

Myelodysplastický syndrom

Myelodysplastický syndrom (MDS) je onemocnění krvetvorby způsobené **mutací kmenové** krvetvorné buňky, která vede k tvorbě patologického klonu buněk jedné nebo více krevních řad. V periferní krvi je pancytopenie, kostní dřeň je naopak normo- nebo hypercelulární se známkami dysplazie. Zhruba v 10% případů může být kostní dřeň i hypocelulární a obtížně rozlišitelná od aplastické anémie. V pozdní fázi může MDS přejít do akutní myeloidní leukemie. Incidence je 4,5 nemocných na 100 tisíc obyvatel, výskyt nemocných stoupá u osob nad 60 let.

Etiologie

Na základě působení patologické noxy (virus, toxin, záření, expozice mutagenů) dojde k mutaci kmenové krvetvorné buňky a zároveň i k defektní imunitní odpovědi, která vede k apoptóze zralejších forem krvetvorby.

Klinický obraz

- anemie: anemický syndrom (únava, bledost, dušnost);
- leukocytopenie: infekce;
- trombocytopenie: krvácivé projevy.

Laboratorní nález

V periferní krvi je různě vyjádřena cytopenie (jedné nebo více krevních řad), v pozdějších fázích dochází k vyplavení blastů do periferní krve. V kostní dřeni jsou buňky morfologicky a dysplasticky změněné, jsou známky buněčného vyžrávání (blasty) a sideroblasty.

Klasifikace

Novější **klasifikace od WHO** z roku 2022 zahrnuje mutace genů (*SF3B1*, *TP53*) s prognostickým významem a vyděluje některé prognosticky významné skupiny (hypoplastický MDS, MDS s fibrózou) jako samostatné jednotky:^[2]

MDS s definovanou genetickou abnormalitou
MDS s nízkým počtem blastů a izolovanou delecí 5q (MDS 5q-)
MDS s nízkým počtem blastů a mutací SF3B1 (MDS SF3B1)
MDS s bialeickou inaktivací TP53 (MDS bi-TP53)
MDS morfologicky definovaný
MDS s nízkým počtem blastů (MDS-LB)
MDS hypoplastický (MDS-h)
MDS s nadbytkem blastů (MDS-IB)
MDS – IB1
MDS – IB2
MDS s fibrózou (MDS-F)

V roce 2022 rovněž vyšla **Klasifikace MDS na základě mezinárodního konsensu odborníků (ICC)** zohledňující cytogenetické a molekulárně genetické nálezy a pacienty z podskupiny IB2 již řadí do podskupiny MDS/AML.^[2]

Léčba

- podpůrná léčba: transfuze erytrocytů, trombocytů, podávání vitaminu B, chelatačních látek;
- látky inhibující apoptózu: růstové faktory (erythropoetin, G-CSF);
- imunosupresivní a imunomodulační látky: kortikosteroidy + cyklosporin A, lenalidomid;
- hypometylační látky – 5-azacytidin, decitabin;
- chemoterapie:
 - monoterapie – hydroxyurea, etoposid;
 - kombinovaná – anthracykliny + cytosin;
- allogenní transplantace krvetvorných buněk^[1].

Prognóza

Myelodysplastický syndrom

D46 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/D46>)

9820/3 (<http://codes.iarc.fr/code/4502>)



CT, zvětšení sleziny (červeně) v důsledku myelodysplastického syndromu, levá ledvina zeleně

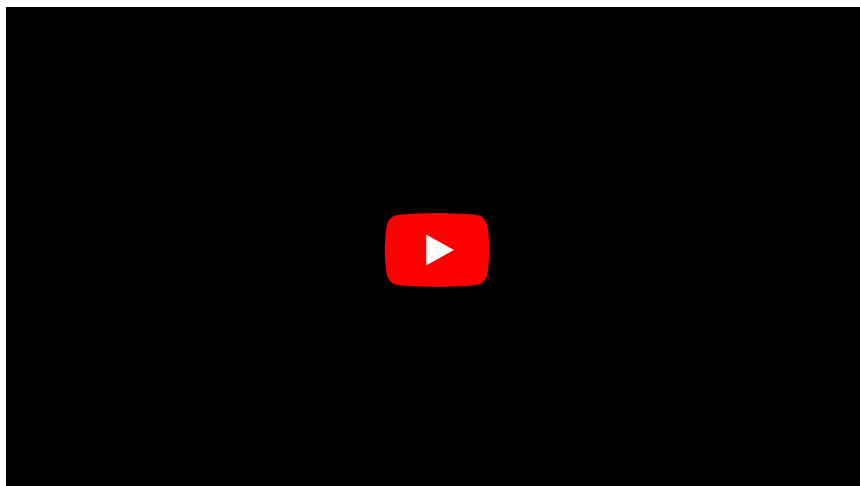
Lokalizace kostní dřeň

Incidence v ČR 4,5/100 000 do 40 let, 15/100 000 obyv. nad 60 let^[1]

Terapeutické modality transfuze erytrocytů a trombocytů, imunosupresiva, chemoterapie, allogenní transplantace HSC

Prognóza u pacientů s MDS je variabilní. Negativními prognostickými faktory jsou vysoký počet cirkulujících blastů (nemocní s více jak 20 % blastů jsou řazeni k AML), dysplazie všech tří řad, komplexní změny karyotypu a abnormality 7. chromosomu. Nejčastějšími příčinami morbidity a mortality u pacientů s MDS jsou: přechod do AML, těžká neutropenie nebo trombocytopenie, nadbytek železa a kardiologické onemocnění. Průměrná doba přežití je 2 roky.

Souhrnné video



Odkazy

Související články

- Kostní dřeň
- Krvetvorba

Externí odkazy

- PGS informace (<https://web.archive.org/web/20160331222721/http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/myelodysplasticky-syndrom-458605>)
- Myelodysplastický syndrom- pohled internisty (<http://www.solen.cz/pdfs/int/2005/02/02.pdf>)

Použitá literatura

- ČEŠKA, Richard a Vladimír TESAŘ, et al. *Interna*. 132. vydání. Praha : Triton, 2012. ISBN 978-80-7387-629-6.
- NEČAS, Emanuel, Karel ŠULC a Martin VOKURKA, et al. *Patologická fyziologie orgánových systémů. Část I*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2006. 0 s. ISBN 978-80-246-0615-6.

Reference

1. ČEŠKA, Richard, et al. *Interna*. 1. vydání. Praha : Triton, 2010. 855 s. ISBN 978-80-7387-423-0.
2. ČERMÁK, Jaroslav a Jan STARÝ. *Česká hematologická společnost ČLS JEP : Myelodysplastické syndromy (MDS) a myelodysplasticko/myeloproliferativní nemoci (MPN)* [online]. [cit. 01.04.2024]. <https://www.hematology.cz/wp-content/uploads/2023/03/10-Myelodysplasticky_syndrom-verze-01-2023.pdf>.