huvudorsaken till blodbristen att det egna immunsystemet angriper de blodbildande cellerna. Man kan då ha god effekt av att ge behandling som dämpar det egna immunsystemet med ATG (anti-thymoglobulin) och/eller cyklosporin.

g) Allogen stamcellstransplantation: Den enda behandling med chans att bota MDS är allogen stamcellstransplantation, dvs. transplantation av friska blodbildande stamceller från frisk donator. Det är en mycket intensiv behandling där det tyvärr fortfarande finns en risk för död av själva transplantationen. Denna risk ökar med stigande ålder samt om man har andra sjukdomar (t.ex. hjärt- eller lungsjukdomar, dåliga njurar). De flesta MDS-patienter är därför för gamla för denna behandling redan när de får sin diagnos och vid lågrisk-MDS är det sällan aktuellt även för yngre om inte sjukdomen tydligt visar tecken på att förvärras. Resultaten av transplantation är under ständig utveckling och beror på många faktorer varför din doktor är bäst lämpad att informera just dig om möjligheter och risker.





7. Vad kan jag själv göra?

Du kan inte själv genom t.ex. din kost göra något för att förbättra din sjukdom. Din blodbrist beror inte på att du har brist på järn eller vitaminer så det hjälper inte att äta extra järnrik kost, ta järntabletter eller andra kosttillskott. De flesta MDS-patienter har dessutom redan högre järnnivåer än normalt i kroppen. Mindre mängder alkohol förvärrar inte din sjukdom, men stora mängder påverkar blodbildningen negativt. Att äta en bra, varierad kost och att röra på dig och motionera efter din förmåga är dock allmänt bra för din hälsa.

Om du har uttalat låga nivåer av vita blodkroppar är du känsligare än normalt för infektioner. Du bör då inte umgås med personer som har symtom på infektioner (hostar, snuvar, har feber, har diarré eller kräks). Du och personer i din närhet bör genomgå influensavaccination och du skall inte utsättas för smitta av vattkoppor och bältros.

8. När ska jag söka akut vård och var?

Om dina vita blodkroppar är låga är risken för allvarliga infektioner större. Om Du får hög feber eller måttligt hög feber (ungefär 38,5°C eller högre) bör du kontakta din läkare eller sjuksköterska för bedömning och ställningstagande till eventuell antibiotika-behandling. På kvällar och helger ska du söka akutmottagningen.

Symptom på blodbrist kan vara trötthet, yrsel och andfåddhet. Vissa kan även få bröstsmärta och bensvullnad alternativt svimma vid uttalad blodbrist. Om Du känner dig tröttare än vanligt kan du kontakta din sjuksköterska för tidigarelagd provtagning. Vid nytillkommen bröstsmärta eller vid upprepade svimningar ska du söka akutmottagningen.

9. Forskas det något på MDS?

Det pågår mycket forskning på MDS, dels för att lära sig mer om orsakerna till sjukdomen men också för att utveckla nya och bättre behandlingar samt för att finna sätt att i förväg kunna avgöra vilka patienter som kan förväntas svara på en viss behandling.

Nordiska MDS gruppen (NMDSG) är ett nätverk för behandlande läkare och forskare med intresse för MDS sjukdomen och driver ständigt olika MDS-studier. I varje region finns en regionansvarig kollega. NMDSG bedriver ständigt olika kliniska studier i egen regi och det är också möjligt att den klinik där du behandlas är med i s.k. kliniska studier sponsrade av olika läkemedelsbolag för att utvärdera effekten av nya läkemedel. Det kan hända att du blir tillfrågad om att delta i sådan studie eller att lämna extra benmarg för forskning. Detta är naturligtvis alltid helt frivilligt. Om Du inte vill delta i en studie kommer du att erbjudas bästa etablerade behandling.

I Sverige rapporteras patienter med MDS (liksom all annan blodcancer) till svenska cancerregistret samt till det nationella kvalitetsregistret INCA. Från augusti 2013 tillfrågas merparten av svenska patienter med MDS också om de vill lämna ett blodprov till en nationell biobank. Syftet med detta är att i ett forskningsprojekt undersöka vilken effekt på prognos och behandling som olika genmutationer har.



Denna patientinformation finns också på NMDSGs hemsida
www.nmds.org

Läkare som har lämnat ut denna information

Kontaktsjuksköterska och telefonnummer
