



**Myelodys-
plastiska
syndrom**

*Ett liv med en blodcancersjukdom
behöver inte vara ett sämre liv,
men det är ett annat liv än
det du hade innan*



För Kunskap & Livskraft!

Blodcancerförbundet är en ideell riksorganisation till för dem berörda av blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom. Vi består av lokalföreningar med verksamhet i hela landet och representerar dussinet olika sjukdomar. Ett av våra främsta mål är att sprida information om de diagnoser vi som förbund representerar. För att uppnå detta syfte spelar diagnosspecifika informationsbroschyrer såsom denna en viktig roll.

Vår förhoppning är att alla berörda av blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom, närstående samt personal inom vuxnhematologin i Sverige har stor nytta av dessa broschyrer som tagits fram särskilt för er. Detta med god hjälp av läkare, sponsorer och engagerade eldsjälar som bidragit till att informationen i våra uppskattade diagnosbroschyrer kunnat uppdateras. Ert stöd har varit ovärderligt.

BLODCANCERFÖRBUNDET

Blodcancerförbundet tar fullt ansvar för innehållet i denna broschyr.

Formgivning: Hello Studio

Bilder: Istock Photo & Shutterstock

Denna broschyr har tagits fram med stöd av: Astellas, Amgen, Novartis, Pfizer och BMS

Förord

Det är en stor ära och ett ännu större ansvar att bli tillfrågad om att revidera Blodcancerförbundets skrift om Myelodysplastiska syndrom (MDS).

MDS är förhållandevis ovanliga och därför är kunskaperna om dessa sjukdomar begränsade hos de flesta. Sjukdomsbeskedet ges oftast av en läkare och då finns förstås möjlighet för dig som patient och för dina anhöriga att ställa frågor, vilket också brukar uppmuntras. Först efter att man har fått saklig information och förstått denna kan man gå vidare med att tillsammans bekämpa sjukdomen.

Erfarenheten visar dock att det finns ett enormt behov av upplysning och det är min och många av mina kollegors uppfattning att information bör ges både muntligt och skriftligt. Ofta är det bra att informationen ges i omgångar och att den upprepas. Skriften som du håller i din hand är en del av denna information och den kan du och dina anhöriga läsa i lugn och ro. Detta för att bättre förstå MDS och vid behov skriva ned frågor om sådant som ändå är oklart, för att sedan gå igenom detta med din läkare vid nästa kontakt. Jag kan inte annat än lovorda förbundet för initiativet till, och den fortsatta uppföljningen av, denna och övriga skrifter i samma serie.

Lars Nilsson

Överläkare

Skåne Universitetssjukhus , Lund

Innehåll

För Kunskap & Livskraft!

Förord

När blodet blir sjukt	4	Forskning och framtid	18
Myelodysplastiska syndrom (MDS)	4	Stöd för dig som är drabbad	19
Diagnos	6	Appendix – Klassificering av MDS	20
Vilka är de vanligaste orsakerna till MDS?	6		
Vilka symtom kan MDS ge?	7		
Hur ställs diagnosen?	8		
Olika typer av MDS	9		
Metoder & behandlingar	10		
Behandling av anemi	11		
Behandling av infektioner och blödningar	13		
Intensivbehandling	14		
Övriga behandlingsalternativ	17		

När blodet blir sjukt

Begreppet "blodcancer" används ofta som ett samlingsnamn för ett flertal olika cancersjukdomar i blod, benmärg eller lymfkörtlar. Uppemot 5 000 personer insjuknar årligen i någon av de diagnoser som Blodcancerförbundet som omfattar alla blod- och blodcancersjukdomar.

En blodsjukdom är en sjukdom i blodet eller i de organ som bildar blodkroppar, det vill säga benmärgen och lymfkörtlarna. Generellt kan blodsjukdomar delas in i tre huvudgrupper: cancersjukdomar, koaguleringsjukdomar och blodbrist. En blodsjukdom kan antingen vara medfödd eller utvecklas senare

i livet och därtill vara antingen godartad eller elakartad. Sjukdomsbilden och behov av behandling kan variera stort beroende på vilken blodsjukdom det rör sig om. Ofta är de bakomliggande orsakerna till blodsjukdom okända men många av de som drabbas är äldre.

Myelodysplastiska syndrom (MDS)

Myelo betyder benmärg och dysplastisk betyder mognadsrubbnig. MDS är en grupp kroniska sjukdomar som innebär att den normala blodbildningen är mer eller mindre störd. Detta beror på oförmåga hos de blodbildande stam-



MDS står för Myelodysplastiska syndrom.

cellerna (omogna benmärgsceller) att producera mogna blodceller; röda och vita blodkroppar samt blodplättar. I de flesta fallen innebär detta att patienterna får blodbrist (*anemi*), ofta lågt antal vita blodkroppar (*leukopeni*) och minskning av antalet blodplättar (*trombocytopeni*). I en del andra fall kan sjukdomen redan från början likna en kronisk leukemi med ökat antal vita blodkroppar i blodet.

MDS börjar ofta smygande med en lätt sänkning av blodvärdet och/eller vita blodkroppar och/eller trombocyter. Sedan sker en mer eller mindre långsam försämring av sjukdomen med alltmer uttalad brist på de olika blodkropparna och i cirka 30 procent av fallen sker en utveckling till *Akut myeloisk leukemi* (AML).

MDS-begreppet har funnits sedan början av 1980-talet då man gjorde en så kallad FAB- (French-American-British) klassifikation. Dessförinnan var avgränsningen av dessa sjukdomar mer diffus och de gick under många olika namn som till exempel *dysmyelopoietiskt syndrom* eller "smygande leukemi".

Blodbildande stamceller =

omogna celler i benmärgen, som bildar de olika typerna av mogna celler i blod och benmärg

Mogna blodceller =

- Röda blodkroppar (erytrocyter)
- Vita blodkroppar (leukocyter)
- Blodplättar (trombocyter)

Diagnos

Symptomen vid MDS varierar mellan alltifrån att man inte har några besvär alls (tidiga och/eller lindriga former) till mer allvarliga besvär orsakade av brist på olika sorters blodkroppar. MDS misstänks oftast då blodprov visar låga värden av röda blodkroppar, vita blodkroppar och/eller blodplättar. Varje år får cirka 500 personer i Sverige diagnosen MDS. Medelåldern vid diagnos är 75 år och cirka 90 procent av de som drabbas är äldre än 55 år. Män drabbas något oftare än kvinnor.

Vilka är de vanligaste orsakerna till MDS?

Det finns indikationer på att MDS-sjukdomarna ökar så att de nu är vanligare än AML. Ökningen av MDS kan delvis bero på att vi helt enkelt har blivit bättre på att hitta och diagnostisera sjukdomen, men den kan också bero på att vi generellt sett blir äldre nu än förr, vilket medför att fler personer hinner utveckla MDS under sin livstid.



Vi vet att risken för att drabbas av MDS är större hos personer som tidigare behandlats med *cytostatika* (cellhämmande medel) som ges till patienter med vissa cancersjukdomar. Dessutom vet vi att höga doser av joniserande strålning (strålolyckor, strålbehandlingar) ökar risken för MDS men däremot finns det inga uppgifter om att lägre stråldoser, som används vid röntgenundersökningar, kan vara skadligt. Sannolikt finns det flera olika omgivningsfaktorer som ökar risken för MDS. Men frånsatt bensen, som finns i bland annat bensin och tobak, är dessa faktorer inte tillräckligt kända.

Vilka symptom kan MDS ge?

Anemi

Till följd av lågt blodvärde känner patienterna trötthet, muskelsvaghet, andfåddhet, hjärtklappning och yrsel. De blir också bleka i skinnet och i slemhinnorna.

Infektioner

Eftersom antalet vita blodkroppar i många fall är sänkt och dessutom fungerar dåligt, drabbas patienterna ofta av olika infektioner orsakade både av bakterier (som vid lunginflammation, blodförgiftning, hud- och slemhinneinfektioner). Samt av virus med förkylningsblåsor/herpesutslag och svamp i munhåla, matstrupe och på huden.

Anemi, infektioner & blödningar är vanliga symptom vid MDS.

Blödningar

Risken för blödningar ökar till följd av lågt antal blodplättar, vilket kan visa sig som näsblödning, blödning från tandköttet, blåmärken, punktformiga hudblödningar samt blod i urinen, avföringen eller från underlivet.

Övriga symptom

Vissa MDS-patienter kan också drabbas av feber, ledvärk, hudutslag, svettningar eller obehag från buken orsakat av en förstörd mjälte.



Hur ställs diagnosen?

För att kunna ställa diagnosen MDS krävs oftast två benmärgsprover med några månaders mellanrum. Blodprover tas innan dess, för att utesluta andra orsaker till låga blodvärden, såsom brist på vitamin B12, folsyra eller järn, nedsatt njurfunktion, ämnesomsättningsproblem, olika typer av inflammation eller infektioner.

Benmärgsproven tas av läkare, under lokalbedövning, från bröstbenet eller bakre höftbenskammen. Ingreppet tar bara några minuter och tack vare lokalbedövningen känner man inte så mycket smärta vid själva sticket. Däremot känner patienten oftast ett kortvarigt obehag i samband med att man suger ut några milliliter benmärg. När MDS-diagnosen är ställd brukar man också bestämma Erythropoetin-nivån (EPO) i blodet eftersom detta kan ge viss vägledning om vilka behandlingsalternativ som är möjliga.



Vid bedömning av benmärgen tittar man på:

- **Utseendet av enskilda celler** eftersom MDS ger så kallade *dysplasier* (avvikande utseende eller mognadsrubbnings).
- **Järninnehållet och järnfördelningen** eftersom vissa undergrupper av MDS har så kallade ringsideroblaster.
- **Andel omogna celler**, blaster, eftersom detta ger viktig prognostisk information.
- **Andel monocytter** (en typ av vita blodkroppar) eftersom dessa är förhöjda vid en av undergrupperna till MDS.
- **Förekomst av kromosomavvikelser** i benmärgscellerna, vilket förekommer i drygt hälften av fallen och som både bekräftar MDS-diagnosen samt ger prognostisk information.
- **Förekomst av så kallade mutationer** i typiska gener för blodsjukdomar.



För att kunna ställa diagnosen MDS krävs oftast två benmärgsprover med några månaders mellanrum.

Olika typer av MDS

MDS är en grupp sjukdomar som är heterogena, det vill säga sjukdomen skiljer sig åt från patient till patient och man kan inte utan vidare jämföra sig med andra patienter som har MDS. Det gemensamma hos sjukdomarna är att patienterna oftast har blodbrist, ibland infektioner till följd av brist på vita blodkroppar och blödningar till följd av brist på trombocyter.

Prognosen varierar mycket från patient till patient men MDS är en sjukdom som är ytterst svår att bota. Oftast är man begränsad till att hjälpa och stötta patienterna med blod- och/eller trombocyttransfusioner, ibland EPO-behandling och antibiotika. Eftersom MDS oftast

inte går att bota och då olika patienters MDS kan ha väldigt olika förlopp, är det absolut tvunget att omhändertagandet och behandlingen anpassas till den enskilde MDS-patienten. Detta kräver i sin tur att det sker en fortlöpande, noggrann och öppen dialog mellan patienten och läkaren avseende de olika behandlingsalternativens för- och nackdelar.

Mer djupgående information om de olika typerna av MDS och system för prognostisering beskrivs i Appendix.

Metoder & behandlingar

Behandlingen av MDS är i högsta grad individuell och ska genomföras i nära samförstånd mellan patient och läkare. De flesta MDS-patienter är äldre personer som kan ha andra sjukdomar som man måste ta i beaktande vid bedömning av sjukdom och lämplig behandling. Endast i undantagsfall är det möjligt att välja en starkare och mer intensiv behandling som syftar till bot om patienten är äldre. Istället är då huvudsyftet att minska symptomen och göra patienternas livssituation så bra som möjligt.

Vid de lindriga och/eller tidiga formerna av MDS, har man ofta endast lätt sänkta blodvärden utan att detta ger speciella

symptom. I dessa fall behövs ingen behandling, men däremot är det viktigt att följa upp blodvärden och fånga upp eventuella symptom som kan utvecklas.

Om blodvärdet sjunker ytterligare kan det så småningom ge anemisymptom. Detta sker vid olika blodvärden för olika patienter och måste därför bedömas från fall till fall. Hos vissa patienter uppstår symptom redan då värdet närmar sig 100 g/l medan andra inte känner av dem förrän värdet går ned mot 80 g/l. Faktorer av betydelse för detta är ålder, allmän kondition, fysisk aktivitet och förekomst av andra sjukdomar (framför allt hjärt- eller lungsjukdomar).



Behandling av anemi

Innan man tar slutlig ställning till behandlingen av patientens anemi bör man överväga att göra ett behandlingsförsök med en eller flera vitaminer som är viktiga för blodbildningen; nämligen vitamin B6, vitamin B12 och folsyra. Detta för att vara helt säker på att patientens anemi inte svarar på denna enkla behandling, eftersom MDS-diagnosen i sådana fall kan ifrågasättas, alternativt att det finns mer än en förklaring till anemin.

Erythropoetin (EPO)

EPO är en kroppsegen tillväxtfaktor som stimulerar bildningen av röda blodkroppar. Den utsöndras i första hand av njurarna och styrs i sin tur av låg syrgaskoncentration i vävnaderna. EPO finns som läkemedel (NeoRecormon, Eprex,

Aranesp eller Retacrit) och kan användas framgångsrikt för att behandla vissa former av anemi. Vid MDS räknar man med att EPO-behandling kan hjälpa cirka 40-60 procent av patienterna.

Genom att mäta patientens egna EPO-koncentration i blodet kan man få en viss indikation på om behandlingen kommer att hjälpa eller ej. Desto högre serum-EPO patienten har, desto mindre sannolikt att medlet får effekt.

Vid utebliven förbättring inom åtta till tio veckor bör EPO-behandlingen avbrytas eller eventuellt kombineras med en annan tillväxtfaktor som kallas G-CSF (Neupogen, Granocyte, Zarzio eller Nivestim) eftersom man med båda medlen ibland kan få fler patienter att svara på behandlingen.

Fördelarna med EPO-behandlingen ska ses i jämförelse med återkommande blodtransfusioner som har flertalet nackdelar och risker (viss men liten risk för olika transfusionsreaktioner, överföring av blodsmitta, behov av sjukvårdspersonal, järninlagringsproblem). EPO-behandlingen ges subkutant (under huden) en till tre gånger per vecka, beroende på vilket preparat som används. Behandlingen kan oftast utföras av patienten själv, av en anhörig eller med hjälp av sjuksköterska. Biverkningar är sällsynta men blodtrycket bör kontrolleras regelbundet under behandlingen.

Blodtransfusioner

Blodtransfusioner är den vanligaste behandlingen för MDS-patienter. Gränsen för när den inleds varierar från patient till patient och styrs i första hand av de symptom som patienten har. Initialt görs ett *bastest*, för att blodcentralen ska kunna hitta rätt blod. Oftast ges två enheter blod efter varandra, vilket i genomsnitt tar några timmar. För äldre patienter med hjärtproblem kan ibland den extra vätskan som tillförs ge upphov till andningsbesvär, som kan behöva behandlas med vätskedrivande medel. Intervallen mellan

Blodtransfusioner är den vanligaste behandlingen för MDS-patienter.

blodtransfusionerna varierar kraftigt från patient till patient – allt från varje vecka till några gånger per år.

Hos patienter som får återkommande blodtransfusioner uppstår så småningom tecken på järninlagring i kroppen eftersom varje blodenheter innehåller drygt 200 mg järn och kroppen inte har något naturligt sätt att göra sig av med järn. Järn är giftigt för flera olika vävnader i kroppen och det kan således uppstå skador på hjärta, lever, leder, bukspottskörtel och andra organ. Hyn kan bli mörkare.

Genom att följa det så kallade *ferritinvärdet* får man en uppfattning om hur mycket järn en person har i kroppen och detta används för att avgöra om patienten behöver få behandling mot sin järninlagring. När/om en sådan situation uppstår, kan man behandla med *Desferal*, ett läkemedel som binder järn. Medlet ges som intravenös eller subkutan kontinuerlig injektion över flera dagar.

Detta kan ske via en central ven-ingång, till exempel Port-a-cath och ett så kallat "Home Pump-system" och kan således göras i hemmet. Det finns också järnbindande läkemedel i tablettform (EXJADE eller

Ferriprox) som kan ges om behandling med *Desferal* inte fungerar eller har biverkningar.

Behandling av infektioner och blödningar

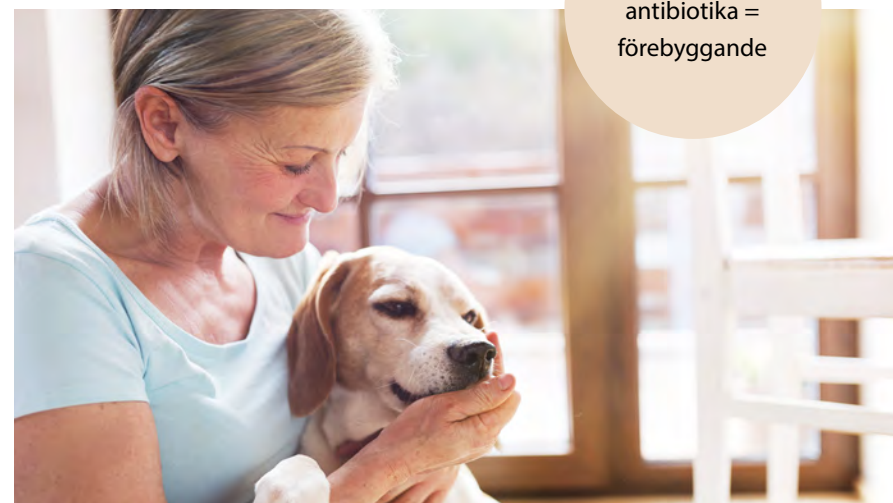
Eftersom både vita blodkroppar och trombocyter oftast är sänkta till antalet och dessutom fungerar sämre än normalt, kan patienterna få infektioner och ibland blödningar. Ofta måste antibiotika sättas in på ren misstanke om bakterieinfektion, vilket i praktiken innebär när patienten får över 38,5 graders feber. Vid påverkat allmäntillstånd blir det ofta tal om sjukhusvård med intravenös antibiotika.

De vanligaste infektionerna är lunginflammation, blodförgiftning (sepsis) och hud- och slemhinneinfektioner, men också buk- och urinvägsinfektioner. Vid upprepade allvarliga infektioner

kan man överväga att ge förebyggande (profylaktisk) antibiotika. Ibland kan man ha hjälp av att tillföra tillväxtfaktorer för de vita blodkropparna för att därigenom tillfälligt öka deras antal i blodet.

Blödningar är mindre vanligt förekommande men kan i stort sett uppstå var som helst och kan ibland orsaka stora bekymmer. Blåmärken är i allmänhet inte farliga medan blödningar från slemhinnor till exempel näsblod, blodhosta samt blod i avföring/urin/från underlivet kan vara allvarigare och behöva stoppas med hjälp av trombocyttransfusioner. Ibland har man god nytta av Cyklokaprontabletter som minskar tendensen till slemhinneblödningar.

Profylaktisk antibiotika = förebyggande



Intensivbehandling

MDS-patienter som tillhör högrisk-grupperna har ett mer aggressivt sjukdomsförlopp med en större mängd nedsatta blodceller, ökad blastfrekvens i benmärgen och högre risk för att utveckla svårbehandlad AML. Förutom att erbjuda dessa patienter alla de behandlingar som beskrivits ovan, kan man överväga att ge intensivare behandling med försök till att bromsa sjukdomen.

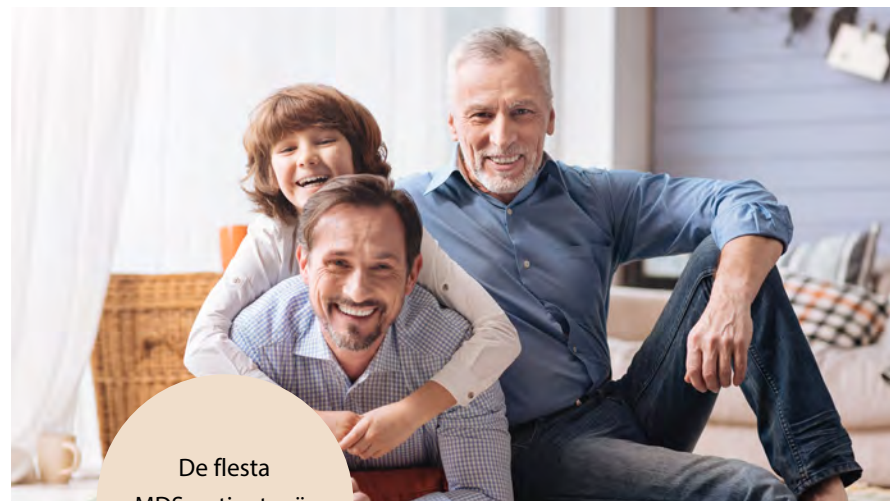
Detta gäller framför allt yngre MDS-patienter, men i vissa utvalda fall även något äldre patienter som är biologiskt yngre och/eller har speciella önskemål. Man måste dock alltid ha i åtanke att sådan behandling innebär stor risk för allvarliga biverkningar och till och med fara för patientens liv. Det är därför en grannliga uppgift för läkaren att tillsammans med patienten och närstående avgöra huruvida detta skall provas eller ej.

AML-lik induktionsbehandling är en kur med ett till tre olika cytostatikamedel som ges (oftast intravenöst) i syfte att få MDS-sjukdomen under kontroll eller till och med i komplett remission (utan synliga blaster i benmärg eller blod), vilket är det gängse sättet att avgöra huruvida behandlingen hjälpt eller ej. Sådan behandling kan lyckas i cirka 40–50 procent av MDS-fallen men är också förknippad med många biverkningar såsom illamående, håravfall och risk för livshotande infektioner. Kuren kan följas upp med ytterligare intensiv behandling (konsolideringskurer) för att minska risken för återfall.

Hos yngre patienter siktar man ofta på att slutligen genomföra en *allogen* (från annan person) stamcellstransplantation som är den hittills enda kända botande behandlingen vid MDS. Tyvärr är det en mycket intensiv

Du har enligt Patientlagen (2014:821) rätt att få information om:

- De metoder som finns för undersökning, vård och behandling
- Det förväntade vård- och behandlingsförloppet,
- Väsentliga risker för komplikationer och biverkningar,
- Eftervård och metoder för att förebygga sjukdom eller skada.
- Möjligheten att välja behandlingsalternativ



De flesta MDS-patienter är äldre än 55 år.

behandling, med förväntad dödlighet på upp till 10–15 procent och ökad risk kopplad till patientens ålder. De flesta MDS-patienter är, som nämnts, äldre än 55 år och det är alltså ett av skälen till att man ofta inte kan genomföra denna typ av behandling.

Det är dessutom inte möjligt att genomföra behandlingen om det inte finns en passande stamcellsdonator (25 procent chans för att ett helsyskon passar men även så kallade obesläktade donatorer i register kan användas). Totalt sett botas drygt en tredjedel av dem som genomgår allogen stamcellstransplantation, cirka en tredjedel får återfall och övriga kan få mer eller mindre allvarliga kroniska

problem med GvHD (Graft-versus-Host-Disease) som är en immunologisk reaktion från de transplanterade cellerna.

Immunmodulerande medel

Immunmodulerande medel (behandling med medel som påverkar immunsystemet) har visat sig ha effekter på vissa MDS-patienter i lågriskgrupperna, möjligen till följd av att MDS-sjukdomarna ibland kan ha olika rubbningar i immunsystemet. Exempel på sådana medel är cyklosporin (såsom i läkemedlet Sandimmun) och ATG (Anti-Tymocyt Globulin) som för enstaka utvalda patienter kan ha en god effekt.

Revlimid är ett relativt nytt läkemedel som är besläktat med thalidomid men som visat sig ha mindre allmänna biverkningar och dessutom kan hjälpa

en del lågrisk MDS-patienter, nämligen de med 5q- kromosomavvikelser. Flera studier med Revlimid har visat mycket god effekt hos denna patientgrupp med transfusionsbehov där detta transfusionsbehov ofta kan upphöra under en längre tid.

Läkemedlet är godkänt i Europa för behandling av lågrisk MDS med isolerad 5q deletion med symptomgivande blodbrist där EPO-behandling inte hjälpt. Emellertid har det visat sig att effekten av läkemedlet kan upphöra efter en tid hos vissa patienter (behandlingen är inte botande). Läkemedlets långtidseffekter är delvis okända men det kan finnas en ökad risk för leukemiutveckling, speciellt om det föreligger mutationer i den så kallade p53 genen. Om Revlimid-behandling ges rekommenderas noggranna kontroller inklusive regelbundna

benmärgsundersökningar under sådan behandling och man brukar inte ge detta läkemedel till patienter där man överväger allogen stamcellstransplantation.

Hypometylerande behandling

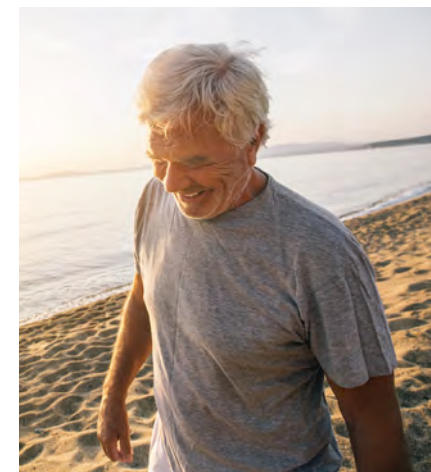
Då MDS-sjukdomarna försämras och när högriskgruppen, har man funnit tecken på att vissa, för cellerna viktiga, styrgener blir inaktiverade genom så kallad metylering. Läkemedlet *Vidaza* motverkar denna avaktivering och kan i vissa fall återföra sjukdomen till en mer lindrig form eller till och med normalisera benmärgen. Läkemedlet är godkänt som behandling vid högrisk MDS baserat på en stor internationell studie som visade mindre risk för utveckling av AML, chans för längre överlevnad för patienterna samt även chans för förbättrade blodvärden och mindre risk för infektioner.

Läkemedlet ges av sjuksköterskor i injektionsform under huden, 5–7 dagar per månad under flera månader, för att få full effekt. I speciella fall kan patienten själv lära sig att ge sprutorna. Frånsett lättare illamående samt irritation i huden kring injektionsområdet, är det dock en relativt lindrig behandling som kan ges på dagvårdsavdelningen utan behov för inläggning på sjukhus och som oftast tolereras väl även av äldre patienter.

Övriga behandlingsalternativ

De behandlingsalternativ som diskuteras ovan är välkända och accepterade av de flesta läkare som har hand om MDS-patienter. Bortsett från allogen stamcellstransplantation som har en botande potential, är de alla hjälpande eller lindrande (5-Azacitidin (läkemedlet *Vidaza*) kan dock vara både bromsande och livsförlängande). För de flesta MDS-patienter är det enbart transfusioner och/eller antibiotika vid behov som utgör behandlingsarsenalen och den understödjande behandlingen.

Fråga din vårdgivare för vilka symptom du ska söka specialistvård och när du istället bör kontakta primärvården. Om du berörs särskilt av en viss typ av biverkan eller effekt av sjukdom, kanske på grund av ditt arbete, efterfråga fördjupad och personcentrerad information från din läkare.



Rehabilitering

Det nationella vårdprogrammet för cancerrehabilitering anger att "Alla patienter med cancer bör erbjudas cancerrehabilitering under hela vårdprocessen" och behovet ska utredas, anges och uppdateras i din vårdplan. Rehabilitering kan innebära många olika saker, liksom behoven kan variera mellan olika individer. Kontaktsjuksköterskan kan hjälpa dig att hitta rätt stöd, lyssna på dina egna förslag och ge stödsamtal vid behov.

Alla patienter med cancer bör erbjudas cancerrehabilitering under hela vårdprocessen.



Forskning och framtid

I dagsläget pågår forskning inom MDS-sjukdomarna både vad gäller uppkomst, förståelse, diagnostik och prognostisering men även prövning av många nya läkemedel och behandlingsstrategier.

Eftersom MDS-sjukdomar är relativt ovanliga måste man försöka göra dessa tester eller undersökningar enligt samma program och på många ställen samtidigt (så kallade multicenterstudier) för att få statistiskt relevanta resultat att bygga vidare på. Exempel på detta är behandling av lågrisk MDS med eller utan *ringsideroblaster* och transfusionsbehov av röda blodkroppar, med läkemedlet *luspatercept* som ges subkutant var tredje vecka. Studier pågår men läkemedlet är än så länge inte registrerat.

Redan nu genomförs ofta så kallade mutationsanalyser på benmärgscellerna (NGS, Next Generation Sequencing) där man undersöker huruvida MDS-patienten har en eller flera olika mutationer i sina sjuka celler, vilket ses hos minst 80 procent av patienterna. Denna information kan användas både diagnostiskt, prognostiskt och i framtiden sannolikt också terapeutiskt.

En oerhört viktig del av forskningen utgår från registerdata och så kallade

Biobanksprover från blod och benmärg. I Sverige registreras alla MDS-patienter (liksom andra blodcancerformer) i ett så kallat INCA-register (Informationsnätverk för cancervården) och de flesta MDS-patienter erbjuds att lämna blodprover till den så kallade MDS Biobanken. Genom att kombinera INCA och MDS Biobanken finns stora möjligheter att lära sig mer om MDS-sjukdomarna vilket förhoppningsvis kan leda till bättre behandlingar och ett förbättrat och längre liv.



Stöd för dig som är drabbad

Blodcancerförbundets hemsida rymmer mycket information om de olika hematologiska sjukdomarna, stödverksamhet och informationsträffar. Vi delar också nyheter om våra projekt, temadagar och intressant forskning via sociala medier.

Ibland kan det vara värdefullt att ta del av andras resor och tankar. Det kan du göra via bland annat Blodcancerförbundets sida *Min historia*, där medlemmar får berätta om sina egna upplevelser.

Tips på användbara källor

CANCERCENTRUMS STÖDMATERIAL RIKTAT TILL NÄRSTÅENDE

<https://www.cancercentrum.se/samverkan/patient-och-narstaende/narstaendestod/vagledning-for-narstaende/>

1177 VÅRDGUIDENS RÅD OCH STÖD VID CANCER

<https://www.1177.se/sjukdomar--besvar/cancer/rad-och-stod-vid-cancer/>

CANCERCENTRUMS INFORMATION OCH VÅRDPROGRAM

<https://www.cancercentrum.se/syd/cancerdiagnoser/blod-lymfom-myelom/myelodysplastiskt-syndrom-mds/>

CANCERFONDENS CANCERLINJE SOM KAN GE STÖD OCH RÅD

<https://www.cancerfonden.se/rad-och-stod/cancerlinjen>

NATIONAL LIBRARY OF MEDICINES TJÄNST MEDLINE PLUS MED DJUPGÅENDE INFORMATION OCH LÄNKAR TILL FORSKNING

<https://medlineplus.gov/myelodysplasticsyndromes.html>

Klassificering av MDS

Varje MDS-drabbad patient måste bedömas individuellt, med hänsyn till faktorer såsom fibros (bindväv) i benmärgen, transfusionsbehov av röda blodkroppar samt så kallade mutationsanalyser. Prognos påverkas även av förekomst av andra samtida sjukdomar såsom hjärt- lung- och njursjukdomar, genomgången stroke eller annan cancersjukdom.

WHO:s klassificering av MDS sker enligt följande:

MDS-SLD (MDS-Single Lineage Dysplasia)

MDS där enbart en typ av blodkroppar är påverkade i benmärgen. Ger oftast anemi som enda symptom men ibland kan även vita blodkroppar eller trombocyter vara sänkta. Denna typ av MDS tillhör en av de lindrigare typerna. Det föreligger ingen ökning av blaster och risken för leukemiutveckling är låg.

MDS-MLD (MDS-Multi Lineage Dysplasia)

MDS där flera typer av blodkroppar är påverkade i benmärgen. Patienter har oftast både anemi och påverkan på vita blodkroppar och/eller trombocyter. Denna typ av MDS är något allvarligare än MDS-SLD men mindre allvarlig än MDS-EB typerna nedan. Det föreligger ingen ökning av blaster men risken för leukemiutveckling är något högre.

MDS-RS (MDS-Ring Sideroblaster)

MDS där man ser ringsideroblaster i benmärgen som är ett tecken på avvikande järnomsättning. Patienter har ofta en typisk mutation i den så kallade SF3B1 genen. Denna MDS typ delas upp i de som har SLD eller MLD (se ovan) där MDS-RS-SLD har bättre prognos än MDS-RS-MLD men som helhet har också dessa patienter relativt god prognos då det inte föreligger någon ökning av blaster i benmärgen.

MDS associerad med isolerad 5q deletion

Subgrupp som är baserad på en genetisk avvikelse (kromosom 5). Kallas också 5q- (fem-q-minus) syndrom. Ingen blastökning i benmärgen där man istället ser speciellt avvikande bild av megakaryocyterna (förstadiet till trombocyterna). Vanligast hos äldre kvinnor. Ofta påtaglig blodbrist med tilltagande transfusionsbehov av röda blodkroppar men oftast normala vita blodkroppar och något förhöjda trombocyter. God prognos med liten risk för leukemiutveckling.

MDS-EB (MDS-Excessiv Blasts)

Här finns en ökning av blasterna i benmärgen och man delar in denna MDS-typ i MDS-EB-1 (5–9 procent blaster i benmärgen) och MDS-EB-2 (10–19 procent

blaster) vilket i högsta grad påverkar prognosen (ju fler blaster desto sämre prognos; om blasterna är 20 procent eller högre klassificeras man som akut myeloisk leukemi och inte MDS). Dessa patienter har ofta infektioner på grund av lågt antal vita blodkroppar och ibland blödningar till följd av brist på blodplättar.

MDS-U (MDS-unclassifiable)

Denna MDS typ är ovanlig och kan också vara svår att diagnosticera samt att prognosticera. Det kan finnas blaster ute i blodet trots att blasterna inte är ökade i benmärgen. Det kan också föreligga speciella för MDS typiska kromosomavvikelser trots att övriga MDS kriterier inte är helt uppfyllda. Andra kan ha SLD i benmärgen men brist på alla de tre blodkropparna i blodet.

Kronisk Myelo-Monocytär Leukemi (KMML)

Denna grupp skiljer sig från de övriga genom att de ofta har förhöjt antal vita blodkroppar i blodet (därav namnet leukemi, ett grekiskt ord för vitt blod). Ibland finns även mjältförstoring samt ökad förekomst av monocytter i blod och benmärg.

Prognosen varierar mycket, dels beroende på om det finns blastökning i benmärgen eller inte, dels beroende på hur höga ens värden av vita blodkroppar är i blodet.

Prognostiska score

Även om den ovanstående klassifikationen ger viss vägledning vad gäller prognos, är det fortfarande svårt att tala om för den enskilde MDS-patienten vad hen kan förvänta sig. För att kunna ge mer individuell information och bättre veta vilka behandlingsalternativ som kan/bör användas, har ett system som kallas IPSS-R (International Prognostic Score System-Revised) utvecklats.

I systemet tar man hänsyn till både blastfrekvens i benmärgen, graden av sänkning av blodkroppar (cytopenier) men också till förekomsten och typen av kromosomavvikelser i benmärgscellerna. Vissa kromosomavvikelser såsom 5q- ("fem-q-minus"), 20q- ("tjugo-q-minus"), liksom frånvaro av kromosomavvikelser, innebär en förhållandevis bättre prognos.

Förlust av den ena av kromosomerna 5 (monosomi 5), 7 (monosomi 7) respektive en extra kromosom 8 (trisomi 8) är andra vanliga avvikelser som ger prognostisk information. Genom att lägga ihop de "poäng" som man får för olika avvikelser enligt ovan kan man indela MDS-patienterna i fem grupper med avseende på risk; *Very Low Risk*, *Low Risk*, *Intermediate Risk*, *High Risk* och *Very High Risk*. Risken i sammanhanget avser framför allt risken att utveckla akut myeloisk leukemi.



Hur blir jag medlem?

Du blir medlem i Blodcancerförbundet genom inträde i en av våra drygt femton lokala föreningsverksamheter. Priset för medlemskap är 100–250 kr beroende på lokalförening och typen av medlemskap. Det finns många sätt att bli medlem i någon av Blodcancerförbundets föreningar, till exempel genom att:

GÅ IN PÅ www.blodcancerforbundet.se/bli_medlem
och fylla i webbformuläret på sidan

RINGA FÖRBUNDSKANSLIET PÅ 08-546 40 540 (vardagar mellan 09.00–12.00)

SKICKA EN E-POST TILL info@blodcancerforbundet.se. Ange namn, adress, födelsedatum, e-postadress, telefonnummer samt diagnos. Skriv också om det gäller medlemskap som patient, anhörig eller stödjande

FYLLA I SVARSPOSTTALONGEN på nästa sida i denna broschyr och skicka den kostnadsfritt till förbundskansliet.

BLODCANCERFÖRBUNDET

ADRESS: Hamngatan 15B, 172 66 Sundbyberg

TEL: 08-546 40 540

MAIL: info@blodcancerforbundet.se

HEMSIDA: www.blodcancerforbundet.se

Följ oss gärna på

FACEBOOK: www.facebook.com/blodcancerforbundet

TWITTER: www.twitter.com/BCF_1982

INSTAGRAM: www.instagram.com/blodcancerforbundet1982

LINKEDIN: www.linkedin.com/company/the-swedish-blood-cancer-association

Mer information – länkar

WEBBSIDA: www.blodcancerforbundet.se/att_leva_med_blodcancer

STÖDPERSON: www.blodcancerforbundet.se/stodperson

VÅR APP: www.blodcancerforbundet.se/appen_blodcancerstodet

Medlemskap

Fyll i talongen nedan för att ansluta dig till Blodcancerförbundet

Namn

Födelsedatum.....

Adress

Postadress

Telefon.....

e-post.....

Diagnos.....

MEDLEMSKAP FÖR Patient Anhörig Stödjande

Namn

Födelsedatum.....

Adress

Postadress

Telefon.....

e-post.....

Diagnos.....

MEDLEMSKAP FÖR Patient Anhörig Stödjande

Frankeras ej.
Mottagaren
betalar portot

Blodcancerförbundet

SVARSPOST

20676570

174 20 Sundbyberg

Blodcancerförbundet

Ett liv med blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom behöver inte vara ett sämre liv, men det är ett annat liv än det du hade innan. Och i den här nya vardagen kan det vara skönt att veta att du inte är ensam. Att vi är fler i samma situation som vill hjälpa varandra i både goda och svåra stunder. Det är också därför Blodcancerförbundet finns. Vi vet att ensam inte är stark men tillsammans kan vi påverka. Vi kan bidra till forskning, vi kan sprida kunskap och vi kan framförallt stötta varandra.

Hos oss får medlemmar möjlighet att mötas för att utbyta erfarenheter, ge varandra värdefullt stöd och råd samt lära sig mer om hur man bättre handskas med sin sjukdom. Vi arrangerar medlemsdagar med informativa föreläsningar, förmedlar kunskap via webb och filmer, ger ut diagnos specifika informationsbroschyrer, har en egen medlemstidning och erbjuder stöd i form av stödpersoner med egen erfarenhet av sjukdom.

Blodcancerförbundet ansvarar även för den ideella insamlingsstiftelsen Blodcancerfonden som varje år delar ut pengar till forskning, omvårdnadsprojekt och utbildning av sjukvårdspersonal. Vi är slutligen också intressepolitiskt aktiva och arbetar dedikerat för att lyfta din röst som berörd av de sjukdomar vi representerar gentemot vården, politiker, myndigheter och andra aktörer inom hälso- och sjukvården.

Vi finns här för dig och dina närstående



BLODCANCERFÖRBUNDET
Hamngatan 15 B , 172 66 Sundbyberg
08-546 40 540
info@blodcancerforbundet.se
www.blodcancerforbundet.se