

# Kroniska myeloida maligniteter

---

## Myelodysplastisk Syndrom (MDS)

Myelodysplastiska Syndromet (MDS) är ett begrepp för en grupp maligna blodsjukdomar så kallade MDS-AML vilket karakteriseras i tillstånd med ökad risk att utveckla Akut Myeloisk Leukemi (AML) samt varierande grad av pancytopeni (brist på alla typer av blodkroppar i blodet) på grund av störning i cellmognaden i benmärgen och blodet.

## ICD-10

D46.9

## Epidemiologi

Sjukdomen är inte ovanlig och har en incidens på cirka 5 fall/ 100 000 invånare/ år. Risken att drabbas av MDS stiger med stigande ålder vilket gör att sjukdomen debuterar oftast vid 70 år, men kan debutera tidigare.

MDS delas upp i två olika former:

1. Primär MDS som utgör cirka 90 % av fallen.
2. Sekundär MDS som utgör de resterande 10 % av fallen och är terapi orsakad (tidigare cytostatika- och/eller strålbehandling).

MDS kan även delas i högrisk och lågrisk-sjukdom.

## Etiologi

Primär MDS orsakas av en genetisk skada/ kromosomaberrationer i benmärgens stamceller som påverkar den myeloida cellinjen. Skadan leder till en ökad apoptos i benmärgens progenetorer. Orsaken till den genetiska skadan för nuvarande är okänd. Några mutationer är beskrivna.

1

## Symtom och diagnostik

### Anamnes:

MDS har en varierande klinisk bild men vanligaste symtomen är:

- Trötthet → relaterad till anemi vilket är den vanligaste cytopeni.
- Ökad infektionsrisk → relaterad till leukopeni.
- Ökad blödningsbenägenhet → Näs- och/eller tandköttblödning, hematuri och blod i avföringen som relateras till trombocytopeni.

Vid svåra fall av MDS kan symtombilden vara mycket lik den vid Akut Myeloisk Leukemi.

### Status:

- Blekhet av huden och slemhinnor
- Takykardi
- Feber, hosta och andra infektionstecken
- Hematom, petekier, näs- och/eller tandköttblödning

### Lab:

Blodstatus med diff. → **Pancytopeni**

Kromosomanalys är den viktigaste vid MDS inte bara som diagnostisk metod utan även för prognosen. De vanligaste förändringarna vid primär MDS är:

- Isolerad deletion av 5q
- Deletion av kromosom 7
- Trisomi 8

Vid sekundär MDS förekommer en blandning av ovan nämnda förändringarna, en så kallad "Komplex Karyotyp".

## Differential diagnos

- Agranulocytos (leukocyt brist)
- Aplastisk Anemi
- Benmargssvikt
- Kronisk myeloisk leukemi
- Feltys syndrom
- Idiopatisk cytopeni av okänd betydelse (*Eng.* Idiopathic Cytopenia of Undetermined Significance)
- Idiopatisk dysplasi av okänd betydelse (Idiopathic Dysplasia of Undetermined Significance)
- Idiopatisk trombocytopen purpura (ITP)

- Myeloproliferativ sjukdom

## Behandling

Generellt består behandlingen av följande komponenter:

<b>Symtomatisk behandling</b>	<b>Cytostatika behandling</b>	<b>Allogen stamcellstransplantation</b>
-------------------------------	-------------------------------	---

Symtomatisk behandling riktas framför allt mot behandling av anemi. Det sist nämnda behandlas med EPO och/eller G-CSF som har bra effekt för låg risk MDS vilket gör att man kan undvika blodtransfusioner. Behandlingen har däremot dålig effekt vid hög risk MDS.

Patienter som inte svarar på läkemedel bör få blodtransfusioner.

Cytostatika behandling ges inför stamcellstransplantation.

Allogen stamcellstransplantation (SCT) är en effektiv behandling och den enda botande terapi vid MDS.

## Prognos

Till skillnad från de andra kroniska myeloida maligniteter, MDS i de flesta fallen är en progressiv sjukdom. Generellt har patienterna medianöverlevnaden på cirka 2 år från diagnosen. Överlevnaden däremot är olika beroende på vilken typ av MDS patienten har. Hög risk MDS, obehandlat har dålig prognos med en överlevnad på endast 5 månader. Låg risk MDS har däremot god prognos och förväntas ha en överlevnad upp till 7 år.

MDS generellt har hög risk för transformation till Akut Myeloisk Leukemi.

Dödsorsaken kopplas ofta till blödningar eller svåra infektioner.

## Referenser

Ringborg, U. et al. Onkologi, andra upplagan. Kap 35: 485-487.