

Überreicht durch:

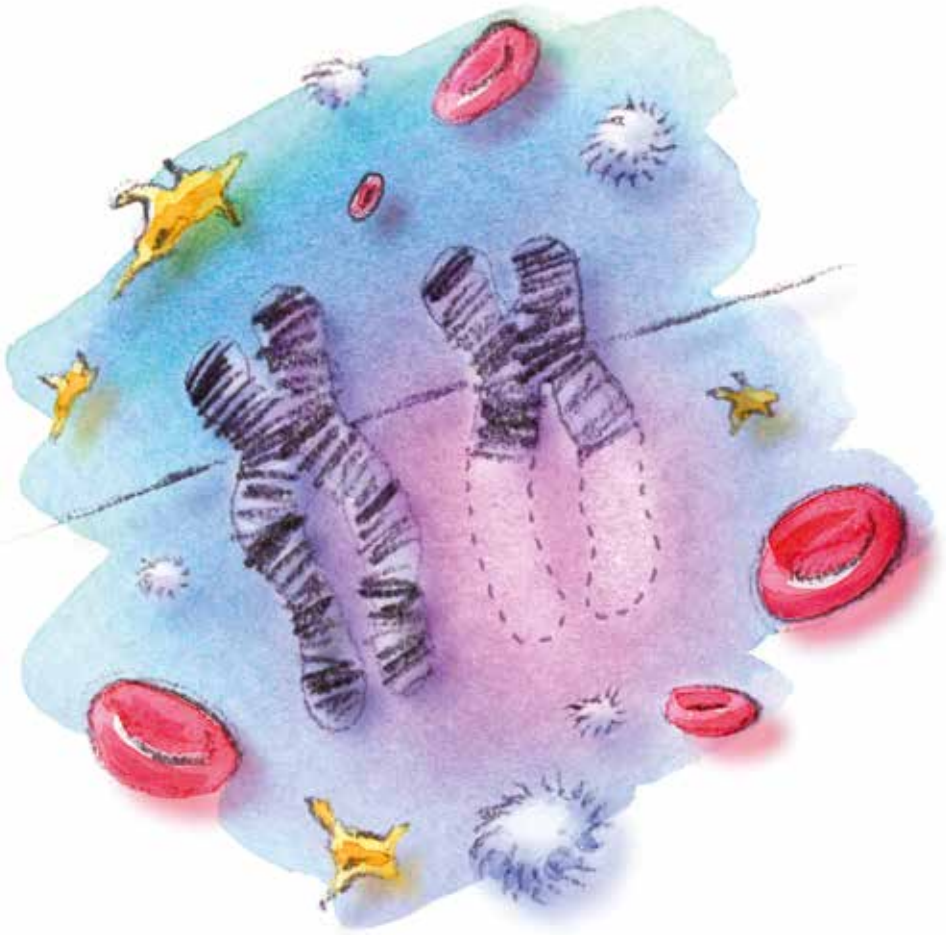
Die medizinischen Informationen in dieser Broschüre wurden von ausgewiesenen Fachleuten erstellt und auf ihre inhaltliche Richtigkeit hin überprüft. Die Broschüre erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit und verfolgt nicht den Zweck, den Rat oder die Behandlung durch medizinische Fachkräfte zu ersetzen. Der Autor fordert alle Leserinnen und Leser auf, medizinischen oder psychologischen Rat von ihren jeweiligen medizinischen Fachkräften einzuholen.

Illustrationen: Tommy Weiss

del(5q)

Das myelodysplastische Syndrom
mit Chromosom-5-Defekt

Eine Informationsbroschüre für
Patienten, Familienangehörige
und Freunde



Inhalt

Hintergründe und Ursachen	4
· Was verbirgt sich hinter der Abkürzung MDS?	4
· Was ist die Ursache für MDS?	7
· Ist MDS Krebs?	8
· Welche Lebenserwartung hat ein Patient mit MDS?	9
· Was ist der Unterschied zwischen Früh- und Spätstadium von MDS?	10
· Wie kann ich den Schweregrad meiner Erkrankung einschätzen?	12
· Wie funktioniert das International Prognostic Scoring System (IPSS)?	13
Diagnose	14
· Wie wird MDS diagnostiziert?	14
· Was macht der Hämatologe?	14
· Was sind zytogenetische Untersuchungen?	15
· Was verbirgt sich hinter dem Begriff del(5q)?	16
· Können Sie mein del(5q) reparieren?	17
· Was für Alternativen gibt es?	17

Therapie	18
· Welche Behandlungsalternativen gibt es?	18
· Was bedeutet „Abwarten & Kontrollieren“?	19
· Gibt es Risiken beim „Abwarten & Kontrollieren“?	19
· Was bedeutet bestmögliche Basisbehandlung (BSC)?	20
· Wozu dienen Transfusionen?	20
· Warum benötige ich so viel Blut?	21
· Gibt es andere Komplikationen bei der Bluttransfusion?	22
· Gibt es einen spezifischen Behandlungsansatz?	23
· Was kann meine Situation verbessern? Helfen Vitamine?	24
· Sollte ich homöopathische Mittel nehmen?	24
· Kann ich mich gegen Infektionen schützen?	25
· Was kann ich bei Blutungen tun?	25
Glossar	26

Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

Die myelodysplastischen Syndrome (MDS) umfassen eine Untergruppe von Erkrankungen, die das Knochenmark betreffen. Diese eher seltenen Erkrankungen sind nicht leicht zu verstehen und weisen die unterschiedlichsten Symptome auf, so dass viele Patienten verunsichert sind, wenn sie von ihrer Diagnose erfahren. Was ist auch anderes von einer Krankheit zu erwarten, der Ihr Hausarzt möglicherweise bisher noch nie begegnet ist?

Diese Informationsbroschüre soll Ihnen dabei helfen, besser zu verstehen, was sich hinter MDS verbirgt. Die Broschüre beschäftigt sich speziell mit einer Untergruppe dieser Erkrankung, die durch einen Teilverlust genetischen Materials in den Blutzellen gekennzeichnet ist: MDS mit einem Defekt im Chromosom 5 – del(5q).

Ziel ist es, Ihre noch offenen Fragen zu klären. Diese Informationsbroschüre erhebt keinesfalls den Anspruch eines medizinischen Lehrbuches. Sie wird aber versuchen, Ihnen alle erforderlichen Informationen an die Hand zu geben, damit Sie diese Erkrankung von den biologischen Grundlagen bis hin zur klinischen Medizin nachvollziehen können.

Viele Informationen finden Sie auch im Internet. Möglicherweise helfen Ihnen einige der Websites weiter, die sich speziell an Patienten mit Bluterkrankungen wenden.



Die Myelodysplastic Syndromes Foundation (Stiftung Myelodysplastische Syndrome), gegründet vom österreichischen Kliniker Dr. med. Franz Schmalzl und dem britischen Hämatologen Prof. Dr. med. Ghulam Mufti, betreibt eine Website, auf der Sie hilfreiche Informationen und Übersichten über den aktuellen Fortschritt bei Forschung und Behandlung der MDS finden. Weitere Informationen können Sie unter www.mds-foundation.org abrufen.

Eine weitere gemeinnützige Organisation ist die Aplastic Anemia & MDS International Foundation. Deren Informationen für Patienten und Ärzte können Sie unter www.aamds.org einsehen.

Eine hilfreiche Website ist u. a. auch diese: www.allbloodcancers.org.

Die Celgene GmbH bezuschusst die vorliegende Informationsbroschüre ohne Einflussnahme auf den Inhalt.

Prof. Dr. med. Aristoteles Giagounidis

Chefarzt
Marienhospital Düsseldorf
Klinik für Hämatologie,
Onkologie und Palliativmedizin
Rochusstraße 2
D-40479 Düsseldorf

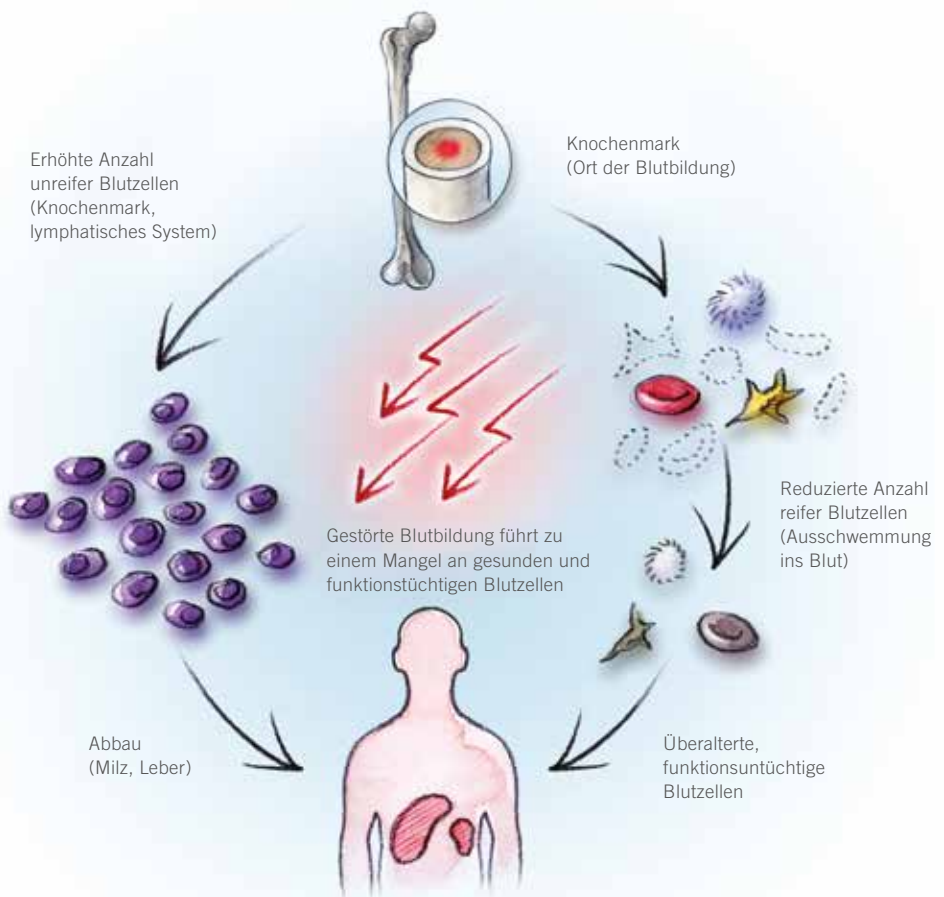
Hintergründe und Ursachen

Was verbirgt sich hinter der Abkürzung MDS?

Vereinfacht ausgedrückt handelt es sich bei MDS um eine Erkrankung, bei der der Körper **nicht** genügend Blut bilden kann. Das Blut wird im Knochenmark der großen Knochen gebildet, d. h. in den Beckenknochen, der Wirbelsäule, den Oberschenkelknochen und in den Oberarmknochen. Das **Knochenmark** ist ein weiches schwammartiges Gewebe, welches das Innere dieser Knochen ausfüllt. Das Blut umfasst im Wesentlichen drei unterschiedliche Zellformen: rote Blutzellen, weiße Blutzellen und Blutplättchen.

Die **roten Blutzellen** transportieren den Sauerstoff. Sauerstoff ist gewissermaßen der Treibstoff für unseren Körper, der uns mit Energie versorgt. Ohne Sauerstoff kann der Körper nicht funktionieren. Erhält der Mensch keinerlei Sauerstoff, kann er nur für einige Minuten überleben, bevor sämtliche Körperfunktionen zusammenbrechen. Wir atmen den Sauerstoff in unsere Lungen ein, von wo aus er seinen Weg in das Blut findet und dort insbesondere in die roten Blutzellen. Der menschliche Körper produziert eine unglaubliche Anzahl von roten Blutzellen: In jeder Sekunde entstehen fünf Millionen von ihnen. Es ist leicht nachvollziehbar, dass selbst kleinste Veränderungen in diesem Ablauf zu massiven Auswirkungen beim Patienten führen können.

Weißer Blutzellen sind von zentraler Bedeutung für unser Immunsystem. Sie bekämpfen Erreger und sind vornehmlich an der Wundheilung beteiligt.



Bei den myelodysplastischen Syndromen ist die Blutbildung gestört



Die **Blutplättchen** verhindern, dass wir verbluten. Es handelt sich bei ihnen um kleine Teilchen, die vom Blutstrom durch den Körper geschwemmt werden. Wo auch immer unkontrolliert Blut durch ein (kleines) Loch in der Wand eines Blutgefäßes entweicht, haften sich die Blutplättchen an. Es haften immer mehr Plättchen aneinander und bilden den Blutpfropf, der sich zusammenzieht und das Leck in der Gefäßwand verschließt.

Die Bildung der Blutzellen erfolgt über einen komplexen Regelmechanismus, denn zu viele Blutzellen sind genauso schlecht wie zu wenige. Unsere Blutzellen gehen aus den sogenannten **Stammzellen** hervor, die sich im Knochenmark befinden. Diese Stammzellen sind die Vorstufen, aus denen sich jede Art von Blutzellen bilden kann. Je nach Bedarf des Körpers bilden die Stammzellen bei Blutverlust mehr rote Blutzellen, bei einer Infektion mehr weiße Blutzellen bzw. bei einer Blutung mehr Blutplättchen. Die Bildung neuer Blutzellen hängt von einem bestimmten Code ab, was sich am besten mit den hoch komplizierten Bauplänen von Computern, Flugzeugen oder großen Gebäuden vergleichen lässt. Jede Zelle des Körpers trägt in ihrem Inneren einen solchen Bauplan: Dies ist der **genetische Code**, auch als **DNA** bekannt.

Falls die DNA der Stammzellen Fehler aufweist, kann die Bildung der Blutzellen nicht normal ablaufen. Genau dies ist bei MDS der Fall: Die DNA der Stammzellen ist fehlerhaft. Dadurch bildet der Körper keine normalen, sondern defekte Blutzellen. Diese können die erforderlichen Funktionen nicht ausführen, beispielsweise

den Sauerstofftransport, die Verteidigung gegen Krankheitskeime und die Blutpfropfbildung. Einige der fehlerhaften Blutzellen sterben auch vorzeitig ab, so dass der Körper des Patienten nicht nur Schwierigkeiten mit der Blutbildung hat, sondern mit dem Überleben der Blutzellen insgesamt.

Was ist die Ursache für MDS?

Die DNA kann durch eine Vielzahl mehr oder weniger gut verstandener Ursachen geschädigt werden. Gesichert ist die Tatsache, dass Strahlung die DNA beeinträchtigen kann; daher vermeiden wir, wo immer möglich, die Einwirkung von Radioaktivität und übermäßiger Röntgenstrahlung. Allerdings produziert die Erde selbst Strahlung, der sich niemand entziehen kann. Diese trägt möglicherweise dazu bei, die DNA der MDS-Patienten in Mitleidenschaft zu ziehen. Des Weiteren ist Benzol ein sehr starker Auslöser der DNA-Schädigung. Benzol war über Jahrzehnte hinweg wesentlicher Bestandteil des Treibstoffs für Automotoren und findet sich auch heute noch in geringen Mengen im Zigarettenrauch. Die Chemotherapie bzw. Bestrahlung im Rahmen der Behandlung eines (früheren) bösartigen Tumors kann für die DNA der Stammzellen ebenfalls Nachteile bringen. Selbst wenn Sie



niemals diesen schädigenden Substanzen ausgesetzt waren, kann Ihre DNA dennoch fehlerhaft sein. Im Laufe ihres Lebens muss die DNA aus den verschiedensten Gründen immer wieder ausgelesen werden, beispielsweise zur Bildung lebensnotwendiger Eiweiße. Kleine Fehler im erneuten Zusammenbau der DNA können die Entstehung von MDS begünstigen.



Ist MDS Krebs?

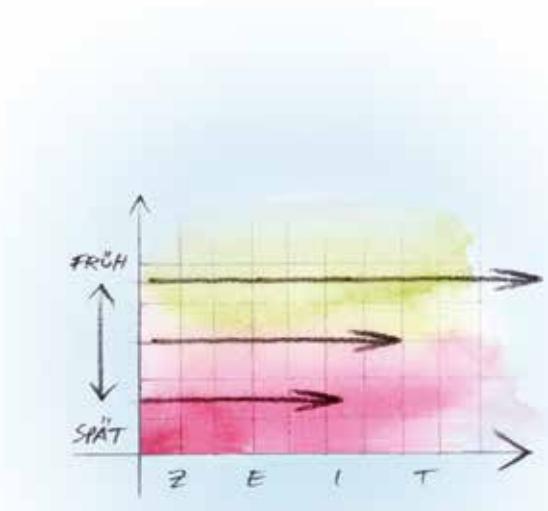
Auf diese Frage zu antworten ist schwierig. Solide Krebsarten wie Lungen-, Brust- und Prostatakrebs zeichnen sich durch drei Kerneigenschaften aus: Sie breiten sich unkontrolliert aus, sie überschreiten die Grenzen ihres Ursprungsorgans (daher können sie direkt in andere Organe eindringen) und sie können Absiedelungen (Metastasen) in Organen bilden, die weit entfernt von ihrem Ursprungsorgan liegen. MDS weicht hiervon ab: Man muss nicht die Ausweitung des „Organs“ fürchten, sondern seine Fehlfunktion. Auch infiltriert das Blut nicht andere Organe. Und: MDS metastasiert nicht. Im Gegensatz zu metastasiertem Krebs finden sich MDS-Zellen weder in Leber, noch in Lunge oder Gehirn.

Andererseits ist die Blutbildung bei MDS nicht normal und kann – falls nicht gegengesteuert wird – zu schwerwiegenden Komplikationen bis hin zum Tod des betroffenen Patienten führen. Daher gilt MDS als bösartige Erkrankung. Da alle bösartigen Erkrankungen unter den Oberbegriff Krebs fallen, findet sich hier auch MDS wieder.

Sie als Betroffener und die Sie Pflegenden sollten wissen, dass MDS keinesfalls ansteckend ist und auch nicht durch Kontakt übertragen werden kann. Weiterhin wird MDS nicht als Erbkrankheit betrachtet. Auch wenn Sie an MDS erkrankt sind, heißt dies also nicht, dass Ihre Kinder und nächsten Familienangehörigen ein erhöhtes Erkrankungsrisiko für Blutkrankheiten aufweisen.

Welche Lebenserwartung hat ein Patient mit MDS?

Auch hier ist es schwierig, eine Antwort zu finden. MDS hat die unterschiedlichsten Ausprägungen, oder anders ausgedrückt: Kein MDS ähnelt dem anderen. Bisher wurde bei MDS Frühstadium und Spätstadium unterschieden. Beim MDS-Frühstadium wird nicht mehr ausreichend Blut gebildet, doch falls es sich hierbei um einen relativ stabilen Zustand handelt, kann dieser über viele Jahre anhalten. Es ist schwer vorstellbar, aber es gibt Patienten im MDS-Frühstadium, die mehr als 30 Jahre nach der Erstdiagnosestellung noch am Leben sind. Das Problem besteht darin, dass das Frühstadium von MDS in das Spätstadium übergehen kann. Patienten im MDS-Spätstadium müssen aggressiver behandelt werden, da bei ihnen die Krankheit aggressiver verläuft.



Unter diesen Umständen reicht es nicht aus, nur den Blutverlust auszugleichen. Die Krankheit neigt dazu, sich zu verschlechtern, so dass der Patient nicht nur Konzentrate roter Blutzellen benötigt, sondern auch Transfusionen mit Blutplättchen; auch die weißen Blutzellen können erniedrigt sein, was wiederum zu erhöhter Infektanfälligkeit führt. Des Weiteren besteht das Risiko, dass die Erkrankung außer Kontrolle gerät und sich zur Leukämie weiterentwickelt.

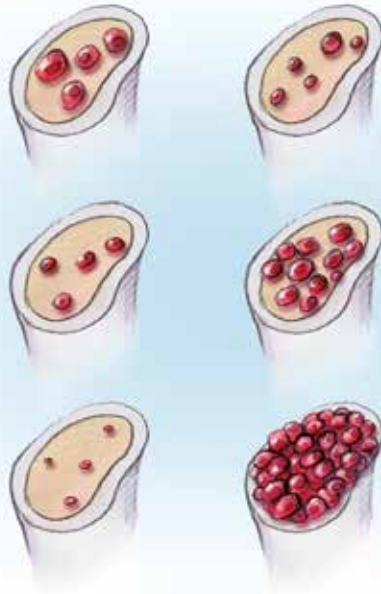
Was ist der Unterschied zwischen Früh- und Spätstadium von MDS?

Betrachtet man das Knochenmark eines Patienten im MDS-Frühstadium, wäre man überrascht, wie viele Blutzellen dort zu reifen scheinen. Die Auswertung von Blutproben aus einer Vene desselben Patienten würde jedoch zeigen, dass die Zahl der roten und weißen Blutzellen sowie der Blutplättchen durchaus erheblich unterhalb der entsprechenden Untergrenzen liegt. Rein wissenschaftlich betrachtet bildet der Körper im MDS-Frühstadium Blutzellen, die allerdings im Blutstrom nicht auftauchen, da sie auf dem Weg vom Knochenmark in den Blutstrom untergehen. Dieser frühe Zelltod ist durch eine Fehlfunktion der DNA bedingt (hinsichtlich der Ursache: siehe S. 7f). Durch die fehlerhafte DNA schalten sich viele Zellen vorbeugend ab. Dieser Prozess heißt Apoptose. Das ist die Hauptursache dafür, dass im MDS-Frühstadium nicht genügend Blutzellen im Blutstrom vorliegen.



Warum gehen die Zellen in die Apoptose? Die Fehlfunktion der DNA kann zu einer krankhaften Zellveränderung führen, möglicherweise in Richtung einer Krebszelle. Damit dies nicht geschieht, bewirkt der Körper das Absterben der Zelle.

Beim MDS-Spätstadium liegt ein anderes Problem vor: Einige der fehlgebildeten Zellen durchlaufen Mutationen, d. h. ihre DNA verändert sich so, dass die Apoptose bei ihnen nicht mehr greift. Eine Erklärungsmöglichkeit hierfür ist, dass das „Abschaltssystem“ sich verändert hat und nun nicht mehr korrekt funktioniert. Eine andere Erklärung lautet, dass weitere DNA-Veränderungen die Zelle nicht mehr auf ihren Apoptoseablauf ansprechen lassen. In diesem Fall würden die Zellen überleben und sich fortpflanzen.



Die Gegenüberstellung zeigt die unterschiedliche Entwicklung im Knochenmark im Früh- (links) und im Spätstadium (rechts)

Ihre Zahl nähme dann so stark zu, dass das Knochenmark durch diese unsterblichen Zellen nach und nach vollständig überwuchert würde. Da die Zellen praktisch ausschließlich mit ihrer Vermehrung beschäftigt sind, können sie sich nicht mehr in normal funktionierende Zellen weiterentwickeln. Als Hauptprogramm in ihrer DNA läuft die Vermehrung und nicht die Spezialisierung. Zellen, deren Weg in die Spezialisierung (Differenzierung) blockiert ist, werden als Blasten bezeichnet. Liegt der Blastenanteil im Knochenmark über 20 Prozent, wird diese Erkrankung als Leukämie bezeichnet. Bei gesunden Menschen beträgt der Blastenanteil in der Regel nur etwa ein bis zwei Prozent. Im MDS-Frühsstadium liegt der Blastenanteil unter fünf und im MDS-Spätstadium meist bei mehr als zehn Prozent.

Wie kann ich den Schweregrad meiner Erkrankung einschätzen?

Es gibt sogenannte Scoring-Systeme, mit deren Hilfe abgeschätzt werden kann, wie schnell die Erkrankung voranschreiten würde, falls man sie nicht behandelte. Für die Berechnung des Ergebnisses eines solchen Scoring-Systems müssen einige Daten der Erkrankung bekannt sein:

- Wie hoch ist der prozentuale Blastenanteil im Knochenmark des betroffenen Patienten?
- Wie hoch sind die aktuellen Werte für den roten Blutfarbstoff (Hämoglobin), die weißen Blutzellen und die Blutplättchen?
- Ist die grundlegende Zellinformation, d. h. die DNA in den Chromosomen, sichtbar geschädigt?

Alle diese Angaben kann der Facharzt für Hämatologie und Onkologie liefern, der den MDS-Patienten betreut. Sobald diese Daten bekannt sind, können sie in die Formel des International Prognostic Scoring System (IPSS) oder eines anderen Scoring-Systems (WPSS usw.) eingegeben werden.

Die Scoring-Systeme wurden im Mai 2011 überarbeitet, um die neuesten Erkenntnisse zu dieser Erkrankung zu berücksichtigen. Aber auch die Erstversion des IPSS ist sehr hilfreich, um die Prognose eines MDS-Patienten abschätzen zu können.



Wie gerechnet wird, ersehen Sie aus dem folgenden Absatz zum IPSS. Falls Sie Schwierigkeiten mit der Rechnung haben oder das Ergebnis nicht sicher deuten können, wenden Sie sich an Ihren betreuenden Arzt.

Beachten Sie bitte, dass diese Formel den statistischen Medianwert für das Gesamtüberleben derjenigen Patienten berechnet, deren Erkrankung unbehandelt bleibt. Der Medianwert gibt eine grobe Schätzung dessen wieder, was im natürlichen Verlauf der Erkrankung zu erwarten wäre, und kann etwas aussagen, das erheblich von Ihrem persönlichen Ergebnis abweichen könnte. Jede Behandlung verändert das Ergebnis, so dass der Wert sich nicht als Maß für das Überleben jedes Patienten heranziehen lässt.

Wie funktioniert das International Prognostic Scoring System (IPSS)?

Für die Berechnung der MDS-Risikogruppen werden drei Angaben benötigt:

- Blastenanteil im Knochenmark
- Zytogenetische Defekte
- Blutwerte

	Punkte				
	0	0,5	1	1,5	2
Knochenmark(KM)-Blasten (in %)	<5	5–10	–	10–19	20–29
Anzahl der Zytopenien¹	0–1	2–3			
Zytogenetik²	Gut	Mäßig	Schlecht		

Risikogruppen	Score	Überleben in Jahren	
		Alter < 60	Alter > 60
Gering	0	11,8	4,8
Mittel-1	0,5–1	5,2	2,7
Mittel-2	1,5–2	1,8	1,1
Hoch	≥ 2,5	0,3	0,5

¹ Zytopenien: Neutrophile < 1,800/µl, Plättchen < 100.000/µl, Hämoglobin < 10 g/dl

² Zytogenetische Kategorien:

Gut: del(5q), del(20q), -Y, normal

Schlecht: Chromosom-7-Anomalien, komplexe Anomalien (≥ 3 Anomalien)

Mäßig: alle anderen

Diagnose

Wie wird MDS diagnostiziert?

Die meisten Patienten, bei denen letztendlich MDS diagnostiziert wird, suchen ihren Arzt wegen Schwächegefühl, Atemnot unter Belastung, Blutungsneigung oder immer wieder auftretenden Infektionen auf. Das Schwächegefühl und die Atemnot unter Belastung sind dabei direkte Folgen der Anämie (Blutarmut), da die Anzahl der Zellen, die für den Sauerstofftransport im Blut zur Verfügung stehen, nicht ausreicht. Die Infektionen wiederum sind durch die fehlenden weißen Blutzellen bedingt, die den Körper gegen Bakterien und Viren verteidigen. Die Blutungssymptome schließlich lassen sich auf die zu geringe Anzahl der Blutplättchen zurückführen.

Meist wird der Hausarzt zuerst Blut abnehmen und dabei feststellen, dass die vorliegenden Werte zu niedrig sind. Natürlich werden niedrige Blutwerte nicht ausschließlich von MDS verursacht. In der Tat fehlen den meisten Patienten mit Blutarmut Eisen oder bestimmte Vitamine bzw. sie weisen eine aktive Blutungsquelle auf. Sollte der Hausarzt keine dieser häufigen Ursachen für die niedrigen Blutwerte finden, wird er den Patienten an einen Hämatologen überweisen. Hämatologen sind Fachärzte, die sich auf Bluterkrankungen spezialisiert haben.

Was macht der Hämatologe?

Der Hämatologe wird üblicherweise das sogenannte Blutbild wiederholen, die einzelnen Blutzellen unter dem Mikroskop betrachten und die selteneren Ursachen für einen Rückgang der Blutzellen ausschließen, beispielsweise Autoimmunerkrankungen oder Krebs. Falls der Hämatologe die Ursache nicht findet, muss er eine Untersuchung des Knochenmarks vornehmen. Patienten mit MDS weisen Veränderungen in ihrem Knochenmark auf.



Der Spezialist wird dies hinterfragen:

- Stimmt die Gesamtzahl der Blutzellen im Knochenmark?
- Liegen die einzelnen Zellarten in ihrem jeweils korrekten Anteil vor?
- Weisen diese Zellen ein normales Erscheinungsbild auf oder sehen sie krank aus?

Außerdem wird der Hämatologe versuchen herauszufinden, ob der Bauplan für die Zellen, d. h. ihr genetischer Code bzw. ihre DNA, in den Vorstufen der Blutzellen normal oder krankhaft verändert ist. Dazu schickt er das Untersuchungsmaterial aus dem Knochenmark weiter an ein Speziallabor für zytogenetische Untersuchungen.

Was sind zytogenetische Untersuchungen?

Wie bereits oben erwähnt enthalten die Stammzellen im Knochenmark – wie alle anderen Zellen des Körpers auch – den für jeden Menschen einzigartigen und individuellen genetischen Code, gespeichert in einem langen, fadenförmigen Molekül, der DNA. Zu bestimmten Zeiten liegt dieser DNA-Faden im Zellkern zu einzelnen Paketen, den Chromosomen, verpackt vor. Der Mensch hat 46 Chromosomen. Immer zwei bilden ein **Chromosomenpaar**. Die Paare werden von 1–22 durchnummeriert. Das Paar Nummer 23 bestimmt das Geschlecht des Menschen: Liegen zwei X-Chromosomen vor, handelt es sich um eine Frau, liegt ein X- und ein Y-Chromosom vor, handelt es sich um einen Mann (siehe Abbildung Seite 17).

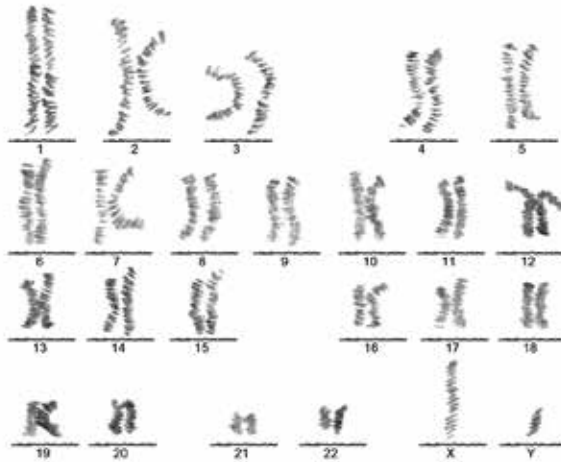


Forscher, die sich mit den Chromosomen des Menschen beschäftigen, nennt man Zytogenetiker. Sie untersuchen die Anzahl, die Gestalt und die Struktur von Chromosomen, um insbesondere solche Veränderungen zu erkennen, die Krankheiten verursachen.

Was verbirgt sich hinter dem Begriff $del(5q)$?

Abweichungen in Anzahl und Gestalt der Chromosomen nennt man Aberrationen. Das Fehlen eines ganzen Chromosomenteils z. B. nennt man Deletion und dies wird abgekürzt als „del“ bezeichnet. Die Chromosomen sehen bei ganz genauer mikroskopischer Betrachtung aus wie eine Art X, wobei die Kreuzung der beiden Schenkel nicht genau in der Mitte liegt. Dadurch entstehen lange und kurze Arme. Der kürzere Arm wird mit p bezeichnet (aus dem Französischen **p**etit = klein), der längere Arm mit q (**q** ist im Alphabet der nächste Buchstabe nach p). Den Verlust von genetischem Material am langen Arm des Chromosom 5 würde man also als „ $del(5)q$ “ oder „ $Del(5)q$ “ bezeichnen. Die Abbildung auf der folgenden Seite unten vermittelt einen Eindruck davon, was der Untersucher vorfindet, der auf einen $del(5)q$ -Defekt trifft.

Chromosomen enthalten lebenswichtige Informationen. Ein Teilverlust führt daher in den allermeisten Fällen zu schweren Komplikationen und Krankheiten.

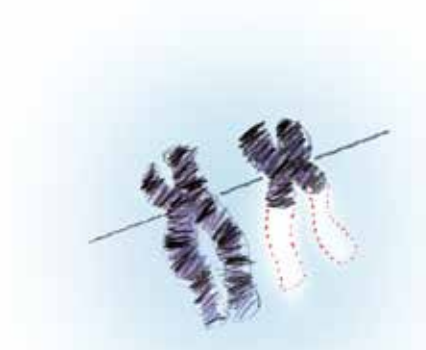


Können Sie mein del(5q) reparieren?

Derzeit ist es nicht möglich, auf Zellen mit defekten Chromosomen zuzugreifen und diese so in stand zu setzen, dass wieder ein voll funktionsfähiges Chromosom entsteht. Das strukturdefekte Chromosom 5 in den betroffenen Zellen kann also nicht repariert werden.

Was für Alternativen gibt es?

Das Knochenmark der Patienten mit dem Chromosomendefekt del(5q) enthält eine Mischung aus gesunden und krankhaften Zellen. Erst wenn die Zahl der krankhaft veränderten Zellen größer ist als die Anzahl der Vorstufen gesunder Blutzellen, kann das Knochenmark nicht mehr ausreichend viele gesunde Blutzellen nachliefern. Der derzeit beste Ansatz besteht in dem Versuch, das Wachstum der del(5q)-Zellen im Knochenmark zu hemmen bzw. diese krankhaften Zellen zu zerstören.

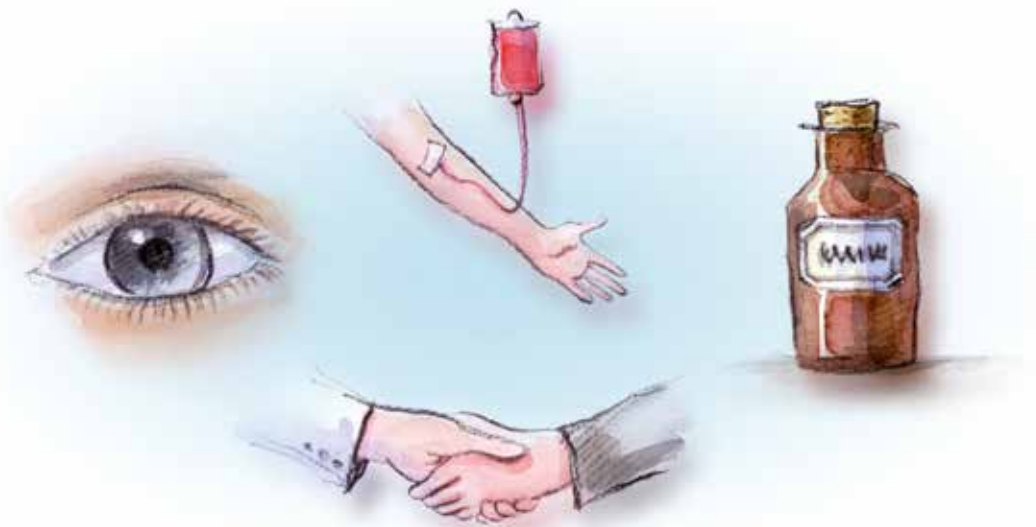


Therapie

*Welche
Behandlungs-
alternativen
gibt es?*

Bei der MDS-Behandlung gibt es folgende Alternativen:

- „Abwarten & Kontrollieren“
- Bestmögliche Basisbehandlung (BSC)
- Transfusionen von roten Blutzellen und Blutplättchen
- Gabe von Medikamenten





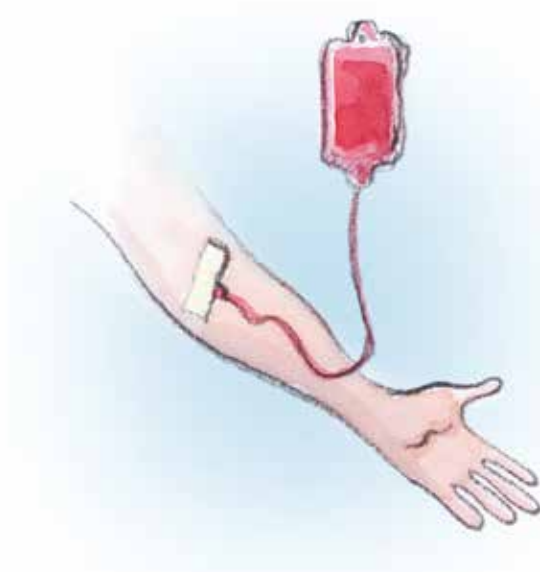
Was bedeutet „Abwarten & Kontrollieren“?

„Abwarten & Kontrollieren“ bedeutet im Wesentlichen, dass man die Erkrankung nicht aktiv angeht. Der behandelnde Arzt wird diese Option empfehlen, wenn er der Auffassung ist, dass dies im Interesse des Patienten ist. Wie bereits oben ausgeführt handelt es sich bei MDS häufig um Erkrankungen, die sich sehr langsam verschlechtern. Falls Sie sich im Frühstadium dieser Erkrankung befinden und eine nur geringe Symptomatik aufweisen, kann es durchaus die beste Lösung sein, einfach abzuwarten, wie sich die Erkrankung entwickelt.

Der berühmte griechische Arzt Hippokrates gab vor mehr als 2000 Jahren seinen Kollegen den Rat, als oberstes Gebot zu beherzigen, niemals zu schaden. Auf Lateinisch heißt dieser Leitsatz „primum nihil nocere“ und er ist auch heute noch zentrales Element allen medizinischen Handelns.

Gibt es Risiken beim „Abwarten & Kontrollieren“?

Das einzige Risiko besteht darin, dass sich die Erkrankung weiterentwickelt, ohne dass dies jemand bemerkt. Daher sollten die Patienten regelmäßige Kontrolluntersuchungen bei ihrem Arzt vereinbaren.



Was bedeutet bestmögliche Basisbehandlung (BSC)?

Bestmögliche Basisbehandlung (BSC; Best Supportive Care) bedeutet, dass behandelt wird, um die Lebensqualität zu verbessern. Dabei steht also nicht die Therapie der Erkrankung, sondern die der Symptome im Mittelpunkt. Beispiele dafür sind die Verabreichung von Transfusionen von roten Blutzellen oder Blutplättchen und von Antibiotika bei einem Infekt oder die Gabe von Wachstumsfaktoren, die die Blutbildung anregen können.

Wozu dienen Transfusionen?

Bildet der Körper nicht mehr ausreichend rote Blutzellen, liegt eine sogenannte **Anämie** oder Blutarmut vor. Anämische Patienten weisen möglicherweise Symptome wie Erschöpfung, Schwächegefühl oder Schwindel auf.

Falls der Körper nicht mehr ausreichend weiße Blutzellen bildet, liegt eine sogenannte **Leukopenie** vor. Leukopenien gehen mit einem erhöhten Infektionsrisiko einher und häufig auch mit Fieber.

Weist der Körper zu wenig Blutplättchen auf, wird dieser Zustand als **Thrombozytopenie** bezeichnet. Die davon betroffenen Patienten neigen zu Spontanblutungen.

Blutzellen lassen sich bis zu einem gewissen Grad übertragen (transfundieren). Die Übertragung roter Blutzellen kann die Lebensqualität der Patienten verbessern und die Transfusion von Blutplättchen kann die Blutungssymptomatik verhindern helfen. Die transfundierten Blutzellen überleben allerdings nicht lange im menschlichen Körper. Die mittlere Lebensdauer einer roten Blutzelle beträgt 120 Tage und die eines Blutplättchens drei bis acht Tage. Da bei den Bluttransfusionen eine Mischung aus alten und jungen Blutzellen übertragen wird, liegt die maximale Lebensdauer transfundierter roter Blutzellen bei 60 Tagen und für die Blutplättchen bei fünf Tagen. Abhängig von anderen Faktoren wie dem Immunsystem kann die Lebensdauer auch deutlich kürzer sein. Einige Patienten müssen alle zwei Wochen eine Transfusion erhalten, um ausreichend rote Blutzellen im Körper zu haben. Und wieder andere benötigen wöchentliche Blutplättchengaben, damit ihre Blutungskomplikationen beherrscht werden können. Die Übertragung weißer Blutzellen ist meist ohne große Wirkung und wird daher nicht durchgeführt.

Warum benötige ich so viel Blut?

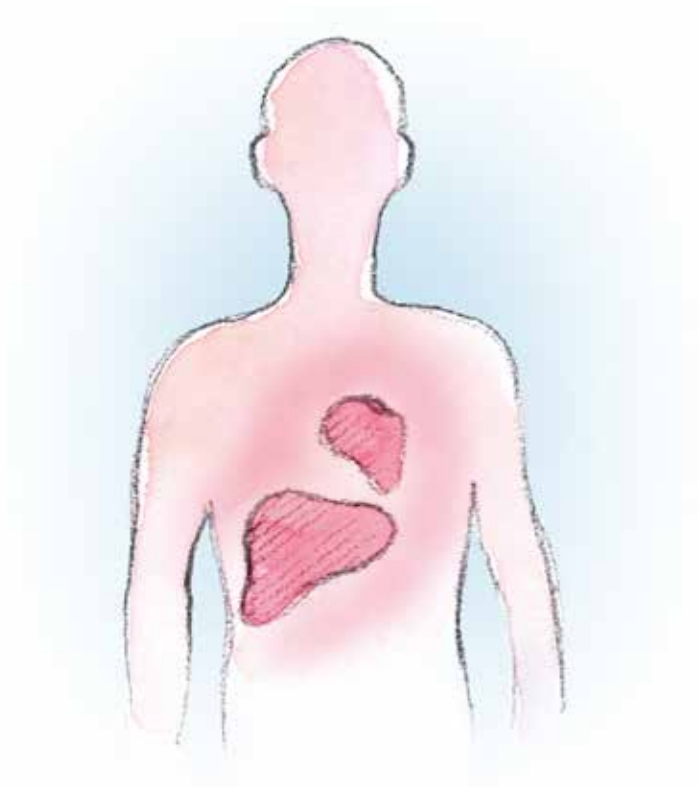


Bei chronischen Transfusionspatienten besteht das Problem darin, dass sie die Blutzellen eines anderen Menschen erhalten. Als Teil der körpereigenen Abwehr ist unser Immunsystem so aufgebaut, dass es nicht nur Bakterien und Viren erkennt, sondern auch die Zellen anderer Menschen. Sobald die Immunabwehr diese Zellen aufspürt, versucht es, sie aus dem Körper zu beseitigen. Daher kommt es letztendlich zur Bildung von Antikörpern, welche die transfundierten Blutzellen frühzeitig zerstören.

Bei einigen Patienten ist die Milz vergrößert. Die Milz ist ein im linken Oberbauch liegendes Immunorgan und kann Blutzellen speichern. Manchmal werden die transfundierten Blutzellen einfach von der Milz herausgefiltert und dort einbehalten.

Gibt es andere Komplikationen bei der Bluttransfusion?

Die Übertragung roter Blutzellen kann zur Eisenüberladung führen, da die roten Blutzellen dieses Spurenelement enthalten. Eine Eisenüberladung kann zahlreiche Organe schädigen wie Herz und Leber. Zur Senkung der Eisenüberladung ist daher möglicherweise ein weiterer Therapieschritt erforderlich (Gabe von sog. Eisenchelatoren). Dennoch gibt es Patienten, die über Jahre hinweg Bluttransfusionen erhalten und keinerlei Probleme damit haben.



Gibt es einen spezifischen Behandlungsansatz?

Es gibt einen Behandlungsansatz, der seit Juni 2013 in der EU zugelassen ist. Diese Therapie steht denjenigen Patienten zur Verfügung, die an einem transfusionsbedürftigen MDS der Risikoklasse niedrig oder intermediär-1 mit der isolierten zytogenetischen Veränderung del(5q) erkrankt sind. Als zusätzliche Auflage gilt: Für diese Patienten müssen andere Therapieformen unzureichend wirksam oder ungeeignet sein.

Die Funktionsweise dieser Behandlung ist noch nicht ganz klar. Nach unterschiedlicher Dauer verschwinden die del(5q)-haltigen Zellen aus dem Knochenmark und das normale Knochenmark erholt sich. Je nach Schweregrad der Erkrankung benötigen bis zu 77 Prozent der mit diesem Wirkstoff behandelten del(5q)-Patienten (d. h. drei von vier Patienten) keine Bluttransfusionen mehr. Die besten Ansprechraten haben Patienten, deren einzige Chromosomenaberration das del(5q) ist und die zusätzlich keinen Blastenanstieg im Knochenmark haben.

Unerwünschte Begleiterscheinungen dieser Therapie (Nebenwirkungen) sind z. B. ein vorübergehender Abfall der weißen Blutzellen sowie der Blutplättchen. Dies muss von einem Hämatologen kontrolliert werden, damit sich keine Komplikationen wie Fieber oder Blutungen entwickeln. Sobald die del(5q)-Zellen im Blut rückläufig sind, erholt sich das normale Knochenmark und der Mangel an Blutzellen (Zytopenie) verliert an Bedeutung. Es können auch andere Nebenwirkungen eintreten: Juckreiz, trockene Haut, Durchfall oder Verstopfung, Muskelkrämpfe in den Beinen oder Hautausschlag.

Meist spricht der Patient rasch auf die Therapie an. Patienten, die durch die Behandlung nicht mehr auf Transfusionen angewiesen sind, spüren diese Wirkung innerhalb von ein oder zwei Monaten.

*Was kann
meine Situation
verbessern?
Helfen
Vitamine?*

*Sollte ich
homöopathi-
sche Mittel
nehmen?*

Falls Sie nicht unter Vitaminmangel leiden, müssen Sie auch keine Vitaminergänzungsmittel einnehmen. Allerdings sollten Sie auch alle giftigen Substanzen meiden, die sich nachteilig auf die Bildung der Blutzellen auswirken können; hierzu gehören u. a. größere Mengen Alkohol. Der Sie betreuende Arzt wird dies mit Ihnen besprechen.

Bisher konnte nicht nachgewiesen werden, dass homöopathische Mittel Erkrankungen wie MDS verbessern können. Andererseits sind diese Mittel nicht schädlich (außer vielleicht unter dem Kostenaspekt). Die Entscheidung für oder gegen homöopathische Mittel liegt daher einzig und allein bei Ihnen.



Kann ich mich gegen Infektionen schützen?

Da die Wahrscheinlichkeit von Virusinfektionen, z. B. Grippe, in Herbst und Winter hoch ist, sollten Sie in dieser Zeit öffentliche Verkehrsmittel meiden.

Sie sollten mehrmals täglich Ihre Hände waschen oder desinfizieren.

Fragen Sie Ihren Arzt nach Impfungen gegen Grippe und Lungenentzündung.

Wenden Sie sich sofort an einen Arzt, wenn Sie folgende Symptome bemerken:

- Fieber
- Schwellung (an irgendeiner Körperstelle)
- Rötung (an irgendeiner Körperstelle)

Was kann ich bei Blutungen tun?

Blutungen können als Nasen- bzw. Zahnfleischblutung oder blaue Flecken auftreten und auch als Schnittwunden, die nicht aufhören zu bluten. Möglicherweise fallen Ihnen auch kleine rote Flecken an Unterschenkel, Knöchel oder Fuß auf. Hierbei handelt es sich um winzige Blutungen bei sehr geringer Blutplättchenzahl.

Falls Sie die offene Blutungsstelle abdrücken können, sollten Sie dies unverzüglich tun.

Bewahren Sie Ruhe und holen Sie Hilfe oder bitten Sie jemanden, Sie zum Hausarzt oder in das nächstgelegene Krankenhaus zu bringen. Dort werden Maßnahmen ergriffen, um die Blutung zu stillen.

Glossar

A

Abstoßungsreaktion

Der menschliche Körper kann zwischen fremd und eigen unterscheiden und stößt fremdes Gewebe oft ab

allogen

Nicht vom Patienten selbst, sondern von einem anderen Spender stammend

Anämie

Der Körper verfügt nicht über genügend rote Blutzellen oder Hämoglobin und ist daher nicht ausreichend mit Sauerstoff versorgt. Symptome einer Anämie: Müdigkeit, Kurzatmigkeit, Schwäche, Antriebslosigkeit, Verlust an Leistungsfähigkeit

Antibiotikum – Antibiotika

Medikament – Medikamente zur Bekämpfung von Infektionen

Antigene

Strukturen, z. B. auf Zelloberflächen, die eine Immunreaktion hervorrufen können

Antikörper

Eiweiße, die spezifische Antigene erkennen und binden können, Teile des Immunsystems

autolog

Vom Patienten selbst stammend

B

Basophile

Eine Kategorie von weißen Blutzellen, die eine wichtige Rolle bei allergischen Reaktionen spielen

Beckenkamm

Der obere Bereich des Hüftknochens, aus dem bei einer Punktion Knochenmarkproben entnommen werden (meist im Rückenbereich)

Biopsie

Die Entnahme und Untersuchung eines kleinen Gewebestücks aus dem Körper (zur genauen Diagnosestellung)

Blasten

Unreife Zellen im Knochenmark, aus denen die Blutzellen hervorgehen

Blutbildung

Prozess der Bildung und Reifung von Blutzellen

Blutplättchen

Sorgen nach Verletzung für die Blutstillung (Thrombozyten); ein Mangel an Blutplättchen führt zu erhöhter Blutungsneigung

Blutzellen

Erythrozyten, Leukozyten und Thrombozyten

B-Zellen

Siehe Lymphozyten

C **Chemotherapie**

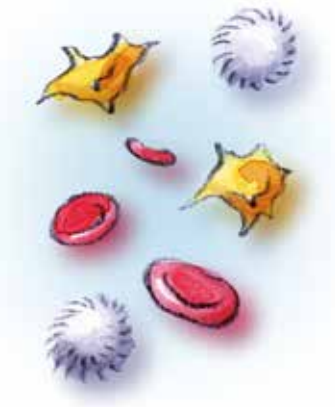
Behandlungsart, bei der Krebszellen durch die Gabe spezieller Medikamente (Zellgifte = Zytostatika) abgetötet werden

Chromosomen

Träger des Erbgutes

Computertomographie (CT)

Diagnostisches computergestütztes bildgebendes Verfahren



D **Depression**

Krankheit der Psyche

Differenzialblutbild

Beim Differenzialblutbild wird die prozentuale Verteilung der verschiedenen weißen Blutkörperchen untersucht. Es untergliedert weiße Blutkörperchen u. a. in Granulozyten, Lymphozyten und Monozyten

Differenzierung

Im Kontext von Zellen: die Reifung einer Vorläuferzelle zu einer gesunden „erwachsenen“ Zelle mit speziellen Aufgaben, die von Gewebe zu Gewebe unterschiedlich sein können

Dysplasie

Fehlbildung

E Enzyme

In Zellen gebildete Eiweiße, welche den Ablauf zahlreicher biochemischer Vorgänge im Organismus beschleunigen

Eosinophile

Eine Kategorie weißer Blutzellen, welche Parasiten bekämpfen und eine wichtige Rolle bei allergischen Reaktionen spielen

Erythropoetin

Erythropoetin ist ein Blutwachstumsfaktor, der in der Niere erzeugt wird. Erythropoetin steuert die Bildung der roten Blutzellen

Erythrozyten

Rote Blutzellen, die den Sauerstoff von der Lunge zu den Körperzellen und das durch die Zellatmung entstehende Kohlendioxid aus dem Körper zurück zu den Lungen transportieren

Erythrozytenkonzentrate

Bluttransfusionen, bei denen rote Blutzellen eines Spenders verabreicht werden

G Granulozyten

Eine Kategorie weißer Blutzellen, welche für das Abtöten von Bakterien zuständig ist

H Hämochromatose

Eisenüberladung der Organe

Hämatologe

Facharzt für Bluterkrankungen

Hämatopoese

Die biologischen Prozesse, die der Blutbildung dienen

Hämatokrit

Der Anteil des gesamten Blutvolumens, der sich aus festen Bestandteilen zusammensetzt

Hämoglobin

Roter Blutfarbstoff, der in den Erythrozyten für den Transport des Sauerstoffs zuständig ist

I Immunantwort

Reaktion des Körpers auf körperfremde Stoffe

Immunkompetenz

Fähigkeit bestimmter Zellen des Immunsystems, körperfremde Stoffe zu erkennen und unschädlich zu machen

Immunmodulation

Beeinflussung der Immunantwort des Körpers

Immunsystem

Abwehrsystem des Körpers, an dem verschiedene Organe beteiligt sind

K Karyotyp

Gesamtheit aller erkennbaren Chromosomeneigenschaften

Knochenmarkbiopsie

Entnahme eines winzigen Gewebestücks aus dem Knochenmark, um dieses eingehend zu untersuchen; manchmal auch Knochenmarkstanze genannt

Knochenmarkpunktion

Entnahme von Zellen aus dem Knochenmark mithilfe einer Nadel, um sie eingehend zu untersuchen; manchmal auch Knochenmarkaspiration genannt

Knochenmarktransplantation

Übertragung von Knochenmark; entweder wird Knochenmark eines Spenders (allogen) oder des Patienten selbst (autolog) verwendet. Vor der Transplantation wird eine Chemotherapie durchgeführt



L Leukämie

Bösartige Erkrankung, bei der ein Überschuss an funktionslosen weißen Blutzellen produziert wird

Leukopenie

Ein Mangel an weißen Blutzellen

Leukozyten

Weißer Blutzellen; spielen eine wichtige Rolle bei der Immunabwehr

Lymphozyten

Untergruppe der Leukozyten; spielen eine wichtige Rolle bei der Immunabwehr

M Makrophagen

„Fresszellen“ des Immunsystems

Mikroliter (µl)

Ein Tausendstel Milliliter

Monozyten

Eine Kategorie weißer Blutzellen, die für die Abwehr von Bakterien zuständig ist

Mutation

Veränderung einer Erbanlage (Gen)

Mutationsstatus

Aussage darüber, ob ein Gen mutiert ist oder nicht

Myelosuppression

Krankhafte Veränderung des Knochenmarks, bei der die Produktion aller oder einzelner Blutzelltypen vermindert ist

N neutrophile Granulozyten

Eine Kategorie der weißen Blutzellen, welche bei der Infektionsabwehr des Körpers eine wichtige Rolle spielt

P

Phagozyten

„Fresszellen“ des Immunsystems

Plasma

Die flüssige, nicht zelluläre Komponente des Blutes

Prognose

Der voraussichtliche Verlauf einer Erkrankung und die damit verbundene Lebenszeit

Prophylaxe

Vorbeugung

psychisch

Die Seele betreffend

R

rote Blutzellen

Siehe Erythrozyten

S

somatisch

Den Körper betreffend

Stammzellen

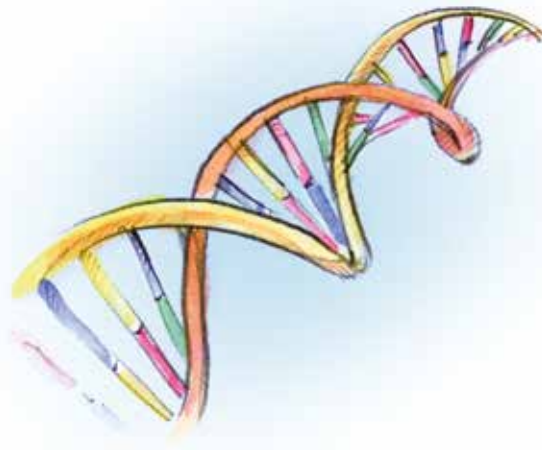
Spezielle Art von Körperzellen, welche sich entweder in zwei gleiche Tochterzellen teilen oder zu unterschiedlichen Zellen mit verschiedenen Aufgaben ausdifferenzieren können; die für die Blutbildung wichtigen Stammzellen sitzen im Knochenmark

Stoffwechselprozesse

Prozesse im Körper, die letztlich seiner Versorgung mit Energie und der Ausscheidung von Abfallstoffen dienen

supportiv

Unterstützend



T **Thrombozytopenie**

Mangel an Blutplättchen

Transfusion

Eine Methode, dem Patienten Spenderblut oder Spenderblutplättchen zu verabreichen; nicht zu verwechseln mit einer Infusion, bei der Lösungen mit arzneilichen Bestandteilen in die Blutbahn eingebracht werden

T-Zellen

Siehe Lymphozyten

U **unspezifisch**

Nicht arteigen, ungerichtet

W **weiße Blutzellen**

Siehe Leukozyten

Z **zytogenetische Tests**

Untersuchungen der Chromosomen mit dem Mikroskop, um eventuelle Veränderungen am Erbgut feststellen zu können

Zytokine

Signalstoffe des menschlichen Körpers, die Wachstumsprozesse steuern

zytologisch

Die Zellen betreffend

zytomorphologisch

Struktur und Form der Zellen betreffend

Zytopenie

Verminderung der Anzahl der Zellen im Blut



