

La tua guida a Capire MDS

SINDROMI MIELODISPLASTICHE



www.aamds.org

La Aplastic Anemia e MDS International Foundation è un'organizzazione sanitaria senza scopo di lucro dedicata a supportare pazienti, famiglie e operatori sanitari che affrontano:

- Anemia aplastica
- Sindromi mielodisplastiche (MDS)
- Emoglobinuria parossistica notturna (PNH)
- Tumori del midollo osseo / del sangue tra cui leucemia mieloide acuta (LMA), mielofibrosi e leucemia mielomonocitica cronica (CMML)
- Malattie correlate dell'insufficienza del midollo osseo tra cui aplasia pura dei globuli rossi (PRCA) e sindromi da insufficienza midollare ereditaria

Questa guida si basa sulla ricerca più aggiornata ed è stata attentamente rivista da esperti indipendenti. Fornisce informazioni importanti sull'AML e sulle opzioni di trattamento. Ma ricorda, questa guida non sostituisce il parere del tuo medico. Se hai una LMA, devi lavorare a stretto contatto con uno specialista medico che sappia valutare il tuo caso di LMA e selezionare il miglior trattamento possibile per te. Per ulteriori informazioni su LMA o sulla nostra fondazione inviare un'e-mail a help@aamds.org o visitare il sito Web www.aamds.org.

Desideriamo esprimere un ringraziamento speciale ai nostri consulenti per questa guida per il paziente:

CONSULENTI ATTUALI:

David Steensma, MD

Professore associato di medicina, medico senior della Harvard Medical School, Dana-Farber Cancer Institute

Danielle Townsley, MD

Staff Clinician, National Heart, Lung and Blood Institute, National Institutes of Health, Istituto Nazionale della Salute

CONSULENTI PRECEDENTI:

Maria Baer, MD

Professore di medicina, Università di Maryland School of Medicine, Direttore del centro di cancro ematologico maligne dell'Università del Maryland Greenebaum

Mikkael A. Sekeres, MD, MS

Direttore della medicina, Programma leucemia nica di Cleveland Taussig Cancer Institute

Questa guida per il paziente è stata preparata in collaborazione con l'Associazione Italiana Pazienti con Sindrome Mielodisplastica. Per ulteriori informazioni sui programmi e le risorse AIPaSiM, contattate:

AIPaSiM – Onlus
Piazza Ospedale Maggiore, 3
20162 – MILANO
Fax +39 0287152199
Codice Fiscale: 97779440151

info@aipasim.org / www.aipasim.org



Associazione Italiana
Pazienti Sindrome Mielodisplastica

STAI SOLO IMPARANDO A CONOSCERE MDS?

Se a te o a una persona cara è stata appena diagnosticata, potresti sentirti un po' sopraffatto in questo momento. L'MDS è un gruppo di rari tumori del sangue e del midollo osseo e molte persone non ne hanno mai sentito parlare prima.

Ma ci sono buone notizie: esistono trattamenti eccellenti che possono aiutare le persone a sentirsi meglio e a vivere più a lungo.

In questo momento, devi imparare il più possibile sull'MDS e questa guida è il posto giusto per iniziare. Risponde alle domande di base che è probabile che tu e la tua famiglia abbiate sulla malattia, sui trattamenti e su cosa potete aspettarvi.

Questa guida ti aiuterà a diventare un membro informato ed efficace del tuo team sanitario.

Più capisci sulla tua condizione, più controllo ti sentirai e più preparati sarai a lavorare con il tuo medico e decidere i tuoi prossimi passi.

CHE COS'È L'MDS?

MDS (sindromi mielodisplastiche) è il nome di un gruppo di diversi tumori che colpiscono il sangue e il midollo osseo. Il midollo osseo è dentro alcune delle tue ossa. È dove il tuo corpo produce tutte le cellule del sangue. L'MDS può impedire al midollo di produrre abbastanza globuli sani. Ciò può causare sintomi e.

Tipi di MDS

L'MDS è un gruppo di malattie, non solo una malattia. Ecco perché i pazienti con MDS possono avere sintomi molto diversi e necessitare di trattamenti diversi.

I medici descrivono spesso 2 categorie principali di MDS. Gli MDS a basso rischio tendono a svilupparsi più lentamente mentre gli MDS ad alto rischio si sviluppano più rapidamente.

La MDS - in particolare la MDS ad alto rischio - può progredire in un tipo di tumore chiamato LMA (leucemia mieloide acuta) che è difficile da trattare. Mentre la maggior parte delle persone con MDS non ottiene mai la LMA, da 2 a 3 su 10.

QUALI SONO LE CAUSE DELL'MDS?

Il più delle volte, i medici non sanno che cosa causa la MDS. Nove persone su 10 con MDS hanno MDS de novo, il che significa che non vi è alcuna spiegazione del perché si sia sviluppato.

Altri casi di MDS possono avere una chiara causa. Questi tipi sono chiamati MDS correlati al trattamento (t-MDS) o MDS secondario. Le persone che hanno avuto radiazioni o chemioterapia per il cancro o un altro problema possono successivamente sviluppare t-MDS. Le persone che sono nate con alcuni disturbi genetici del midollo osseo o che hanno avuto anemia aplastica (un diverso tipo di problema del midollo osseo) in passato possono sviluppare MDS secondario. Questi tipi di MDS possono essere più difficili da trattare.

Fattori di rischio per MDS

Sappiamo che alcune persone hanno maggiori probabilità di sviluppare MDS rispetto ad altre. Ciò comprende:

- Uomini - MDS è un po' più comune negli uomini rispetto alle donne
- Età 60 o più - MDS non è comune nelle persone di età inferiore ai 60 anni
- Bianco: l'MDS è un po' meno comune tra gli afroamericani, i nativi americani, gli asiatici, gli inuit e le isole del Pacifico rispetto alle persone i cui antenati provengono dall'Europa

Sappiamo anche alcune cose che possono aumentare il rischio di contrarre MDS:

- Avere avuto contatti regolari con benzene o altri prodotti chimici nocivi (solventi organici)
- Fumare o essere stato un fumatore
- Ottenere chemioterapia o radiazioni per altre malattie
- Avere un altro disturbo da insufficienza midollare, come l'anemia aplastica

Anche se l'MDS può causare cambiamenti nei cromosomi (la parte di una cellula che trasporta geni), non può essere trasmessa ai tuoi figli e in genere non funziona nelle famiglie. Inoltre non puoi prenderlo da qualcun altro.

IN CHE MODO L'MDS INFLUISCE SULLE CELLULE DEL SANGUE?

L'MDS impedisce al tuo corpo di produrre cellule del sangue sane. Invece, il tuo corpo produce cellule che non sono normali. Per comprendere meglio l'MDS, aiuta a conoscere un po' i diversi tipi di cellule del sangue e il modo in cui il tuo corpo li produce.

Globuli sani

Il tuo sangue trasporta 3 diversi tipi di cellule del sangue. Ognuno ha un ruolo importante da svolgere.

- I globuli rossi trasportano ossigeno dai polmoni a tutte le cellule del corpo
- I globuli bianchi ti proteggono attaccando i germi. Esistono molti tipi diversi di globuli bianchi per combattere i diversi germi
- Le piastrine aiutano il coagulo di sangue e fanno cessare il sanguinamento

Il midollo osseo - un tessuto spugnoso all'interno di alcune delle tue ossa - è come una fabbrica che produce tutte queste cellule del sangue. Normalmente, le cellule speciali all'interno del midollo osseo (chiamate cellule staminali che formano il sangue) crescono in tutti i globuli rossi sani, i globuli bianchi e le piastrine di cui il tuo corpo ha bisogno.

Le persone con MDS hanno sempre:

- Un livello basso di almeno 1 dei 3 tipi di globuli: globuli rossi, globuli bianchi o piastrine
- Cellule non normali (displastiche) nel midollo osseo o nel sangue

MDS e cellule del sangue danneggiate

Se hai l'MDS, le cellule staminali nel midollo osseo non funzionano normalmente.

Non si trasformano in cellule del sangue sane. Invece, le cellule potrebbero non avere una forma o dimensione normale (displastica). Possono anche essere immaturi (non adulto) e rimani nel midollo invece di uscire nel sangue. Queste cellule immature sono chiamate blasti.

Le persone con MDS hanno spesso troppi blasti o cellule displastiche nel loro midollo osseo e non hanno abbastanza cellule ematiche sane nel sangue. Questo può farli sentire male con una varietà di sintomi. Ulteriori informazioni su questi sintomi nel prossimo capitolo.

REVISIONE

- MDS è il nome di un gruppo di tumori che colpisce il sangue cellule e midollo osseo
- In 9 casi su 10, non sappiamo perché le persone ottengano MDS
- L'MDS ti fa ammalare perché impedisce al tuo corpo di produrre globuli rossi, globuli bianchi e piastrine sani. Invece, il tuo corpo produce cellule che non sono normali - comprese le esplosioni, che sono cellule immature (non adulte)

CONOSCI I SINTOMI

I sintomi dell'MDS possono essere molto diversi da persona a persona. Alcune persone hanno sintomi molto gravi (gravi). Altri hanno sintomi lievi o nessun sintomo - soprattutto se hanno MDS a basso rischio.

Ricorda che l'MDS causa bassi livelli di cellule del sangue. Quindi i tuoi sintomi dipendono dal fatto che tu sia a corto di globuli rossi, globuli bianchi o piastrine.

Tieni presente che tutti questi sintomi possono essere causati anche da altre condizioni.

Bassi livelli di globuli rossi (anemia)

I globuli rossi trasportano ossigeno alle cellule. Avere un livello basso può farti sentire stanco e fatiscente. Potresti notare cambiamenti nel modo in cui ti senti, come:

- Sempre più stanco quando sei attivo o hai problemi a rimanere attivo
- Riduzione del normale appetito
- Deficit di attenzione e concentrazione

Potresti notare altri sintomi come:

- Mal di testa
- Cute pallida
- Disturbi respiratori, soprattutto quando si è fisicamente attivi
- Battito cardiaco accelerato o dolore toracico
- Perdita di peso
- Gonfiore alle caviglie e alle gambe

Bassi livelli di globuli bianchi (leucopenia o neutropenia)

Se non hai abbastanza globuli bianchi per combattere i germi, potresti ammalarti più spesso e avere più infezioni. Può anche richiedere più tempo per sentirti meglio. I sintomi includono:

- Ulcere della bocca
- Naso chiuso e sinusiti
- Infezioni della gola
- Infezioni della cute
- Infezioni polmonari inclusa polmonite o bronchite
- Infezioni della vescica che possono far male a urinare o farti urinare più spesso

Bassi livelli piastrinici (trombocitopenia)

- Le piastrine aiutano il coagulo di sangue a smettere di sanguinare. Quando hai bassi livelli di piastrine puoi avere:
- Lividi o sanguinamento più facilmente, anche da piccoli graffi e traumi in generale
- Avere le gengive sanguinanti, soprattutto dopo essersi lavati i denti o dopo cure stomatologiche
- Epistassi
- Sanguinamento sottocutaneo, con piccole macchie piatte e rosse - chiamate petecchie - molto spesso
- sulla parte inferiore delle gambe

Se hai bassi livelli di piastrine, informi il medico o il dentista prima di eseguire un'operazione, la pulizia dei denti o qualsiasi altra procedura.

REVISIONE

- Bassi livelli di globuli rossi possono farti sentire stanco e andare giù
- Bassi livelli di globuli bianchi aumentano il rischio di contrarre infezioni
- Bassi livelli di piastrine possono farti lividi o sanguinare facilmente

SCOPRI LA TUA DIAGNOSI

Il tuo medico ha diversi modi per capire se hai MDS e, se lo fai, di che tipo è.

Includono la raccolta di anamnesi, esami del sangue e esami del midollo osseo. Ottenere la giusta diagnosi è la chiave perché aiuta il medico a decidere quali trattamenti funzioneranno meglio.

Se si dispone di MDS, il medico vorrà eseguire test regolari del sangue e potrebbe anche aver bisogno di testare il midollo osseo. Questi test sono un modo importante per vedere se il tuo MDS è migliorato o peggiorato dall'ultimo controllo. È anche un buon modo per scoprire se il trattamento funziona.

STORIA MEDICA

Questo è di solito il primo passo per ottenere una diagnosi. Il medico può porre domande su come ti senti ora come:

- Hai notato qualche sintomo?
- Ti senti stanco?
- Hai avuto la febbre o qualche infezione di recente?
- Hai avuto lividi o tagli che impiegano più tempo a smettere di sanguinare?

Il medico può anche porre domande per cercare di capire perché potresti aver sviluppato MDS, come:

- Hai mai fatto trattamenti chemioterapici o radioterapici per il cancro?
- Hai mai avuto contatti regolari con sostanze chimiche nocive, come il benzene?
- Fumi ora o sei stato un fumatore?

ANALISI DEL SANGUE

Il medico vorrà testare il sangue per verificare la presenza di segni di MDS. Darai un piccolo campione di sangue che verrà inviato a un laboratorio. Il laboratorio testerà il campione in diversi modi.

Emocromo completo (CBC)

Questo test conta il numero di cellule del sangue nel campione. L'emocromo è un modo per scoprire se sei a corto di globuli rossi, globuli bianchi o piastrine.

Quando ricevi i risultati di CBC dal tuo medico, potresti vedere molti termini e numeri diversi.

Consulta l'Appendice A per ulteriori informazioni su come leggere e comprendere i risultati di CBC.

Altri esami del sangue

Il medico potrebbe anche voler eseguire altri test sul campione di sangue:

- Striscio di sangue per verificare la presenza di cellule che non sembrano normali al microscopio
- Livello di eritropoietina (EPO), perché un livello molto alto può essere un segno che un trattamento comune avrà meno probabilità di funzionare
- Livello di ferro, perché un livello basso può causare bassi livelli di globuli rossi
- Ferritina, perché un livello elevato può essere un segno che hai troppo ferro (che può accadere se ricevi molte trasfusioni di sangue). I medici chiamano questo sovraccarico di ferro
- Vitamina B12 e livelli di folati, perché bassi livelli di queste vitamine possono causare cellule del sangue che non sono normali e bassi livelli di cellule del sangue

TEST DEL MIDOLLO OSSEO

È necessario sottoporsi a test del midollo osseo per confermare la presenza di MDS. Il medico preleverà un campione di midollo osseo liquido (aspirato) e un piccolo pezzo di osso e midollo solido (nucleo).

- I test del midollo osseo mostrano:
- Il tipo di cellule che il tuo midollo osseo sta producendo e quante
- Livelli di blasti e di altre cellule che non sono normali (vedi Appendice A)
- Segni di danno al midollo osseo (fibrosi, una specie di tessuto cicatriziale)
- Segni di troppo ferro in alcuni tipi di cellule che formano i globuli rossi (anelli sideroblasti)

Il medico può eseguire altri test speciali sui campioni di midollo osseo, come:

- Citogenetica o cariotipizzazione e FISH (ibridazione in situ di fluorescenza), che verificano la presenza di problemi nei cromosomi nel midollo osseo
- Citometria a flusso, che mostra i tipi e le quantità di diverse cellule nel midollo osseo, comprese le citolisi
- Analisi genomica o sequenziamento di geni nelle cellule del midollo osseo, per verificare la presenza di alterazioni (mutazioni) nei geni

Cosa aspettarsi da un test del midollo osseo

Il medico probabilmente prenderà campioni di midollo osseo dalla parte posteriore dell'osso iliaco. Ecco cosa succede di solito:

- Ti sdrai su un lettino da visita sulla pancia o da un lato.
- Potresti prendere delle medicine per aiutarti a rilassarti
- Riceverai un'iniezione sottocutanea (anestetico locale) per rendere anestetizzata l'area
- Il medico inserirà un ago attraverso la pelle nell'osso per prelevare campioni del midollo osseo

Il test può fare male, ma di solito solo per alcuni istanti. Successivamente, potresti essere dolorante per alcuni giorni e livido e notare un leggero sanguinamento. Il medico può suggerire di assumere paracetamolo (Tylenol®) per il dolore. L'aspirina e i farmaci antinfiammatori non steroidei (FANS) - come Advil® - potrebbero non essere sicuri, perché possono peggiorare l'emorragia.

Le infezioni dopo un test del midollo osseo non sono comuni, ma possono accadere. Chiedi al tuo medico i segni di infezione che dovresti cercare. Possono includere:

- Febbre
- Rossore o gonfiore nel sito del test

CLASSIFICAZIONE E PUNTEGGIO MDS

I medici utilizzano tutti i risultati dei test del sangue e del midollo osseo per classificare e valutare il tuo MDS. Questo aiuta il tuo medico a capire come stai facendo e a decidere di quali tipi di trattamento potresti aver bisogno.

Classificare il tuo MDS significa capire che tipo - o sottotipo - di MDS hai. Questo aiuta il tuo medico a decidere le migliori opzioni di trattamento. Mostra anche come il tuo MDS potrebbe progredire nel tempo e se è probabile che diventi leucemia mieloide acuta (LMA). Il medico utilizzerà il sistema di classificazione dell'OMS per l'MDS creato dall'Organizzazione mondiale della sanità (OMS).

Il punteggio del tuo MDS aiuta a mostrare quanto sia grave (o grave) il tuo MDS. Il medico utilizzerà il Revision International Prognostic Scoring System (IPSS-R). L'IPSS-R esamina 3 cose:

- Cambiamenti nei cromosomi (citogenetica)
- Percentuale di citolisi nel midollo osseo (un livello normale è dal 2 al 3 per cento)
- Quali cellule sono ridotte e quindi sono patologiche

Capire la tua classifica e il punteggio all'inizio può essere un po' confuso. Chiedi al tuo medico cosa significano i tuoi risultati. Puoi anche saperne di più su come l'MDS è classificato e segnato nell'Appendice B.

REVISIONE

- I medici utilizzano esami del sangue e test del midollo osseo per diagnosticare la MDS
- Usano anche i risultati dei test per capire quale tipo di MDS tu abbia e come trattarlo
- Le persone che hanno MDS hanno bisogno di test regolari, così i loro medici sapranno come il paziente risponde alla terapia.

COMPRENDI LE TUE OPZIONI DI TRATTAMENTO

L'MDS è una malattia complessa e ci sono molti diversi tipi di trattamento. È normale sentirsi confusi. Ma tu e il tuo medico lavorerete insieme per capire il trattamento migliore per te.

Molte persone con MDS necessitano di trattamenti diversi in momenti diversi. Dipende dal tipo di sintomi che hanno e da ciò che mostrano i loro esami del sangue e del midollo osseo.

L'obiettivo principale del trattamento è aiutarti a vivere più a lungo. Il trattamento può anche:

- Migliora i tuoi sintomi
- Migliora la qualità della tua vita
- Aumenta i livelli di globuli sani
- Riduci il numero di trasfusioni di cui hai bisogno
- Rendi meno probabile la necessità di rimanere in ospedale

Questo capitolo suddivide le opzioni di trattamento in 6 diversi tipi:

- Guardando e aspettando
- Trattare i sintomi
- Medicinali per MDS
- Terapia immunosoppressiva Chemioterapia
- Trapianti di cellule staminali

Puoi anche vedere un grafico di tutte le opzioni di trattamento in Appendice C.

GUARDANDO E ASPETTANDO

Guardare e aspettare significa che non ricevi alcun trattamento in questo momento. Invece, il medico terrà d'occhio i livelli e i sintomi delle cellule del sangue. Questo approccio è anche chiamato sorveglianza attiva.

Se hai MDS a basso rischio e non hai molti (o alcuno) sintomi, il tuo medico può suggerire di guardare e aspettare. Se i livelli delle cellule del sangue diminuiscono o si iniziano ad avere sintomi, il medico può decidere di iniziare il trattamento.

TRATTARE I SINTOMI

Questo approccio è anche chiamato terapia di supporto. Può essere utile se hai MDS a basso rischio. Trattate solo i sintomi dell'MDS - e non lo stesso MDS - quindi vi sentite meglio. Spesso sono ancora necessarie cure di supporto dopo aver iniziato altri trattamenti.

Le cure di supporto possono aiutare a trattare i bassi livelli di globuli rossi (anemia), prevenire le infezioni e fermare o prevenire il sanguinamento. I medici usano diversi tipi di terapia di supporto, a seconda dei livelli e dei sintomi delle cellule del sangue.

Trasfusioni di sangue

L'MDS causa bassi livelli di cellule del sangue. L'aggiunta di cellule del sangue sane da un donatore al sangue può aiutare. Questa si chiama trasfusione. Può aiutare a riportare i livelli delle cellule del sangue a livelli più sani.

Durante una trasfusione, il medico inserirà le cellule del sangue donate nel tuo corpo attraverso un ago (IV). Esistono 2 diversi tipi di trasfusioni di cui potresti aver bisogno.

- Le trasfusioni di globuli rossi possono aiutare se si hanno bassi livelli di globuli rossi (anemia). Alcune persone ne hanno bisogno solo raramente e altre ne hanno bisogno ogni 1-2 settimane.
- Le trasfusioni di piastrine possono aiutare se non si hanno abbastanza piastrine, ma gli effetti non durano a lungo. Inoltre, più spesso ricevi trasfusioni piastriniche, meno possono aiutare. Quindi il medico potrebbe voler provare altri trattamenti per migliorare i livelli piastrinici.

Ottenere sangue donato da un membro della famiglia potrebbe essere una cattiva idea perché:

- Ad un certo punto, potresti aver bisogno di un trapianto di cellule staminali da qualcuno della tua famiglia
- Se ricevi cellule staminali donate da una persona che ti ha donato sangue in passato, il trapianto ha meno probabilità di funzionare. Ecco perché i medici raccomandano di usare il sangue donato da qualcuno al di fuori della tua famiglia - o almeno testare prima il membro della famiglia per assicurarsi che non corrisponda alle cellule staminali.

Terapia di chelazione del ferro

Le persone che ricevono molte trasfusioni di globuli rossi possono ottenere troppo ferro nel sangue. Nel tempo, quel ferro in più può accumularsi nel loro cuore, fegato e altri organi e danneggiarli. Questo si chiama sovraccarico di ferro.

L'uso di medicine speciali per eliminare un po' di ferro in più dal tuo corpo è chiamato chelazione. Questi medicinali includono:

- Deferasirox (Exjade® o Jadenu®), che viene somministrato come pillola
- Deferoxamina (Desferal®), che viene somministrata come iniezione o attraverso una flebo
- Deferiprone (Ferriprox®), che viene somministrato come una pillola. Tuttavia, non viene spesso utilizzato con MDS ed è più comune al di fuori degli Stati Uniti

Antibiotici

Se hai bassi livelli di un tipo di globuli bianchi - i neutrofili - potresti facilmente contrarre infezioni e avere difficoltà a migliorare. Le medicine antibiotiche possono aiutare a prevenire e combattere queste infezioni.

Fattori di crescita dei globuli rossi

Se non hai abbastanza globuli rossi, alcuni medicinali possono aiutare il midollo osseo a farne crescere di più. Sono chiamati agenti stimolanti l'eritropoiesi (ESA) e vengono somministrati come un colpo. I tipi di ESA includono epoetina (Procrit® ed Epogen®) e darbepoetin (Aranesp®).

Fattori di crescita dei globuli bianchi

Se hai un'infezione a causa dei bassi livelli di globuli bianchi, questi medicinali possono aiutare a migliorare il midollo osseo. Possono anche aiutare alcune persone che hanno anche il fattore di crescita dei globuli rossi. Tuttavia, potrebbero non essere sicuri se si dispone di MDS ad alto rischio, poiché in alcune persone possono causare un aumento dei blasti nelle MDS. Gli studi non hanno dimostrato che aiutano le persone a vivere più a lungo.

Questi medicinali vengono somministrati come un colpo. Esistono 2 tipi:

- G-CSF (fattore stimolante le colonie di granulociti) venduto come Filgrastim® e Neupogen® e Granix® (tbofilgrastim) e altri
- GM-CSF (fattore stimolante le colonie di macrofagi dei granulociti) venduto come Leukine® e Sargramostim®

MEDICINALI PER MDS

La Food and Drug Administration degli Stati Uniti ha approvato 3 medicinali per il trattamento della MDS. A differenza di alcuni dei trattamenti di supporto di cui sopra, questi medicinali agiscono direttamente sull'MDS, impedendo al corpo di produrre cellule non normali:

- Azacitidina (Vidaza®)
- Decitabine (Dacogen®)
- Lenalidomide (Revlimid®)

Questi medicinali sono talvolta chiamati chemioterapia. Ma sono diversi dagli altri tipi di chemioterapia che ti fanno sentire molto male e causano sintomi come perdere i capelli.

Azacitidina (Vidaza®)

Che cos'è? L'azacitidina è stata la prima medicina (agente ipometilante) approvata per il trattamento dell'MDS. Aiuta a bloccare la crescita anomala delle cellule del midollo osseo.

Gli studi dimostrano che nei pazienti con MDS ad alto rischio, l'azacitidina può aiutare a migliorare i livelli dei globuli rossi, ridurre la necessità di trasfusioni, aiutare le persone a vivere più a lungo e migliorare la qualità della vita.

Per chi è? Di solito è per le persone con MDS ad alto rischio, ma può anche aiutare con MDS a basso rischio, specialmente quelli che hanno bassi livelli di piastrine e globuli bianchi o che hanno anemia che non è stata aiutata da altri trattamenti.

Come viene dato? Si somministra per via I.V.. Normalmente viene somministrato una volta al giorno per 5-7 giorni, seguiti da 23 o 21 giorni di pausa. Quindi, ripeterai questo ciclo, in genere per 6 mesi o più. Il medico può prescrivere questo medicinale fino a quando aiuta e fintanto che si sente bene

Quali sono gli effetti collaterali?

- Sentirsi male allo stomaco o vomitare
- Diarrea o costipazione
- Dolore o arrossamento nel punto di inoculo
- Ulcere nella bocca
- Emocromo basso (emocromo spesso si abbassano nei primi mesi prima di migliorare in seguito)

Dai alla tua medicina il tempo di lavorare.

I medicinali MDS possono richiedere mesi prima di iniziare a lavorare.

Nel frattempo, i livelli delle cellule del sangue potrebbero scendere e potresti sentirti peggio. È normale, sfortunatamente.

Ma non mollare e smettere di prenderlo! Se la medicina ti sta facendo sentirsi male, parlare con il medico. Il trattamento degli effetti collaterali può aiutare.

Decitabine (Dacogen®)

Che cos'è? Proprio come l'azacitidina, la decitabina è un agente ipometilante che aiuta a bloccare la crescita delle cellule staminali anormali. La maggior parte dei medici pensa che funzioni così come l'azacitidina nelle persone con MDS ad alto rischio.

Gli studi dimostrano che la decitabina può migliorare i livelli delle cellule del sangue e ridurre il numero di esplosioni nel sangue. Tuttavia, non disponiamo ancora di prove cliniche sulla ricerca per aiutare le persone a vivere più a lungo.

Per chi è? La lenalidomide è per le persone con MDS a basso rischio che stanno ricevendo trasfusioni e che hanno un tipo specifico di cambiamento dei loro cromosomi dall'MDS. Questo tipo di MDS è chiamato sottotipo di cancellazione (5q) o del5q.

Come viene dato? Lo prendi come una pillola, di solito ogni giorno o una volta al giorno per 21 giorni su 28. Probabilmente ci vorranno circa 1-2 mesi prima di sapere se funziona. Il medico può tenerti presente fino a quando aiuta.

Quali sono gli effetti collaterali?

- Sensazione di prurito Eruzioni cutanee
- Mi sento molto stanco
- Dolore alle ossa o ai muscoli
- Diarrea
- Emocromo basso (i livelli delle cellule del sangue spesso peggiorano prima che migliorino)

La lenalidomide può anche causare gravi difetti alla nascita nei bambini: il medico le parlerà dei rischi.

TERAPIA IMMUNOSOPPRESSIVA

Il tuo sistema immunitario ti aiuta a rimanere in salute combattendo i germi. Ma in alcune persone con MDS, il sistema immunitario non funziona bene. Comincia ad attaccare il tuo midollo osseo, uccidendo le cellule sane. La terapia immunosoppressiva utilizza medicinali che impediscono al sistema immunitario di attaccare il midollo osseo. Questi medicinali includono alemtuzumab (Campath®), globulina anti-timocita (ATG), ciclosporina e tacrolimus.

Puoi assumere ciclosporina o tacrolimus come pillola o liquido a casa. È necessario assumere alemtuzumab o ATG mediante ago (IV) in ospedale - di solito ogni giorno per alcune ore fino a 10 giorni. Questo trattamento può funzionare meglio nei giovani con MDS a basso rischio. Potrebbe continuare a funzionare per 2 anni o più.

Alemtuzumab e ATG hanno spesso lievi effetti collaterali come brividi, febbre, orticaria e bassa pressione sanguigna. Questi vanno via quando hai finito con il trattamento. Meno spesso, ATG e alemtuzumab possono causare:

- Reazioni allergiche, come orticaria, difficoltà respiratorie e gonfiore di viso, labbra, lingua o gola, che possono essere pericolose.
- Malattia da siero, che può verificarsi quando il tuo corpo ha una forte reazione alle proteine dell'ATG. Può causare febbre, eruzioni cutanee, dolori articolari e dolori muscolari. Medicinali come gli steroidi possono aiutare a prevenire o curare la malattia da siero.

CHEMIOTERAPIA

La chemioterapia utilizza potenti sostanze chimiche per uccidere le cellule malsane “blasti” nel midollo osseo. Questo trattamento è talvolta usato per le persone con MDS ad alto rischio, soprattutto se stanno prendendo in considerazione un trapianto di cellule staminali e farmaci come l'azacitidina o la decitabina non hanno funzionato.

Tipi di chemioterapia per MDS

Esistono 2 tipi base di chemioterapia.

- **La chemioterapia a basso dosaggio** utilizza medicinali che hanno meno probabilità di causare effetti indesiderati. Di solito, non è necessario pernottare in ospedale per sottoporsi a chemioterapia a basse dosi. Le medicine includono citarabina (Ara-C®) e idrossiurea (Hydrea®).
- **La chemioterapia ad alte dosi** utilizza medicinali più forti e dosi più elevate. È più probabile che causi cattivi effetti collaterali. Molto probabilmente dovrai rimanere in ospedale per un mese o più se ricevi questo trattamento.

Le medicine comprendono la citarabina (Ara-C®) usata insieme alla daunorubicina (Cerubidine®), all'idarubicina (Idamycin®), all'idrossiurea (Hydrea®) o al mitoxantrone (Novantrone®).

La maggior parte delle persone non riceve la chemioterapia ad alte dosi al giorno d'oggi, perché aiuta solo per alcuni mesi. Tuttavia, può essere utile per le persone che avranno un trapianto di cellule staminali.

Come la chemioterapia aiuta

Dopo aver ucciso le cellule dannose, le cellule normali dovrebbero ricominciare a crescere entro poche settimane. Man mano che le cellule sane iniziano a crescere, potresti non aver bisogno di tante trasfusioni o antibiotici o potresti non averne bisogno affatto.

Effetti collaterali e rischi

Il problema con la chemioterapia è che uccide sia le cellule sane che quelle malsane. Pertanto, durante il trattamento, potresti sentirti più malato e i livelli delle cellule del sangue potrebbero scendere. Potrebbe essere necessario trasfusioni e antibiotici per prevenire le infezioni.

- Alcuni effetti collaterali comuni includono:
- Dolori gastrici e vomito
- Ulcere alla bocca
- Diarrea
- Perdere i capelli
- Danno cardiaco o renale (insufficienza d'organo)
- eruzioni cutanee
- Scarso appetito
- Infezione, che è la causa di morte più comune con questo trattamento

Suggerimenti per gli effetti collaterali del trattamento

Per vertigini e mal di testa

Cosa fare:

- Siediti sul letto per alcuni minuti prima di alzarti dal letto
- Alzati lentamente dopo esserti seduto

Per mal di stomaco

Cosa fare:

- Mangia cibi secchi, come i toast, se ti senti male al mattino
- Mangia più piccoli pasti invece di 3 grandi pasti
- Bevi succhi di frutta freschi, chiari e non zuccherati, come il succo di mela e pera
- Evita i forti odori di cucina mangiando cibi freddi o a temperatura ambiente

Cosa non fare:

- Mangia cibi piccanti, dolci, fritti o grassi
- Mangia o bevi latte o altri prodotti caseari
- Bevi alcolici o bevande con caffeina, come cole, caffè e tè nero

TRAPIANTO DI CELLULE STAMINALI

In questo trattamento, sostituisci tutte le cellule staminali del midollo osseo danneggiate dall'MDS con cellule staminali sane di un donatore. Questo è l'unico trattamento MDS che offre la possibilità di una cura completa. Tuttavia, presenta rischi gravi ed è generalmente considerato solo per le persone con MDS ad alto rischio.

Il trapianto di cellule staminali funziona anche meglio nei pazienti che:

- Sono generalmente sani e non hanno altre gravi condizioni mediche
- Hanno meno di 75 anni

Alla ricerca di un donatore

Per ottenere un trapianto di cellule staminali, devi trovare un donatore che abbia cellule che si avvicinano alla tua. Di solito, cercheresti un donatore nella tua famiglia, più comunemente un fratello o una sorella. Il medico dovrà eseguire test speciali per assicurarsi che un donatore sia una corrispondenza completa. Anche l'età è importante: i trapianti con cellule staminali di donatori più giovani (di età inferiore ai 55 anni) hanno risultati migliori.

Se non riesci a trovare un membro della famiglia corrispondente o se i tuoi familiari hanno più di 55 anni, il medico guarderà fuori dalla tua famiglia o da un donatore indipendente. Per trovare un donatore indipendente, il medico utilizzerà un registro dei donatori di midollo osseo gestito dal National Marrow Donor Program. Scopri di più visitando il loro sito Web all'indirizzo www.bethematch.org.

Se non riesci a trovare alcun donatore, altre possibili opzioni includono:

- Trapianto di sangue cordonale, che utilizza cellule staminali prelevate (e congelate) dal cordone ombelicale di un bambino e dalla placenta subito dopo la nascita. Il sangue cordonale non deve essere completamente abbinato per il trapianto.
- Donatori semi-abbinati. Di solito, è necessario un donatore completo per un trapianto di cellule staminali. Ma alcuni centri di trapianto sono in grado di utilizzare donatori semi-abbinati. Questo rende più facile trovare un possibile donatore. I tuoi figli o i tuoi genitori di solito sono abbinati a metà. I medici lo definiscono un trapianto aploidentico.

Cosa aspettarsi

- Il trapianto di cellule staminali è una procedura medica seria.
- Controlli in ospedale e fai la chemioterapia, la terapia di soppressione immunitaria e forse le radiazioni per distruggere la maggior parte del midollo osseo
- Dovrai rimanere in ospedale per proteggerti dall'infezione durante questo periodo - questo potrebbe durare da una settimana a più di un mese
- Il medico aggiungerà cellule staminali sane dal donatore nel sangue
- Se funziona, le cellule staminali sane si sposteranno nel midollo e inizieranno a copiare se stesse - questo si chiama attecchimento e può richiedere fino a 1 mese
- Il medico controllerà i livelli delle cellule del sangue per vedere se le nuove cellule funzionano correttamente.

Se tutto va bene, le nuove cellule sane prenderanno il sopravvento e inizieranno a produrre tutti i globuli rossi, i globuli bianchi e le piastrine di cui hai bisogno. Circa 4 persone su 10 che ricevono un trapianto di cellule staminali per MDS sono potenzialmente guarite.

Effetti collaterali e rischi

I trapianti di cellule staminali hanno gravi rischi e devi parlarne con il tuo medico. Avrai effetti collaterali da chemioterapia e radiazioni, come infezioni e bassi livelli di cellule del sangue. In alcuni casi, il corpo può iniziare ad attaccare le cellule staminali donate. Questa è chiamata malattia del trapianto contro l'ospite (GVHD) e può essere pericolosa per la vita.

REVISIONE

- Guardare e aspettare (sorveglianza attiva) può essere una buona scelta se non si hanno molti sintomi in questo momento. Trattare i sintomi (terapia di supporto) aiuta ad aumentare i livelli delle cellule del sangue e prevenire le infezioni.
- I medicinali per l'MDS possono attaccare direttamente la malattia, aiutando le cellule sane del midollo osseo a crescere e arrestando le cellule anormali. La terapia immunosoppressiva può migliorare i livelli delle cellule del sangue impedendo al corpo di attaccare le cellule sane. La chemioterapia utilizza potenti farmaci per uccidere le cellule anormali.
- Il trapianto di cellule staminali sostituisce le cellule staminali danneggiate nel midollo osseo con quelle sane di un donatore.

ESPLORA LE PROVE CLINICHE

Gli studi clinici sono un'altra opzione di trattamento per alcune persone con MDS.

Prima che le persone possano utilizzare un nuovo trattamento MDS, deve essere testato. Questi test sono chiamati studi di ricerca o studi clinici.

Tutti gli attuali trattamenti MDS sono iniziati in studi clinici. Le sperimentazioni cliniche in ospedali e centri di ricerca sono un modo chiave per gli esperti di apprendere:

- Se un nuovo trattamento funziona ed è sicuro
- Come nuovi trattamenti - o nuove combinazioni di trattamenti - si confrontano con quelli più vecchi

Pensa a partecipare a una sperimentazione clinica se:

- I trattamenti regolari non hanno migliorato il tuo MDS
- Il tuo MDS è tornato dopo il trattamento
- Non ti piacciono le opzioni di trattamento in questo momento

La partecipazione a una sperimentazione clinica ha vantaggi:

- Riceverai un'assistenza eccellente dagli esperti di MDS
- È possibile ottenere l'accesso a un nuovo trattamento all'avanguardia per MDS
- I risultati della sperimentazione clinica potrebbero aiutare altre persone con MDS

Ma gli studi clinici hanno anche dei rischi:

- Non sai se il trattamento che stai ricevendo aiuterà davvero
- Potresti avere effetti collaterali imprevisti o altri problemi

Le prove cliniche non sono adatte a tutti con MDS. Prima di decidere di prendere parte a una sperimentazione clinica, pensaci attentamente. Parla con la tua famiglia. Discutere i pro e i contro con il proprio medico.

Per ulteriori informazioni sugli studi clinici:

- Visita www.aamds.org/clinicaltrials e www.clinicaltrials.gov

REVISIONE

Gli studi clinici testano nuovi trattamenti e approcci per l'MDS. La partecipazione a uno studio clinico ha possibili benefici e rischi, quindi è necessario parlarne con la famiglia e il medico.

PRENDI IL CONTROLLO DELLE TUE CURE

Ora che hai imparato di più su MDS, sei pronto per fare i prossimi passi. Ecco 6 cose che puoi fare per prenderti cura delle tue cure e sentirti più sicuro del tuo futuro.

1. TROVA UN MEDICO DI CUI TI FIDI

Tu e il tuo medico MDS dovete essere una squadra. Probabilmente lavorerai insieme per molto tempo.

Quindi, se non hai già trovato un esperto di MDS, devi farlo. Due tipi di medici sono specializzati nel trattamento della MDS e uno dei due può essere una buona scelta:

- Ematologi, che si concentrano sul trattamento di problemi con il sangue e il midollo osseo
- Oncologi, che si concentrano sul trattamento del cancro

Per ottenere i nomi dei medici MDS nella tua zona, puoi:

- Chiedi al tuo medico o compagnia assicurativa il nome di esperti nella tua zona
- Chiama la scuola di medicina più vicina con un ospedale universitario
- Chiama l'Helpline dell'Aplastic Anemia e della MDS International Foundation scrivi a help@aamds.org

Quando incontri un dottore per la prima volta, immagina di intervistarlo per un lavoro. Assicurati di essere una buona coppia e che il medico ti faccia sentire a tuo agio, ti ascolti davvero e risponda a tutte le tue domande.

Pensa a ottenere una seconda opinione. Vedere un secondo esperto può aiutarti a capire tutte le tue scelte e decidere su un piano di trattamento. Alcuni piani sanitari in realtà richiedono un secondo parere.

2. ESSERE PREPARATI PER LE VISITE MEDICHE

È facile dimenticare domande importanti quando sei seduto nell'ambulatorio. Quindi prima di ogni controllo, assicurati di:

- Prendi un elenco di domande che hai scritto in precedenza. Vedi pagina 49 alla fine di questa sezione per alcune idee su cosa chiedere.
- Prendi un quaderno per annotare ciò che dice il tuo medico o chiedi a un familiare di prendere appunti per te.
- Se non capisci qualcosa, chiedi al tuo medico di spiegare. Ricorda, il medico è lì per aiutarti.

3. Tieni traccia delle tue informazioni

Conserva tutte le informazioni MDS in un unico posto, insieme ai risultati di laboratorio e alle cartelle cliniche. Puoi archivarli tutti su un notebook, sul tuo computer o online utilizzando un'app per telefono o tablet.

4. Lavorare insieme su un piano di trattamento

Il tuo piano di trattamento è come una tabella di marcia. Mostra quali trattamenti hai bisogno ora e quali potrebbero essere necessari in futuro. Il medico modificherà il piano di trattamento nel tempo.

Il miglior piano di trattamento dipende da molte cose diverse come:

- I tuoi sintomi
- Della tua età
- I livelli delle cellule del sangue
- La tua salute generale
- Il tuo punteggio MDS e sottotipo (vedi Appendice B)

Dai un'occhiata al piano di trattamento suggerito dal medico. Assicurati di capirlo e che sembra l'approccio giusto. Avere un buon piano di trattamento ti farà sentire più in controllo e più positivo per il futuro.

5. OTTIENI SUPPORTO

Vivere con MDS e sottoporsi al trattamento può essere difficile. A volte potresti sentirti stanco, malato o preoccupato.

Ecco perché è così importante chiedere aiuto. Verifica se i familiari o gli amici possono occuparsi di alcune faccende domestiche, come fare shopping o guidarti verso e dagli appuntamenti del medico. Potresti essere sorpreso da quante persone vogliono davvero dare una mano se lo chiedi.

Pensa a fissare un appuntamento con un consulente o un terapeuta. Cerca di trovare qualcuno con esperienza nell'aiutare le persone ad affrontare problemi di salute, come l'MDS.

Puoi anche chiedere al tuo medico i gruppi di supporto per le persone con MDS. Partecipare a un gruppo di supporto può essere un ottimo modo per condividere esperienze e ottenere consigli sulla gestione della vita con MDS. Incontrare persone che capiscono veramente cosa stai passando può fare una grande differenza.

6. ABBASSA I LIVELLI DI STRESS

È facile lasciarsi sopraffare o sentirsi giù quando si vive con una malattia grave. Potresti smettere di fare cose che amavi di solito. Potresti isolarti dagli altri. Le medicine e altri trattamenti possono aiutare i sintomi e i livelli delle cellule del sangue. Ma potrebbero non aiutare come ti senti emotivamente.

Ecco perché provare le terapie mente-corpo - che si concentrano sulla riduzione dello stress e sul miglioramento dell'umore - è un'ottima idea. Queste terapie possono anche aiutare con il dolore e darti più energia. Guarda in trattamenti come:

- Tecniche di rilassamento, come la meditazione, esercizi di respirazione profonda e aromaterapia
- Attività fisica delicata, come yoga, tai chi e chi gong
- Terapia di massaggio, agopuntura, reiki o tocco di guarigione

Altre cose semplici che possono aiutare sono:

- Fare passeggiate
- Stare seduti fuori e godersi la natura
- Ridere di più - guardando film divertenti o leggendo libri divertenti
- Scrivere in un diario, in particolare di ciò che ti ha reso felice
- Divertirti con gli hobby, come lavorare a maglia, colorare o fare giardinaggio

Verificare con il proprio medico prima di provare una terapia mente-corpo - parlare di quelli che potrebbero essere i migliori per te. Puoi anche scoprire se il tuo ospedale o centro medico ha specialisti di medicina integrativa nel personale. Sono esperti nell'uso di terapie mente-corpo per aiutare le persone a sentirsi meglio.

Ulteriori informazioni su come convivere con MDS.

L'anemia aplastica e la MDS International Foundation possono aiutare. Contattaci per:

- Ottieni supporto dai nostri specialisti dell'informazione
- Connettiti con altri pazienti MDS attraverso la Peer Support Network
- Per ulteriori informazioni sulle conferenze dei pazienti e delle famiglie, visitare il sito Web www.aamds.org/conferences
- Visita www.aamds.org

APPENDICE A:

Comprensione dei risultati chiave del laboratorio

Quando ricevi i risultati di laboratorio dal medico, potresti chiederti cosa significano tutti quei termini e numeri. Questa sezione ti aiuterà a comprendere 2 tipi di risultati: l'emocromo completo e l'esplosione.

Emocromo completo (CBC)

L'emocromo completo è un modo per controllare i livelli delle cellule del sangue. È un test, ma ti dà molti risultati e dettagli sulla salute delle tue cellule del sangue. Confronta i tuoi risultati CBC con quello che vedi di seguito

RISULTATO DEL TEST CBC	COSA SERVE?	COSA È NORMALE PER GLI ADULTI? *
Conta dei globuli rossi (RBC)	Controlla il numero di globuli rossi nel campione di sangue	Uomini: da 4,4 a 5,8 milioni di cellule / mL Donne: da 3,9 a 5,2 milioni di cellule / mL
Emoglobina (Hgb)	Controlla la quantità di una proteina che trasporta l'ossigeno nei globuli rossi - le persone con anemia hanno un livello basso	Uomini: da 13,8 a 17,2 grammi / dL Donne: da 12,0 a 15,6 grammi / dL
Ematocrito (HCT)	Misura la quantità di un dato volume di sangue intero è costituita da globuli rossi - le persone con anemia hanno un livello basso	Uomini: dal 41 per cento al 50 per cento Donne: dal 35% al 46%
Volume corpuscolare medio (MCV)	Misura la dimensione media dei globuli rossi: un livello alto significa che sono più grandi del normale e un livello basso significa che sono più piccoli del normale	Da 76 a 100 cu µm
Conta dei globuli bianchi (WBC)	Misura il numero di globuli bianchi nel campione di	4,5 a 10 mila cellule / mL
Conta piastrinica (trombocita)	Misura il numero di piastrine nel campione di sangue	150 a 450 mila / mL

TEST PER BLASTS

Leblasts possono essere un segno comune di MDS. Sono cellule del sangue immature, non completamente cresciute. I medici controlleranno il midollo osseo per scoprire quante cellule del sangue (su 100) sono blasts.

Controllare il numero di blasts nel midollo osseo aiuterà il tuo medico a tenere traccia di come stai facendo e di come funziona il trattamento. Più blasts hai, più grave (grave) è la tua malattia.

Numero di *blasts* in 100 cellule del sangue nel midollo osseo

Cosa significano i risultati

Meno del 5 per cento

Questo livello è normale. Probabilmente hai MDS a basso rischio.

Dal 5 al 19 per cento

Probabilmente hai MDS ad alto rischio.

Dal 20 al 100 per cento

Il tuo MDS ha causato un secondo tipo di cancro. Si chiama LMA (leucemia mieloide acuta). Avrai bisogno di cure anche per questo tumore.

APPENDICE B: CLASSIFICAZIONI MDS E SISTEMI DI PUNTEGGIO

Ricorda che l'MDS non è un singolo tipo di cancro. Invece, è un gruppo di tumori correlati. I medici devono sapere esattamente che tipo di MDS hai in modo che possano darti il giusto trattamento.

I medici esaminano tutti i risultati dei test e quindi utilizzano i sistemi di classificazione e di punteggio per capire che tipo (sottotipo) di MDS hai e quanto velocemente o lentamente sta progredendo.

Esistono 2 sistemi che il medico può utilizzare:

- Sistema di classificazione dell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS), che mostra quale sottotipo di MDS hai
- Sistema di punteggio prognostico internazionale rivisto (IPSS-R) che calcola il tuo MDS in modo da sapere con quale lentezza o rapidità il tuo MDS progredirà

SISTEMA DI CLASSIFICAZIONE DELL'ORGANIZZAZIONE MONDIALE DELLA SANITÀ (OMS)

Il sistema dell'OMS divide l'MDS in 8 sottotipi basati su test del sangue e del midollo osseo. È stato aggiornato di recente nel 2016. Questo grafico riflette gli aggiornamenti e la terminologia più recenti.

Sottotipo MDS	Risultati degli esami del sangue	Risultati dei test del midollo osseo
MDS con displasia da singolo lignaggio (MDS-SLD)	La conta delle cellule del sangue è bassa per un tipo di cellula del sangue e non risponde al trattamento.	Meno del 5% di giovani cellule del sangue (<i>blasts</i>)
Nota: considerato il tipo più delicato. L'MDS è limitato a una linea cellulare: globuli rossi, globuli bianchi o piastrine. C'è poca displasia.	Potresti ancora sentire i medici usare questi termini: RA (anemia refrattaria) per un basso numero di globuli rossi RN (Neutropenia refrattaria per basso numero di globuli bianchi) RT (trombocitopenia refrattaria)	Displasia dei globuli rossi, dei globuli bianchi o delle piastrine (cellule con dimensioni, forma o aspetto anormali)
MDS con sideroblasti ad anello (MDS-RS)		Più del 15 percento di globuli rossi che contengono depositi di ferro a forma di anello (sideroblasti ad anello) o una specifica mutazione genetica chiamata SF3B1 più alcuni sideroblasti ad anello
MDS con displasia multilineage (MDS-MLD)	Bassa conta dei globuli bianchi (neutropenia) o bassa conta piastrinica (trombocitopenia)	Displasia in più di un tipo di cellula. Meno del 5 percento di lisi e meno del 15 percento di sideroblasti. Nota: nei pazienti con oltre il 15 percento di sideroblasti ad anello, il sottotipo si chiama MDS-RS-MLD (MDS con displasia multilineagee sideroblasti ad anello)

Sottotipo MDS	Risultati degli esami del sangue	Risultati dei test del midollo osseo
MDS con <i>blasts</i> in eccesso, tipo 1 (MDS-EB-1)	Lo stesso di MDS-SLD.	Lisi dal 5 al 9 percento nel midollo Nessun blasto nel sangue
MDS con <i>blasts</i> in eccesso, tipo 2 (MDS-EB-2)	Lo stesso di MDS-SLD.	Dal 10% al 19% di esplosioni nel midollo Potrebbe avere <i>blasts</i> nel sangue
MDS con Del Delq 5q (Del 5q)	Lo stesso di MDS-SLD più conta piastrinica normale o alta	Delezione del braccio lungo del cromosoma 5, chiamato 5q, senza altre anomalie cromosomiche Nota: più comune nelle donne di età pari o superiore a 65 anni che presentano anemia da lieve a moderata, conta dei globuli bianchi bassa e conta piastrinica da normale a elevata; aspettativa di vita a più di 5 anni dal momento della diagnosi
MDS non classificato (MDS-U)	Basso numero di piastrine o globuli bianchi	Caratteristiche insolite, come cicatrici (fibrosi) del midollo osseo Nota: solo l'1-2% dei pazienti con MDS ha questo sottotipo
Citopenia refrattaria nell'infanzia (RCC)	Spesso più di un emocromo basso.	Il midollo osseo è spesso vuoto e ha un basso numero di cellule (ipocellulare) Questo è raro

SISTEMA INTERNAZIONALE DI PUNTEGGIO PROGNOSTICO RIVISTO (IPSS-R)

Il tuo punteggio IPSS aiuta il tuo medico a rispondere a 3 domande chiave:

- Quanto è grave il tuo caso di MDS?
- Quanto è probabile che passi alla leucemia mieloide acuta (LMA)?
- Per quanto tempo vivrai?

Il tuo punteggio aiuterà anche il tuo medico a decidere quali farmaci e trattamenti funzioneranno meglio per te.

L'IPSS-R è stato sviluppato nel 2012. È diverso dal precedente IPSS originale in modi importanti. Puoi saperne di più sul vecchio IPSS sul nostro sito Web all'indirizzo www.aamds.org/diseases/mds/types.

Come l'IPSS, l'IPSS-R si basa su 3 fattori:

- Modifiche ai cromosomi nelle cellule del midollo osseo. L'IPSS-R ha aggiunto più categorie per i cambiamenti nei cromosomi (anomalie citogenetiche) rispetto all'IPSS (5 anziché 3)
- Numero di conteggi bassi delle cellule del sangue (citopenie) e numero di conteggi bassi
- Percentuale di esplosioni nel midollo osseo. L'IPSS-R include più categorie per la percentuale di lisi che hai

Queste modifiche aggiungono maggiori dettagli al punteggio di una persona, quindi possono fornire un quadro più chiaro della loro salute. La maggior parte dei medici negli Stati Uniti ora utilizza l'IPSS-R.

Punteggio citogenico IPSS-R

<i>Sottogruppi prognostici</i>	<i>Anomalie citogenetiche (Cambiamenti nei cromosomi)</i>	<i>Sopravvivenza mediana in anni* (Per quanto tempo potrebbe vivere una persona)</i>
--------------------------------	---	--

Molto bene	-Y, del (11q)	5,4
------------	---------------	-----

Buono	Normale, del (5q), del (12p), del (20q), doppia incl. del (5q)	4,8
-------	--	-----

Intermedio	del (7q), +8, +19, i (17q), qualsiasi altro clone singolo o doppio indipendente	2,7
------------	---	-----

Povero	-7, inv (3) / t (3q), del3q, incluso doppio	1,5
--------	---	-----

Molto Povero	-7 / del (7q), Complesso: 3 anomalie Complesso: maggiore di 3 anomalie	0,7
--------------	---	-----

* Questi numeri sono solo stime. Non c'è modo di dire per quanto tempo vivrai. I tassi di sopravvivenza si basano su persone che avevano MDS in passato. Le persone possono vivere più a lungo ora perché abbiamo trattamenti migliori e ogni caso è unico.

Valori del punteggio prognostico IPSS-R							
Variabile prognostica	0	.5	1	1.5	2	3	4
Citogenetica	Molto buono	–	Buono	–	Intermedio	Povero	Molto povero
Blasti di midollo osseo (%)	≤ 2	–	> 2 - < 5	–	5-10	> 10	–
Emoglobina	≥ 10	–	8 - < 10	< 8	–	–	–
Piastrine	≥ 100	50- < 100	< 50	–	–	–	–
ANC	≥ 0,8	< 0.8	-	-	-	-	-

Categorie di rischio prognostico IPSS-R / Punteggi e sopravvivenza stimata

Categoria di rischio	Punteggio di rischio	Sopravvivenza mediana in anni * (Per quanto tempo potrebbe vivere una persona)
Molto basso	1,5 o inferiore	8,8
Basso	Più di 1,5 a 3	5,3
Intermedio	Più di 3 a 4.5	3,0
Alto	Più di 4.5 a 6	1,6
Molto alto	Più di 6	0,8

* Questi numeri sono solo stime. Non c'è modo di dire per quanto tempo vivrai. I tassi di sopravvivenza si basano su persone che avevano MDS in passato. Le persone possono vivere più a lungo ora perché abbiamo trattamenti migliori e ogni caso è unico

APPENDICE C: TABELLA PANORAMICA DEL TRATTAMENTO MDS

Esistono molti trattamenti diversi per MDS. Questo grafico offre una panoramica a colpo d'occhio dei diversi tipi e di come possono essere d'aiuto.

Categoria di trattamento	Tipo di trattamento	Nome della medicina	Perché può aiutare	Chi può aiutare
Guarda e aspetta (Sorveglianza attiva)	Tu e il tuo medico tenete d'occhio il vostro MDS con regolari test di laboratorio		Non inizi il trattamento fino a quando non ne hai davvero bisogno	Le persone con MDS a basso rischio che non hanno bisogno di trasfusioni di sangue
Trattamento dei sintomi (terapia di supporto)	Trasfusioni di globuli rossi e piastrine		Migliora i livelli delle cellule del sangue	Le persone con qualsiasi tipo di MDS Può essere usato insieme ad altri trattamenti
Trattamento dei sintomi (terapia di supporto)	antibiotici	La medicina dipende dal tipo di infezione	Cura un'infezione o riduce il rischio di contrarre	Le persone con qualsiasi tipo di MDS Può essere usato insieme ad altri trattamenti
Trattamento dei sintomi (terapia di supporto)	Fattori di crescita dei globuli rossi	Agenti stimolanti l'eritropoiesi (ESA): Epoetin (Procrit®, Epogen®) Darbepoetin (Aranesp®)	Migliora i livelli dei globuli rossi Aiuta a far crescere i globuli rossi più sani	Molto utile per le persone con MDS a basso rischio, a seconda dei livelli di EPO

Categoria di trattamento	Tipo di trattamento	Nome della medicina	Perché può aiutare	Chi può aiutare
Trattamento dei sintomi (terapia di supporto)	Fattori di crescita dei globuli bianchi	Fattore stimolante la colonia di granulociti o G-CSF (Filgrastim®, Neupogen®, Granix® o altri)	Aiuta a rendere i globuli bianchi più sani	Molto utile per le persone con MDS a basso rischio con bassi livelli di globuli bianchi
		Fattori stimolanti le colonie di macrofagi dei granulociti o GM-		Può essere rischioso nelle persone con MDS ad alto rischio
Trattamento dei sintomi (terapia di supporto)	Terapia di chelazione del ferro	Deferasirox (Exjade®)	Il ferro può accumularsi dopo molte trasfusioni di sangue	Molto utile per le persone con MDS a basso rischio che hanno avuto molte trasfusioni di sangue
		Deferoxamina (Desferal®)	Ottiene ferro extra	
Medicinali per MDS	Agenti immunomodulatori	Lenalidomide (Revlimid®)	Aiuta a rallentare la crescita delle cellule MDS	Approvato dalla FDA per trattare le persone con MDS a basso rischio che ne hanno bisogno di trasfusioni e hanno un cambiamento nel cromosoma 5 chiamato eliminazione di 5q o del
Medicinali per MDS	Ipometilanti	5-azacitidina (Vidaza®)	Previene la crescita di cellule anormali del midollo osseo	Approvato dalla FDA per il trattamento di tutti i sottotipi di MDS
		Decitabine (Dacogen®)		Più efficace negli MDS ad alto rischio

Categoria di trattamento	Tipo di trattamento	Nome della medicina	Perché può aiutare	Chi può aiutare
Terapia immunosoppressiva	Agenti immunosoppressori	Globulina anti-timocita o ATG (Thymoglobulin®, Lymoglobulin®, Atgam®), Ciclosporina o tacrolimus	Impedisce al sistema immunitario di attaccare le cellule sane del midollo osseo	Giovani con MDS a basso rischio
Chemioterapia	Chemioterapia a basse dosi	Citarabina (Ara-C®) Idrossiurea (Hydrea®)	Blocca la crescita di cellule dannose	Alcune persone con MDS ad alto rischio
Chemioterapia	Chemioterapia a basse dosi	Citarabina (Ara-C®) Daunorubicina (Cerubidine®) Idarubicina (Idamycin®) Mitoxantrone	Uccide le cellule nocive	Può essere usato per trattare alcuni pazienti con MDS ad alto rischio
Trapianti di cellule staminali		Vari farmaci chemioterapici Forse radiazioni	La chemioterapia distrugge tutte le cellule del midollo osseo Il trapianto li sostituisce con cellule donatrici	Solo potenziale cura per MDS Può essere usato per trattare pazienti con MDS ad alto rischio che hanno un donatore di trapianti
Test clinici	Studi di ricerca per trovare nuovi trattamenti	Varie medicine e altri trattamenti	Offre la possibilità di nuovi trattamenti prima che diventino standard	Pazienti con MDS che si qualificano e possono trarre beneficio da uno studio di ricerca Per saperne di più, vai su www.clinicaltrials.gov

15 DOMANDE DA PORRE AL MEDICO

Informazioni su MDS

1. Che tipo (sottotipo) di MDS ho?
2. Quanto è grave (grave) il mio MDS?
3. Parلامي di pazienti con MDS come il mio. Come hanno fatto
4. Puoi spiegare cosa significa il mio punteggio IPSS o IPSS-R?

A proposito di trattamento

5. Quali sono tutte le mie opzioni di trattamento?
6. Quale trattamento mi consigliate? Perché?
7. Qual è l'obiettivo del trattamento?
8. Quanto tempo impiegherà il trattamento a funzionare? Quando saprò se funziona?
9. Il mio MDS potrebbe tornare anche se il trattamento funziona?
10. Questo trattamento è coperto da assicurazione?

A proposito di medicine

11. Come prendo questo medicinale? Quante volte?
12. Per quanto tempo dovrò rimanere su questo medicinale?
13. Quali effetti collaterali può avere questo medicinale?
14. Come posso gestire gli effetti collaterali?
15. Questo medicinale è coperto dalla mia assicurazione?