Myelodysplastinen oireyhtymä (MDS) eli luuytimen kantasolujen erilaistumishäiriö

Lääkärikirja Duodecim 6.9.2022 *Veritautien erikoislääkäri Mika Kontro*



- Yleistä
- Syyt
- MDS:n oireet
- Taudin toteaminen
- Taudinkulku
- Hoito
- Ehkäisy
- Kirjallisuutta

Keskeistä

- Myelodysplastinen syndooma johtuu verta muodostaviin kantasoluihin iän myötä kertyvistä perimän muutoksista eli mutaatioista.
- Kantasolujen huonontunut toiminta johtaa verisoluarvojen huononemiseen.
- Hoito valitaan taudin alaluokan perusteella.

Yleistä

Verisolujen esiasteiden vioittuminen luuytimessä voi johtaa myelodysplastiseen oireyhtymään. Tila tunnetaan myös nimellä MDS (myelodysplastinen syndrooma, englanniksi myelodysplastic syndrome).

Vuosittain noin 200 suomalaisella todetaan myelodysplastinen oireyhtymä. Sairastumisvaara kasvaa iän myötä, ja tauti on harvinainen alle 50-vuotiailla. Sairaus on hiukan yleisempi miehillä kuin naisilla. Myelodysplastisessa oireyhtymässä luuytimen vertamuodostavaan kantasoluun ilmaantuu perimäaineksen eli DNA:n muutoksia eli mutaatioita. Nämä muutokset johtavat verisolujen häiriintyneeseen muodostumiseen ja kypsymiseen luuytimessä.

Syyt

Suurimmalla osalla potilaista taudin syntymisen syy on tuntematon. Altistuminen bentseenille, solunsalpaajalääkkeille tai säteilylle lisäävät vaaraa sairastua myelodysplastiseen oireyhtymään. Myös joihinkin perityviin sairauksiin liittyy suurentunut riski sairastua MDS:aan. Solunsalpaaja-hoidon jälkeen kehittynyttä MDS:aa kutsutaan sekundaariseksi eli aiemman hoidon seurauksena syntyneeksi tilaksi.

MDS:n oireet

Potilaat voivat olla oireettomia taudin toteamishetkellä. Tällöin MDS:n jäljille päästään poikkeavien veriarvojen vuoksi tehtävissä tutkimuksissa. Suuri osa potilaista hakeutuu tutkimuksiin anemian aiheuttaman väsymisen ja muiden oireiden vuoksi. Oireena voi olla myös lisääntynyt taipumus saada bakteeritulehduksia, kuten keuhkokuumeita ja ihotulehduksia. Verihiutaleiden vähyys voi johtaa mustelma- ja verenvuototaipumukseen.

Taudin toteaminen

Verikokeissa todetaan yleensä anemia ja sen lisäksi usein joko verihiutaleiden tai valkosolujen vähyys tai molemmat. Verisolut voivat näyttää poikkeavilta mikroskooppitarkastelussa. Taudin toteamiseksi ja tyypittämiseksi tarvitaan luuydinnäyte, josta tutkitaan myös mahdolliset luuytimen solujen perintöaineksen muutokset. Tutkimuksissa tarvitaan veritautien tutkimiseen perehtyneiden, potilastyötä tekevien lääkäreiden lisäksi korkeatasoista ja kokenutta laboratoriotoimintaa. Joskus taudinmääritys on vaikeaa ja tutkimukset joudutaan toistamaan myöhemmin.

Myelodysplastinen oireyhtymä on oikeastaan ryhmä erilaisia luuytimen tautitiloja. Tämän vuoksi myelodysplastiset oireyhtymät on luokiteltu alaryhmiin eri tekijöiden perusteella. Luokittelua käytetään taudin luonteen arvioimiseksi ja hoidon suunnittelussa.

Taudinkulku

Tauti on vaikeampi, jos veriarvot ovat huonot, potilas on iäkäs, luuytimessä tai veressä nähdään paljon epäkypsiä soluja eli blasteja ja jos tutkimuksissa todetaan niin sanottuja huonon ennusteen kromosomimuutoksia. Elinajan ennuste vaihtelee tilanteen mukaan kymmenestä kuukaudesta melkein kymmeneen vuoteen.

MDS voi edetä <u>akuutiksi myelooiseksi leukemiaksi</u>. Vaara on suurin potilailla, joilla on veressä tai luuytimessä runsaasti epäkypsiä soluja tai tiettyjä perintöaineksen muutoksia tautisoluissa, sekä potilailla, joilla on sekundaarinen MDS.

Hoito

Hoidon tarpeen arvioi ja hoitomuodon valitsee veritautien erikoislääkäri keskustellen potilaan kanssa. Hoidon valintaan vaikuttavat MDS:n alaluokka, veriarvot, akuutin leukemian kehittymisen vaara sekä potilaan ikä ja yleinen terveydentila. Jos potilaan vointi on ja veriarvot ovat hyvät, voidaan tilannetta seurata säännöllisillä verikokeilla ja poliklinikkakäynneillä. Mikäli anemian oireiden vuoksi joudutaan harkitsemaan verensiirtoja ja veren EPO-hormoniarvo on riittävän pieni, voidaan kokeilla erytropoietiinihoitoa (EPO-hoitoa). EPO annetaan yleensä pistoksena ihon alle, joten potilas voi itse pistää lääkkeen. EPO:n oheen saatetaan lisätä valkosolujen kasvutekijää pistoshoitona. Useasti hoitona käytetään atsasitidiinia, joka annostellaan kuukausittain pistoksina ihon alle 5–7 peräkkäisenä päivänä. Joissakin tilanteissa voidaan käyttää immuunivastetta heikentäviä lääkkeitä. Myös muilla lääkeaineilla tehdään jatkuvasti tutkimuksia sekä Suomessa että muualla maailmassa.

Alle 70-vuotiaille potilaille harkitaan luovuttajan kantasolujen siirtohoitoa, jos veriarvot huononevat merkittävästi tai luuytimen epäkypsien verisolujen esiasteiden eli blastien määrä lisääntyy. Ennen kantasolujen siirtoa saatetaan antaa akuutin leukemian hoidossa käytettäviä solunsalpaajahoitoja.

Tukihoidot ovat tärkeitä MDS-potilaiden hoidossa. Potilaista moni tarvitsee esimerkiksi verensiirtoja ja tulehdustautien lääkehoitoja. Runsas verensiirtojen antaminen johtaa raudan haitalliseen kertymiseen elimistöön. Tällöin harkitaan raudan poistamista elimistöstä siihen tarkoitukseen kehitetyillä lääkkeillä.

Ehkäisy

Altistavien tekijöiden välttäminen voi ehkäistä sairauden puhkeamista, mutta useimmissa tapauksissa sairauteen ei tunneta ehkäisyä.

Aiemmat kirjoittajat: Veritautien erikoislääkäri Jonna Salonen

Artikkelin tunnus: dlk01024 (003.027)

