Myelodysplastiset oireyhtymät
Potilaan opas

Sisällys

- Lukijalle 4
- Mikä MDS on? 6
- MDS-taudin oireet 8
- Miten MDS todetaan? 10
- MDS-taudin eri päätyypit 14
- MDS-taudin hoidot 16
- Vielä tutkimusvaiheessa olevia hoitoja 25
- Elämä MDS-taudin kanssa 29
- MDS-sanastoa 35
- Muita tietolähteitä MDS-taudista 38

Lukijalle

Kun potilaalla todetaan myelodysplastinen syndrooma (MDS), on luonnollista, että hänellä herää paljon kysymyksiä. Hoitava lääkäri kertoo diagnoosivaiheessa taudista, ja myös sairaanhoitaja antaa uudelle potilaalle opastusta. Kuitenkaan kukaan ei pysty kerralla omaksumaan suurta määrää uusia asioita, vaan tietoa on päästävä sulattelemaan rauhassa. Tämän oppaan tarkoitus on olla perustietopakettina potilaalle, jotta hän saisi kokonaiskuvan taudista ja voisi kerrata tietoja.

Oppaan edellisestä painoksesta on kulunut viisi vuotta, ja MDS-taudin diagnostiikka ja hoito ovat edelleen kehittyneet. Sen vuoksi Suomen Syöpäpotilaat ry katsoi aiheelliseksi oppaan päivittämisen. Toivomme, että tästä oppaasta on apua potilaille.

Ensin MDS:stä kerrotaan tautina (tai oikeastaan tautiryhmänä) ja sitten sen nykyisistä toteamiskeinoista veri- ja luuydinnäytteissä. Sen jälkeen käsitellään oireita, taudin jakamista eri alatyyppeihin ja hoitoja. Kaikilla potilailla ovat käytettävissä tarvittaessa tukihoidot, kuten punasolusiirrot, infektioiden hoidot ja vuotojen hoidot. Lisäksi käytetään erilaisia tautiin vaikuttavia hoitoja taudin alatyypin mukaan. Esittelemme tässä ensin jo vakiintuneet hoidot ja mainitsemme sitten lyhyesti vilkkaan tutkimustyön tuloksena mahdollisesti lähivuosina käyttöön tulevista uusista hoidoista. Kerromme myös kantasolujensiirrosta MDS:n hoidossa.

Oppaan lopussa on aakkosjärjestyksessä pieni sanasto, jossa selvitetään lyhenteitä ja joitakin usein käytettyjä lääketieteellisiä termejä.

Viimeisenä oppaassa luetellaan suositeltavia muita tietolähteitä MDS-taudista.

FREJA EBELING 24.2.2021

Kirjoittaja on dosentti, sisätautien ja kliinisen hematologian erikoislääkäri, joka on toiminut HUS:n hematologian klinikassa MDS-vastuulääkärinä ja siirtynyt hematologian poliklinikan osastonylilääkärin virastaan eläkkeelle 1.3.2020.

Mikä MDS on?

Myelodysplastinen syndrooma (MDS) on verisyöpiin kuuluva luuytimen vertamuodostavan kantasolun häiriötila, jonka seurauksena veren soluarvot ovat poikkeavia. Sanan alkuosa ”myelo” tarkoittaa ydintä, tässä tapauksessa luuydintä, ”dysplasia” sitä, että solut eivät kypsy normaalisti, ja ”syndrooma” sitä, että kyseessä on ryhmä erityyppisiä tauteja.

Suomessa arvioidaan todettavan noin 200 uutta MDS-tapausta vuosittain.

Nykykäsityksen mukaan MDS syntyy luuytimen vertamuodostavan kantasolun geneettisestä viasta. Tämä vika voi olla esimerkiksi kromosomipoikkeavuus tai perintötekijän (geenin) poikkeavuus eli mutaatio. Niitä saattaa taudin kestäessä ilmaantua lisää. Viasta seuraa solujen kypsymishäiriö ja tehottomuutta normaalien veren solujen muodostumisessa. Suuri osa verisolujen esiasteista kuolee jo luuytimessä. Verenkiertoon ei pääse riittävästi kypsiä verisoluja, tai sinne voi päästä epäkypsiä, erilaistumattomia soluja.

Veren kantasolun häiriön ilmaantumisen syy yksittäisellä potilaalla jää useimmiten tuntemattomaksi. Ruokavaliolla tai esimerkiksi alkoholin käytöllä ei ole voitu osoittaa mitään syy-yhteyttä MDS-tautiin. Tupakointi vaikuttaa kuitenkin suurentavan riskiä jonkin verran. Orgaaniset liuottimet, hyönteismyrkyt ja ionisoiva säteily lisäävät riskiä. MDS-taudin ilmaantuvuus lisääntyy selvästi iän myötä; uusien potilaiden keski-ikä on hieman yli 70 vuotta. Osassa tapauksia MDS voi olla potilaalle aiemmin muun syövän vuoksi annettuun solunsalpaaja- tai sädehoitoon liittyvä. MDS tautina ei ole suoraan perinnöllinen. Viime vuosina on kuitenkin kertynyt tietoa periytyvistä harvinaisista, veritaudeille altistavista geenipoikkeavuuksista, jollaisia voidaan todeta olevan taustalla etenkin keskimääräistä nuoremmilla, alle 40–50-vuotiailla MDS-potilailla. Jos tällainen poikkeavuus todetaan, harkitaan myös lähisukulaisten tutkimista.

MDS-taudin oireet

Noin viidesosalla MDS todetaan oireettomana muusta syystä otetun verenkuvan poikkeavuuden selvittelyssä. MDS-taudin oireet ovat seurausta normaalien verisolujen vajauksesta. Veren soluja on kolmea päätyyppiä: punasoluja eli erytrosyyttejä, valkosoluja eli leukosyyttejä ja verihiutaleita eli trombosyyttejä.

Tavallisimmat oireet MDS:ssä ovat anemian aiheuttamia. Anemia johtuu punasolutuotannon vajauksesta, jota arvioidaan veren hemoglobiinimäärityksillä. Normaalin hemoglobiinitason (Hb) alaraja miehillä on 134 g/l ja naisilla 117 g/l. Anemian oireita ovat väsymys, suorituskyvyn aleneminen, sydämentykytys, hengenahdistus, huimaus, keskittymisvaikeudet, sanojen löytämisvaikeus ja sormien kömpelyys. Esimerkiksi sepelvaltimotaudin ja sydämen vajaatoiminnan oireet saattavat ilmaantua herkemmin Hb-tason pienentyessä.

Valkosolujen vajauksessa keskeistä on nimenomaan neutrofiilivalkosolujen alhainen määrä ja usein myös niiden toiminnan häiriö. Neutrofiilit ovat bakteeri-infektiopuolustuksessa tärkein valkosolujen alalaji. Normaalin veren neutrofiilipitoisuuden alaraja on 1,5 x 10^9/litra. Alttius bakteeritulehduksille suurentuu neutrofiilipitoisuuden ollessa alentunut; neutrofiililukemaan alle 0,5 x 10^9/litra liittyy merkittävä infektioriski. Neutrofiilimäärän pienuutta kutsutaan neutropeniaksi. Siihen liittyy suurentunut taipumus esimerkiksi hengitysteiden tai ihon bakteeri-infektioihin, joiden paraneminen voi olla normaalia hitaampaa.

Trombosyyttien tehtävä on ikään kuin pieninä ”liimalappusina” paikata verisuonten vauriokohtia ja tyrehdyttää verenvuotoja. Normaalin trombosyyttipitoisuuden alaraja veressä on 150 x 10^9/litra. Pieniin trombosyyttipitoisuuksiin eli trombosytopeniaan liittyy lisääntynyt vuototaipumus, etenkin lukeman alittaessa tason 50 x 10^9/litra ja merkittävästi sen alittaessa tason 20 x 10^9/litra. Vuototaipumus saattaa ilmetä esimerkiksi mustelmaherkkyytenä, nenäverenvuotoina, ienten vuotoherkkyytenä ja ruoansulatuskanavan tai pistoskohtien vuotoina.

Miten MDS todetaan?

Kun verenkuvapoikkeavuutta, kuten esimerkiksi anemiaa, lähdetään selvittämään, tutkitaan ensin tavallisempia taustasyitä, kuten raudan, foolihapon tai B12-vitamiinin puutosta, kroonisia tulehdustiloja, käytössä olevien lääkkeiden mahdollista osuutta sekä punasolujen hajoamistaipumusta.

Ellei niistä löydy selitystä, edetään luuydinnäytteen tutkimiseen verisolumuodostuksen tilan selvittämiseksi. Luuydinnäytteitä otetaan joko rintalastan yläosasta tai ristiselän puolelta, suoliluun vasemmasta tai oikeasta takaharjanteesta. Näytteenottokohta ja luun pinnalla oleva luukalvo puudutetaan huolellisesti etukäteen, ja näytteet otetaan puudutetulta alueelta imemällä neulalla nestemäistä luuydintä ruiskuun (luuydinaspiraatti) tai myös ”kairaamalla” luuydintä onttoon neulaan ohueksi, noin 15 mm pituiseksi koepalaksi.

Luuydinnäytteen ottoon ei vaadita edeltävää paastoamista. Jos potilaalla on käytössään veren hyytymistä estävä lääkitys, sen annostelun mahdollinen muutostarve toimenpidettä edeltävästi

on syytä selvittää. Luuydinnäytteen otossa potilas tuntee puudutuksesta huolimatta usein jonkin verran kipua, kun neula etenee luun sisätilaan. Potilas voi tuntea kipua myös aspiraatin imaisuvaiheessa alipaineeseen liittyen. Kivun kokemus on hyvin yksilöllistä; monet vertaavat sitä hammaslääkärin toimenpiteisiin. Mikäli potilas toivoo, voidaan hänelle antaa ennen toimenpidettä rauhoittavaa lääkitystä. Pelkän imunäytteen ottotoimenpide kestää noin 15 minuuttia. Mikäli samalla otetaan myös koepala, varataan aikaa yleensä puoli tuntia. Toimenpiteen jälkeen potilas saa yleensä lähteä poliklinikalta kotiin tai töihin saatuaan hoitajalta ohjeet näytteenottokohdan seurannasta. Mikäli on käytetty rauhoittavaa lääkitystä, ei autoa saa ajaa samana päivänä.

Luuytimen imunäyte sivellään lasille, kuivataan, värjätään ja tutkitaan mikroskoopilla. Solujen esiasteiden määrästä ja kypsymisestä saadaan näin käsitys, kun tutkitaan satojen solujen koon ja ulkonäköpiirteiden kokonaisuutta. Imunäytteestä tehdään myös kromosomi- ja geenitutkimuksia. Luuydinkoepalasta nähdään luuytimen kokonaissolupitoisuus, mahdollinen ylimääräinen sidekudosmuodostus ja poikkeavat solut.

Imunäytteen solukuvatulos on yleensä valmis viikon sisällä. Kromosomi- ja geenitutkimusten sekä koepalan tutkimustulosten valmistumiseen kuluu tyypillisesti kuukausi.

Kansainvälisesti on sovittu diagnoosikriteereistä, joiden perusteella MDS määritellään ja luokitellaan alatyypeiksi. Diagnoosin määritys luuydinnäytteestä ei aina ole helppoa kokeneellekaan laboratoriolääkärille. Jos diagnoosi jää epävarmaksi, epäilyn asteelle, saatetaan tarvita seurantaa ja uutta luuydinnäytettä esimerkiksi 3–4 kuukauden kuluttua. Oikean diagnoosin tekeminen on erittäin tärkeää, luonnollisesti verenkuvapoikkeavuuksien syyn selvittämiseksi potilaalla, mutta myös esimerkiksi perusteeksi B-lausuntoon, jolla osoitetaan potilaan oikeus erityiskorvattaviin lääkkeisiin.

MDS-taudin eri päätyypit

MDS-tauti jaetaan alatyyppeihin luuydinnäytteiden mikroskooppitutkimusten ja kromosomilöydösten sekä verisoluarvojen perusteella. Lähitulevaisuudessa mutaatiolöydöksetkin tulevat enenevästi vaikuttamaan luokitukseen. Luuytimen imunäytteen mikroskooppitutkimuksissa kiinnitetään huomiota esimerkiksi niin sanottuihin rengassideroblasteihin, joissa punasolujen esiasteiden rauta on kertynyt renkaaksi tuman ympärille tai epäkypsimpien solujen, blastien osuuteen.

MDS-taudin ennustetta arvioidaan nykyisin IPSS- ja IPSS-R-riskiluokituksilla (International Prognostic Scoring System for Myelodysplastic Syndromes, Revised IPSS). Niissä taudit ryhmitellään neljään tai viiteen alaluokkaan, joita kutsutaan matalamman riskin, keskiriskin ja korkeamman riskin ryhmiksi.

Yleistäen voidaan sanoa, että matalamman riskin tautiluokissa ongelmat ovat soluvajauksista johtuvia, ja hoidon tavoite on elämänlaadun parantaminen. Korkeamman riskin tautiluokissa haasteena on taudin etenemistaipumus akuutin leukemian suuntaan, ja hoidon tavoitteena on odotettavissa olevan elinajan pidentäminen.

MDS:n vaikutus potilaan elossaoloaikaan kytkeytyy taudin riskiryhmään. IPSS-R-luokitukseen kootuissa tutkimuksissa seurannassa todetut tavanomaiset elossaoloajat diagnoosivaiheesta ovat olleet luokkaa 5–9 vuotta matalimmissa, 3 vuotta keskimmäisessä ja 10–19 kuukautta korkeamman riskin tyypeissä. On huomattava, että nämä elossaoloajat on kerätty potilasaineistoista, joihin kuuluneet potilaat ovat saaneet vanhempia, aiemmin käytössä olleita hoitoja. Potilaiden tilat ovat myös hyvin yksilöllisiä, ja hoidot kehittyvät koko ajan.

MDS-taudin hoidot

Oireettomia potilaita voidaan vakaassa tilanteessa seurata ilman hoitoa pitkänkin aikaa. Silloin potilaan vointia ja veriarvoja seurataan sopivaksi arvioidulla tiheydellä, esimerkiksi 3–6 kuukauden välein.

Oireisille potilaille annetaan tukihoitoja ja taudin tyyppiin kohdennettuja hoitoja.

TUKIHOIDOT

Verisoluvajausten hoidoksi annetaan tarvittaessa tukihoitoja.

ANEMIA Matalamman riskin MDS-taudissa voidaan saada anemiaan hoitovastetta erytropoietiinivalmisteilla (EPO-hoito). EPO-hoitoa annetaan vatsan tai reisien alueelle ihonalaisina pistoksina 1–3 viikon välein. Sairaanhoitaja opettaa potilaan itse pistämään; tarvittaessa pistokset voidaan myös antaa kotisairaanhoidossa tai terveyskeskuksessa. EPO-hoito korjaa anemiaa noin puolella potilaista. Sen teho ilmenee 2–3 kuukaudessa. Ellei hemoglobiinilukema suurene riittävästi, voidaan EPO-annos vielä kaksinkertaistaa. Ellei suurennetullakaan annoksella saada tehoa, ei EPO-hoitoa jatketa.

Ellei EPO-hoito tehoa tai sen vaste on hiipunut, korjataan Hb-pitoisuutta toistuvilla punasolusiirroilla, yleensä noin 2–8 viikon välein. Yhdessä punasolupussissa on yhden verenluovutuksen punasolut, ja se suurentaa aikuisella veren Hb-pitoisuutta keskimäärin noin 10 g/l. Punasolujen

siirroilla pyritään Hb-taso yleensä pitämään vähintään tasojen 80–100 g/l välillä, mutta siirtoraja arvioidaan yksilöllisesti esimerkiksi sydän- tai keuhkosairaus huomioiden. Koska jokaisessa punasolupussissa potilas saa noin 250 mg rautaa, johtaa jatkuva punasolusiirtotarve raudan ylimäärän kertymiseen elimistöön. Rautakuorman pienentämiseksi saattaa jatkossa olla tarve aloittaa MDS-potilaalle raudan kelaatiohoito. Tämä tarkoittaa, että rautaa saadaan sitoutumaan elimistössä lääkemolekyyleihin, joiden avulla sitä saadaan poistumaan ulosteen tai virtsan mukana.

VALKOSOLUJEN VÄHYYS Nimenomaan neutrofiilivalkosolujen vajaukseen liittyvän bakteeri-infektiotaipumuksen vuoksi on oltava valppaana esimerkiksi kuumeen ja muiden tulehdusmerkkien yhteydessä lisätutkimusten ja antibioottien tarpeen arvioimiseksi. Suomessa ei ole käytäntönä antaa rutiininomaisesti MDS-potilaille ennaltaehkäisevää antibioottilääkitystä, vaan se säästetään todettuihin infektiotilanteisiin. Vakavien infektioiden yhteydessä saatetaan käyttää pistoksina annettavaa valkosolukasvutekijälääkitystä.

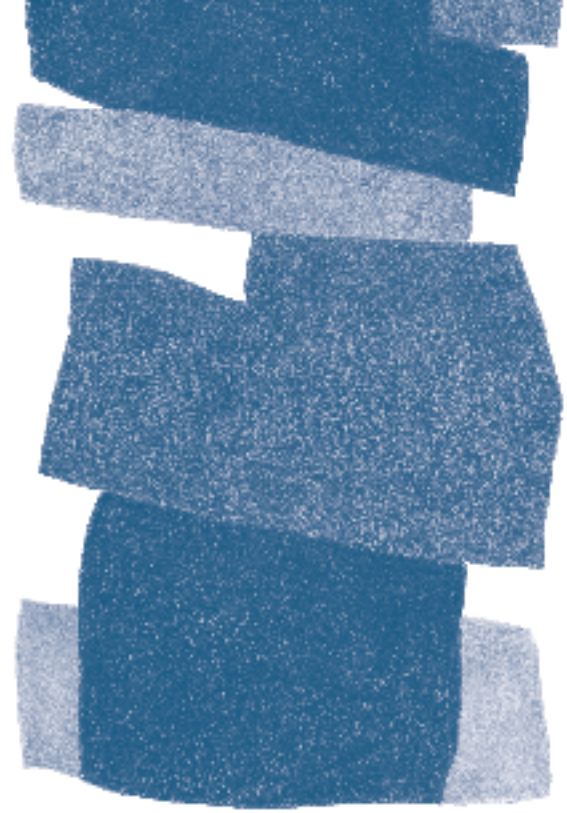
VERIHIUTALEVÄHYYS Trombosytopeniassa pyritään välttämään verihiutaleiden toimintaa huonontavia lääkkeitä. Trombosyyttisiirtoja ei pääsääntöisesti käytetä ennaltaehkäisevästi, vaan ainoastaan merkittäviin vuotoihin, toimenpiteiden yhteydessä ja MDS-hoitojen aiheuttamassa trombosytopeniassa. Ennaltaehkäisevästi voidaan käyttää verihyytymiä lujittavaa lääkitystä, kuten traneksaamihappoa. Trombosyyttikasvutekijälääkityksen hyödystä MDS-taudissa ei toistaiseksi ole riittäväksi katsottua tutkimusnäyttöä.

MDS-TAUTIIN VAIKUTTAVAT HOIDOT TÄLLÄ HETKELLÄ

LENALIDOMIDI Noin 5 prosentilla MDS-potilaista tauti on niinsanottua del 5q- -tyyppiä, jossa tautisoluissa nähdään kromosomin numero 5 pitemmän haaran tietyn osan puuttuminen eli deleetio. Tässä naisilla yleisemmässä matalamman riskin MDS-tyypissä potilaalla on usein syvä anemia ja normaalia kookkaammat punasolut, mutta normaali tai suurentunutkin trombosyyttilukema ja luonteenomainen ulkonäköpoikkeavuus trombosyyttien emosoluissa luuydinnäytteessä. On osoit-

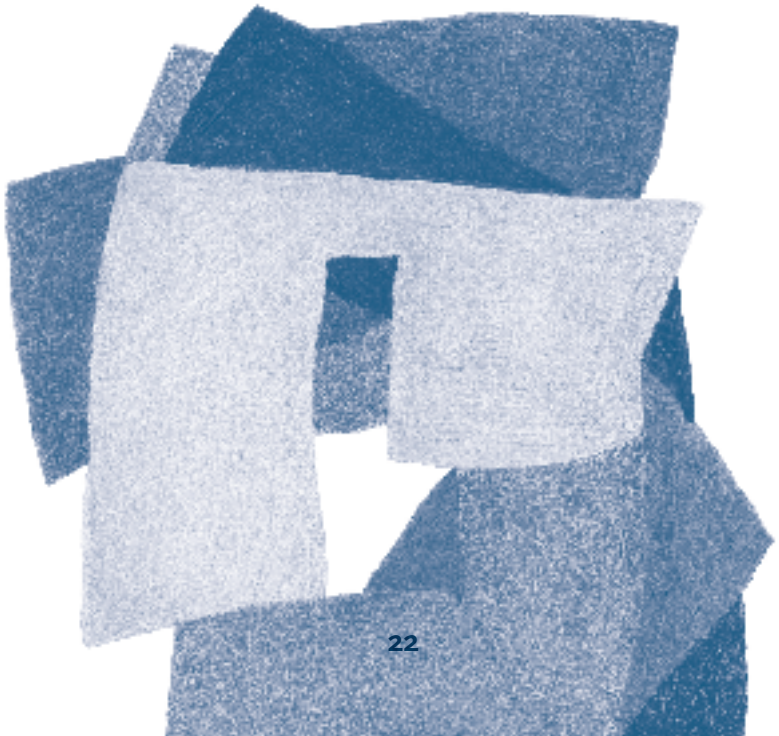
tautunut, että tabletteina neljän viikon jaksoissa (kolme viikkoa lääkettä, sitten taukoviikko) käytettävä lenalidomidilääkitys korjaa tässä MDS-tyypissä anemiaa niin, että kahdella kolmasosalla punasolusiirtoja tarvinneista potilaista siirtotarve loppui. Lääkkeen tehon keskimääräinen kestoaika on runsaat 2 vuotta; osalla potilaista teho säilyy selvästi kauemmin. Haittavaikutuksina nähdään usein esimerkiksi neutropeniaa (veren neurofiilivalkosolujen pitoisuuden pienenemistä) tai ihottumaa. Lenalidomidin annostusta voidaan silloin harkinnan mukaan keventää tai käyttää väliaikaisesti ohella valkosolukasvutekijälääkettä. Lievät ihottumat menevät usein itsestään ohi; hyvin harvoin joudutaan lääke niiden vuoksi keskeyttämään. Lenalidomidia voidaan kokeilla seuraavaksi, niinkutsuttuna toisen linjan hoitona MDS del 5q- -potilaille, jotka eivät saa anemiaan vastetta EPO-hoidolla. Käytännön haasteena on se, että hoito on huomattavan kallista, eikä lenalidomidilla ole erityiskorvattavuutta MDS-taudin hoidossa.

ATSASITIDIINI Ihonalaisina pistoksina kerran päivässä 5–7 päivän jaksoina 4–5 viikon välein



korkeamman riskin MDS-tyypeissä annettava atsasitidiini on luuytimen vertamuodostavia soluja vähitellen ”kypsyttävä” lääke eikä varsinainen solunsalpaaja. Sairaanhoitaja antaa potilaalle pistokset polikliinisesti, vuodeosastohoitoa ei tarvita. Atsasitidiini on yleensä varsin hyvin siedetty, mutta se saattaa etenkin alkuun laskea verisoluarvoja, ja pistoskohdissa nähdään joskus ärhäkkääkin punoitusta ohimenevästi. Lääkkeen teho tulee vähitellen esiin, ja sitä arvioidaan yleensä

vasta 4–6 hoitosyklin eli 4–6 kuukauden kuluttua verisoluarvojen ja luuytimen imunäytteen avulla. Suotuisaa hoitovastetta saadaan noin puolelle potilaista. Vaste näkyy esimerkiksi verisoluarvojen kohenemisena ja luuytimen blastiylimäärän pienenemisenä. Ellei vastetta nähdä 6 kuukaudessa hoidon alusta, atsasitidiinihoito lopetetaan. Jos vastetta saadaan, atsasitidiinia jatketaan, ellei ongelmallisia haittavaikutuksia esiinny, niin kauan kuin potilaan arvioidaan hyötyvän hoidosta. Keskimääräinen vasteen kesto on runsas vuosi, mutta huomattavasti pitempiäkin vasteita nähdään. Atsasitidiinilla tavoitellaan eliniän



pitenemistä ja leukemiaan etenemisen hidastamista; se ei kuitenkaan paranna MDS-tautia.

SOLUNSALPAAJAHOIDOT Nuorehkoilla MDS-potilailla saatetaan käyttää akuutin leukemian hoitojen kaltaisia, vuodeosastolla suonensisäisinä tiputuksina annettavia intensiivisiä solunsalpaajahoitoja. Solunsalpaajahoitoa käytetään etenkin valmistauduttaessa kantasolusiirtoon tilanteessa, jossa MDS-potilaalla halutaan ennen kantasolujensiirtoa nopeahkosti pienentää huomattavaa blastiylimäärää luuytimessä.

KANTASOLUJENSIIRTO Kantasolujensiirto toisen ihmisen kantasoluilla eli allogeeninen kantasolujensiirto on toistaiseksi ainoa MDS-taudin mahdollisesti kokonaan parantava hoito. Se on huomattavan raskas hoitomuoto, johon liittyy merkittäviä riskejä. Se tulee sen vuoksi käytännössä kyseeseen vain pienellä osalla MDS-potilaista. Kantasolujensiirtoa harkitaan potilaalle noin 70 vuoden ikään saakka, ellei potilaalla ole ennustetta huonontavia merkittäviä muita sairauksia, kuten sydämen, keuhkojen, maksan tai munuaisten toimintaa huonontavia tiloja. Kan-

tasolujen luovuttajana voi olla omainen (potilaan sisarus tai lapsi) tai rekisteriluovuttaja.

Kantasolujensiirtohoidossa annetaan vuodeosaston eristyshuoneessa ensin useampana päivänä tiputuksena esihoito-solunsalpaajalääkitystä, jonka tarkoituksena on tuhota tautisolukko potilaan luuytimestä. Sen jälkeen luovuttajalta joko verestä tai luuytimestä kerätyt kantasolut annetaan potilaalle suoneen tiputuksena solupussista. Sen jälkeen alkaa noin kaksi viikkoa kestävä niin sanottu matalasoluvaihe, kunnes luuytimeen tarttuneet luovuttajan kantasolut ovat tuottaneet niin paljon soluja, että ne näkyvät potilaalta otettavissa verinäytteissä. Kun soluarvot ovat riittävästi toipuneet ja potilaalle usein matalasoluvaiheessa ilmaantuvat infektiot hoidettu sekä käänteishyljinnän estolääkitys aloitettu, hän pääsee kotiutumaan. Alkuun varsin tiheässä poliklinikkaseurannassa varaudutaan muun muassa käänteishyljintään (siirre reagoi immunologisesti potilaan kudosten kanssa) ja vastustuskyvyltään alentuneen potilaan poikkeuksellisiinkin infektioihin. MDS-tauti voi uusiutua kantasolujensiirron jälkeenkin, jolloin sitä voidaan hoitaa esimerkiksi atsasitidiinin ja luovuttajan lymfosyyttivalkosolujen annolla.

Vielä tutkimusvaiheessa olevia hoitoja

Edellämainittu atsasitidiini tuli MDS-lääkkeenä käyttöön jo vuonna 2009. Sittemmin taudin eri geneettisistä ominaisuuksista ja etenemistavoista on kertynyt erittäin runsaasti lisätietoa vilkkaan tutkimustyön tuloksena. Tunnistetaan yhä enemmän taudin alatyyppejä, jotka voivat mahdollistaa entistä yksilöllisemmän, potilaskohtaisesti valittavan hoidon.

Alla mainitaan joitakin tällä hetkellä (syksy 2020) tutkittavana olevia lääkeryhmiä. Tulevaisuuden hoidoissa annettaneen yhä useammin MDS-lääkkeitä erilaisina yhdistelminä.

Matalamman riskin MDS-alatyypissä, jossa luuytimessä on rengassideroblasteja, tutkitaan punasolujen loppuvaiheen kypsymistä luuytimessä edistävää ja sillä tavoin anemiaa korjaavaa lääkehoitoa. Luspatersepti edistää punasolujen loppuvaiheen kypsymistä luuytimessä. Sille myönnettiin EU-myyntilupa kesäkuussa 2020.

MDS:ssä tautisolujen kromosomien päissä olevat ”suojatulpat”, telomeerit, ovat poikkeavan lyhyitä. Telomeraasientsyymin estäjälääkkeellä on saatu vasteita matalamman riskin MDS-taudin anemiassa.

Korkeamman riskin MDS-alatyypissä tutkitaan eri tavoin kemiallisesti muokattuja, pitkävaikutteisempia atsasitidiinijohdannaisia. Atsasitidiinin sukulaismolekyyli desitabiinia, joka on meillä käytössä iäkkäiden potilaiden akuutin myelooisen leukemian hoidossa, tutkitaan myös korkeamman riskin MDS-taudissa. Tutkimusta tehdään myös desitabiinin ja sitä hajottavan entsyymin estäjän yhdistelmähoidosta.

Venetoklaksia, joka on meillä käytössä kroonisen lymfaattisen leukemian hoidossa, tutkitaan myös korkeamman riskin MDS-taudissa yhdistelmähoidon osana.

Kertynyt tieto MDS-tautisolujen luonteenomaisista mutatoituneista geeneistä on luonut pohjan kunkin geenin mutaation vaikutukseen kohdistuville hoidoille. Tällaisia geneettisiä ”täsmäestäjähoitoja” tutkitaan muun muassa TP53-, FLT3- ja IDH1- ja IDH2 -geenien mutatoituneille muodoille.

MDS-potilaan elimistön omat tautia vastaan taistelevat immuunivalkosolut, T-lymfosyytit, saattavat olla toimintakyvyltään heikentyneitä, ja immuunivastetta pyritään tehostamaan käyttämällä suonensisäisenä tiputuksena vuodeosastolla annettavia vasta-aineita T-lymfosyyttien niinsanottuja PD-1- tai CTLA34 -heikentäjämolekyylejä vastaan. Tällaisia tarkistuspisteen estäjiksi kutsuttuja vasta-aineläkkeitä tai jarrumolekyylejä käytetään meillä melanooman ja munuaissyövän hoidossa, ja niitä tutkitaan myös MDS-taudissa.

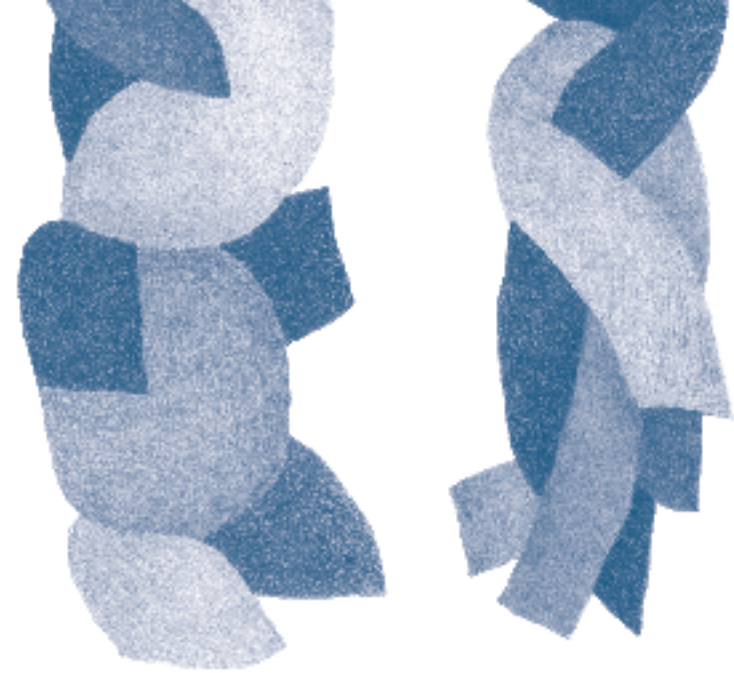
Elämä MDS-taudin kanssa

RAVINTO JA LEPO, LIIKUNTA On tärkeätä, että MDS-potilas pyrkii eri tavoin huolehtimaan yleiskunnostaan. Perusasiat eli riittävä uni, säännöllinen monipuolinen ruokavalio ja ulkoilu sekä liikunta auttavat toimintakyvyn säilyttämisessä. Kaikkia ruoka-aineita voi syödä. Kokojyväviljatuotteet ovat avuksi kuidunsaannin riittävyydessä ja ehkäisevät ummetusta. Vitamiininsaannin turvaamiseksi ruokavalioon tulisi sisältyä vihanneksia, hedelmiä ja marjoja. Kohtuullinen alkoholinkäyttö on sallittua. Tupakointia tulisi välttää.

ANEMIAN VAIKUTUSTEN HUOMIOIMINEN Hemoglobiinitason ollessa matala suorituskyky on huonompi, mikä on silloin huomioitava liiallista fyysistä rasitusta välttämällä. Voinnin mukaan tapahtuva liikunta, kuten kevyet kotiaskareet, kävelylenkit ulkona, uinti ja erilaiset ryhmäliikuntamuodot ovat suositeltavia, kun säädellään rasituksen aste kehon kulloisenkin sietokyvyn

mukaan. Potilaan on tärkeätä kertoa anemiaoireistaan hoitavalle lääkärille, joka ottaa sen huomioon ratkaistessaan sitä hemoglobiinitasoa, johon kunkin potilaan kohdalla pyritään.

INFEKTIORISKIN HUOMIOIMINEN Ihmissuhteiden ja harrastusten ylläpitäminen on yleisvoinnin kannalta tärkeätä. Selkeästi flunssaisten tai esimerkiksi vatsatautia potevien henkilöiden kanssa ei kuitenkaan tule heidän tautinsa aikana olla lähikontaktissa. Keväällä 2020 alkanut koronaviruspandemia on lisännyt entisestään potilaiden tarvetta varoa infektiokontakteja. Jos neutrofiilitaso on hyvin matala, esimerkiksi alle 0,50 x 10^9/l, on hyvä varmuuden vuoksi välttää tilanteita, joissa paljon ihmisiä on pienessä tilassa, kuten ruuhkabusseja ja täysiä elokuvateatterikatsomoita. Muutoin suositellaan mahdollisimman normaalia elämää ilman tarpeetonta syrjään vetäytymistä. Kausi-influenssarokotusta suositellaan MDS-potilaille vuosittain otettavaksi. Valkosolukasvutekijävalmisteita ei käytetä jatkuvana ennaltaehkäisevänä lääkityksenä, mutta joskus väliaikaisena tukihoitona merkittävien infektioiden yhteydessä.



VUOTORISKIN HUOMIOIMINEN Jos trombosyyttilukema on hyvin matala, esimerkiksi alle 20–30 x 10^9/l, tulee mustelmia ja muita verenvuotoja normaalia herkemmin. Tapaturma-alttiita tilanteita ja kontaktiurheilulajeja on silloin syytä välttää. Trombosytopeniasta on myös syytä kertoa etukäteen esimerkiksi hammaslääkärille tai toimenpiteitä, kuten esimerkiksi luomenpoistoja tai tähystyksiä, valmisteltaessa. Verihyytymää lujittavilla lääkkeillä on mahdollista vähentää vuototaipumusta. Tarvittaessa annetaan trombosyyttisiirtoja tai niiden tarpeeseen varaudutaan ennen välttämättömiä toimenpiteitä.

TALOUDELLISET NÄKÖKOHDAT Mikäli potilas on diagnoosivaiheessa työelämässä, tulee myös työkykyasia pohdittavaksi. Lievä, ainoastaan seurantaa vaativa MDS-tauti ei välttämättä ole este työssäjatkamiselle. Asiaa on kuitenkin pohdittava hoitavan lääkärin ja tarvittaessa työterveyshuollon kanssa niin, että työn laatu, työnkuva ja sairastuneen omat toiveet otetaan huomioon.

Lisätietoa sosiaaliturvasta, etuuksista ja palveluista työikäiselle sairastuneelle on tarjolla Suomen Syöpäpotilaat ry:n julkaisemassa Työikäisen syöpäpotilaan etuudet ja palvelut -esitteessä. https://www.syopapotilaat.fi/opas/tyoikaisen-syopapotilaan-etuudet-ja-palvelut-esite/

MDS-taudin hoidossa käytettäviä erityiskorvattavia lääkkeitä, kuten esimerkiksi EPO-valmisteita, raudan sitojalääkkeitä tai valkosolukasvutekijöitä, varten tarvitaan diagnoosiin perustuva hoitavan lääkärin laatima Kelaan toimitettava B-lausunto. Nykyisin B-lausunto toimitetaan usein sairaalasta

suoraan Kelaan, joka lähettää potilaalle uudella numerolla varustetun Kela-kortin apteekissa asiointia varten.

Kokopäiväisellä eläkkeellä olevalla on mahdollista hakea Kelalta hoitotukea, mikäli hänen toimintakykynsä on ollut heikentynyt vähintään vuoden ajan ja hän tarvitsee sairauden takia apua tai ohjausta. Hoitotuen hakemukseen liitetään hoitavan lääkärin laatima C-lausunto.

Kelalla on muitakin mahdollisesti kyseeseen tulevia tukimuotoja ja etuuksia, joista löytyy lisätietoa nettisivuilta. www.kela.fi

MUU LÄÄKITYS On tärkeätä, että lääkärilläsi on tiedot kaikista säännöllisesti käytössäsi olevista ja myös tarvittaessa käyttämistäsi lääkkeistä. Hän ottaa niihin tarvittaessa kantaa MDS-tautitilanne ja verisoluarvot huomioiden. Mikäli lääkkeiden nimiä ja annoksia on hankala muistaa, on hyvä pitää esimerkiksi lompakossa mukana ajantasainen lääkelista, jota voi myös näyttää, jos joutuu

käymään lääkärissä muualla kuin omassa vakituisessa hoitopaikassaan. Omia reseptitietoja voi tarkastella myös Omakannassa. www.kanta.fi

MATKUSTAMINEN Matkustamisen mahdollisuus on merkittävä virkistymisen ja kontaktien lähde. Hoidon tavoitteenahan on potilaan mahdollisimman hyvä elämänlaatu. Matkatoiveista on hyvä keskustella hoitavan lääkärin kanssa. Seurannan ja hoitojen aikatauluja pyritään mielellään räätälöimään siten, että mikäli mahdollista, potilas voisi toteuttaa matkasuunnitelmiaan.

TUKIVERKOSTOT Potilaalla on luonnollisesti oikeus ratkaista, keille hän haluaa sairaudestaan puhua. Luotetut sukulaiset ja ystävät voivat olla merkittävä apu monella tavalla. Potilastovereihin saa yhteyttä Suomen Syöpäpotilaat -yhdistyksen MDS-verkoston kautta. Verkosto on tarkoitettu kaikille MDS-potilaille ja heidän läheisilleen. Se toimii suljettuna Facebook-ryhmänä. Potilaille järjestetään myös verkostopäiviä, joissa potilaat saavat tietoa sairaudesta ja vertaistukea. www.syopapotilaat.fi

MDS-sanastoa ja lyhenteitä

B-LAUSUNTO hoitavan lääkärin laatima todistus erityiskorvattavia lääkkeitä tai pitempää työkyvyttömyyttä varten

DNA nukleiinihapot, joista solun geenit koostuvat

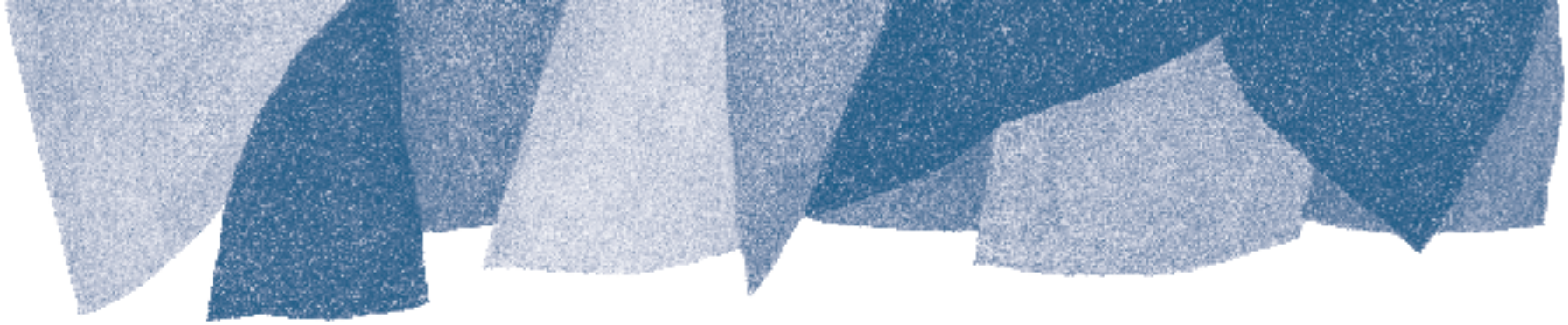
EPO erytropoietiini, normaalisti munuaisista erittyvä punasolumuodostusta voimistava hormoni, jonka johdannaisia käytetään lääkevalmisteina

FIMEA lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus (Finnish Medicines Agency)

GEENI perintötekijä, joita on solun tumassa kromosomeissa

HB hemoglobiini, jota on veren punasoluissa

KELA Kansaneläkelaitos



KROMOSOMI sauvamaisesti kierteelle tiiviisti pakatut peräkkäin olevat geenierät; ihmissolujen tumassa on 23 kromosomiparia, kussakin kromosomissa on niinsanottu lyhyt ja pitkä käsivarsi

LEUK leukosyytit eli veren valkosolut

MDS myelodysplastinen syndrooma, myelodysplastinen oireyhtymä

MUTAATIO geenin poikkeavuus, esimerkiksi sen yhden osan vaihtuminen, puuttuminen tai ylimäärä

NEUT neutrofiilivalkosolut, keskeisiä bakteeripuolustuksessa

RS, RENGASSIDEROBLASTI poikkeava punasolun esiaste luuytimessä; rautaa on kertynyt mitokondrioissa rengasmaiseksi muodostumaksi solun tuman ympärille

TELOMEERI kromosomien päissä oleva, toistuvista DNA-jaksoista muodostuva ”suojatulppa”

TOISEN LINJAN HOITO hoito, joka aloitetaan järjestyksessä kakkosena, jos ensimmäiseksi aloitetulla hoidolla ei saada vastetta tai sen vaste hiipuu

TROM trombosyytit eli verihiutaleet, keskeisiä verenvuotojen tyrehtymisessä

Muita tietolähteitä MDS-taudista

10 minuutin informaatiovideo netissä juuri diagnoosin saaneelle potilaalle osoitteessa:
https://minullatodettiin.fi/index.php/work/mds/

Pohjoismaisen MDS-ryhmän englanninkieliset kotisivut, joilla otsikon ”For patients” alla on myös potilasinformaatiotekstit kaikilla pohjoismaisilla kielillä ja myös linkkejä sekä informaatiovideoita ruotsiksi. Videossa ”Svensk film om MDS”, joka on tekstitetty suomeksi, Karoliinisen sairaalan professori Eva Hellström-Lindberg kertoo MDS:sta:
https://www.nmds.org/index.php/for-patients/videos-for-patients/69-videoes-for-patients

MDS ALLIANCE MDS Alliance on kattojärjestö, joka kokoaa yhteen myelodysplastisten sairauksien potilasjärjestöt ympäri maailmaa. Järjestön tavoitteena on lisätä tietoisuutta myelodysplastisista sairauksista ja tarjota tietoa ja tukea jäsenjärjestöille.
www.mds-alliance.org
www.facebook.com/mdsalliance/
Twitter @mdsalliance

Syöpäjärjestöt

SYÖPÄJÄRJESTÖT on vahva ja osaava järjestö, jonka tavoitteena on turvata kaikille hyvä elämä ilman syöpää tai syövästä huolimatta. Järjestö tarjoaa tietoa, tukea ja toivoa.

Syöpäjärjestöt tukee ja kuntouttaa syöpää sairastavia ja heidän läheisiään, tiedottaa syöpää ehkäisevistä ja terveyttä edistävistä asioista, pitää yllä rekisteriä syöpätaudeista ja syöpäseulonnoista ja myöntää varoja syöpätautien tieteelliseen tutkimukseen.

Syöpäjärjestöt on Suomen suurin kansanterveysjärjestö.

SYÖPÄJÄRJESTÖIHIN KUULUVAT:

Suomen Syöpäyhdistys ry ja
sen jäsenyhdistykset:

- 12 alueellista syöpäyhdistystä
- 6 valtakunnallista potilasyhdistystä
- Suomen Syöpärekisteri
- Syöpäsäätiö

www.syopajarjestot.fi

SUOMEN SYÖPÄPOTILAAT RY
on potilaiden oma järjestö. Edistämme potilaan oikeuksia ja toimimme osana eurooppalaista syöpäpotilasyhteisöä. Olemme osa Syöpäjärjestöjä.

Suomessa todetaan vuosittain noin 34 000 uutta syöpätapausta ja syövän sairastaneita on jo yli 230 000. Olemme olemassa syöpään sairastuneita ja heidän läheisiään varten. Tarjoamme mahdollisuuden vertaistukeen verkossa sekä luotettavaa tietoa syöpäsairauksista. Teemme myös edunvalvontatyötä yhteistyössä muiden järjestöjen kanssa.

Saat meihin yhteyden sähköpostitse, puhelimitse ja sosiaalisen median kautta.
www.syopapotilaat.fi
www.facebook.com/syopapotilaat/
info@syopapotilaat.fi

TEKSTI FREJA EBELING
ULKOASU JOHANNES RANTAPUSKA
KUVITUKSET ERKKI TOUKOLEHTO
JULKAISIJA SUOMEN SYÖPÄPOTILAAT RY
PAINO ORIGOS, 2021

Tämä opas on tehty Syöpäsäätiön tuella.

Syöpäsäätiö
Cancerstiftelsen

OPPAAN TUOTTAMISTA OVAT TUKENEET:

NOVARTIS

Celgene | Bristol Myers Squibb Company

Suomen Syöpäpotilaat - Cancerpatienterna i Finland ry