

# Sindromul mielodisplazic (SMD)



**ANEMIA  
APLASTICĂ**

Tot ce trebuie să știi

## Prezentare generală:

Sindroamele mielodisplazice (SMD) sunt un grup de tulburări ale măduvei osoase în care măduva osoasă nu produce suficiente celule sanguine sănătoase. Măduva osoasă funcționează ca o fabrică ce produce trei tipuri de celule sanguine: globule roșii, globule albe și trombocite.

În SMD, celulele stem nu ajung la maturitate și se pot acumula în măduva osoasă sau pot avea o durată de viață redusă ceea ce duce la producerea de mai puține celule sanguine mature.

Gestionarea sindroamelor mielodisplazice este cel mai adesea menită să încetinească boala, să ușureze gestionarea simptomelor și să prevină complicațiile. Măsurile comune includ transfuzii de sânge și medicație pentru a stimula măduva osoasă la producția de celule sanguine. În anumite situații, un transplant de măduvă osoasă, cunoscut și sub numele de transplant de celule stem, poate fi recomandat pentru a înlocui măduva osoasă afectată cu măduva osoasă sănătoasă de la un donator.

Pacienții cu SMD pot fi asimptomatici ani de zile, iar o analiză obișnuită de sânge poate indica un număr scăzut de globule roșii sau hematocrit scăzut, uneori împreună cu un număr scăzut de globule albe și/sau de trombocite, de asemenea aceștia pot prezenta semne și simptome cum ar fi oboseală, sângerare, sau infecții, aceste simptome pot apărea treptat și pot progresa în timp. Anemia este cea mai frecventă manifestare clinică a afecțiunii, iar pacienții pot avea simptome ca: oboseală, dificultăți de respirație, dureri în piept sau amețeli. Mai rar observate sunt paloarea, sângerarea, peteșiile precum și infecțiile.

## Simptome:

Pacienții cu sindroame mielodisplazice (SMD) este posibil să nu prezinte semne și simptome la început, însă cu trecerea timpului acestea pot progresa și pot provoca :

- Oboseală
- Dificultăți de respirație
- Paloare neobișnuită – anemie (apare din cauza unui număr scăzut de celule roșii din sânge)
- Vânătași sau sângerări ușoare sau neobișnuite – trombocitopenie (număr scăzut de trombocite din sânge)
- Purpură sau pete roșii - peteșii (chiar sub piele, care sunt cauzate de sângerare)
- Infecții frecvente – leucopenie/neutropenie (apar din cauza unui număr scăzut de celule albe din sânge)





### Cauze:

La o persoană sănătoasă, măduva osoasă produce celule sanguine noi, imature, care se maturizează în timp. Sindroamele mielodisplazice ( SMD ) apar atunci când ceva perturbă acest proces, astfel încât celulele sanguine nu ajung la maturitate, acestea mor în măduva osoasă sau imediat după intrarea în fluxul sanguin.

Cu câteva excepții, cauzele exacte ale sindromului mielodisplazic (SMD) nu sunt cunoscute.

Unele date sugerează că anumite persoane se nasc cu o tendință de a dezvolta (SMD). O altă cauză ar fi expunerea la tratamentele pentru cancer, cum ar fi chimioterapia și radițiile sau la substanțe chimice toxice, cum ar fi benzenul.

Nu există nicio dovadă care să sugereze că (SMD) este provocat de un virus, de aceea, (SMD) nu poate fi transmis celor dragi. SMD nu este o afecțiune moștenită. De fapt, se întâmplă foarte rar ca membri ai familiei, inclusiv frați sau surori, să fie diagnosticați cu (SMD).

### Tipuri de sindroame mielodisplazice:

Organizația Mondială a Sănătății împarte sindroamele mielodisplazice (SMD) în subtipuri bazate pe tipul de celule sanguine – implicate : celule roșii, celule albe și trombocite.

### Subtipurile sindromului mielodisplazic (SMD) clasificarea de către OMS (2016) :

- Sindromul mielodisplazic cu displazie de o singură linie;
- SMD cu sideroblaști inelari (SMD-SI);
- SMD cu displazie multiliniară (SMD-DML);
- SMD cu exces de baști 1 (MDS-EB-1), cu 5% până la 9% celule blastice în măduva osoasă;
- SMD cu exces de blaști 2 (MDS-EB-2), cu 10% până la 19% celule blastice (blaști) în măduva osoasă;
- SMD cu del(5q) izolată;
- SMD neclasificabile (MDS-U);

### Există și categoria de sindrom mielodisplazic suprapus cu sindrom mieloproliferativ cronic (SMD/SMPC). Definiții ale subtipurilor SMD/MPN în conformitate cu OMS/NCCN\*Subtip măduva osoasă din sânge:

1. Leucemie mielomonocitară cronică LMMC-0 Monocite crescute; sub 2% explozii Displazie în 1\23 tipuri de celule sanguine; sub 5% explozii;
2. LMMC-1 Monocite crescute; 2\24% explozii Displazie în 1\23 tipuri de celule sanguine; 5\29% explozii;
3. LMMC-2 Monocite crescute; 5\19% explozii sau aue rodsß displazie în 1\23 tipuri de celule sanguine; 10\19% explozii sau aue rodsß;
4. Leucemie mieloidă cronică atipică (LMCa), BCR-ABL negativ Celule albe crescute din sânge; neutrofile peste 10%; sub 20% explozii; dezvoltarea granulocitelor necorespunzătoare, acumularea excesivă și supraaglomerarea celulelor; sub 20% explozii;





5. Leucemie mielomonocitară juvenilă (LMMJ) Monocite crescute; sub 20% explozii; creșterea hemoglobinei fetale Crescute monocitea; sub 20% explozii; nici o Philadelphia cromozomiale; Hipersensibilitate GM-CSF;

6. SMD/SMPC, displazie neclasificabilă (&quot;Sindromul suprapunerii&quot;)+ caracteristici mieloproliferative și fără displazie anterioară MDS sau MPN + caracteristici mieloproliferative;

7. SMD/MPN-SI-T cu sideroblaste inelare și trombocitoză. Displazie + caracteristici mieloproliferative; trombocite crescute; 15% sau mai multe sideroblaste Displazie + caracteristici mieloproliferative

### Teste folosite pentru diagnosticul SMD:

**Hemoleucograma completă:** Etapa inițială în diagnosticarea SMD este efectuarea unei analize a sângelui care folosește o probă de sânge prelevată din braț. Proba de sânge este apoi evaluată din punct de vedere al numărului celulelor (globule roșii, globule albe și subtipurile lor și trombocite), forma și mărimea globulelor roșii și albe, conținutul de fier din sânge (nivelele de feritină serică) și nivelul seric al unei substanțe numite eritropoietină (EPO), hemoleucograma completă și formula leucocitară (măsurarea anumitor tipuri de celule albe din sânge, cum ar fi neutrofilele, monocitele și limfocitele).

**Numărul de Reticulocite:** Reticulocitele sunt celulele roșii imature din sânge. Măsurarea numărului de reticulocite din sânge reflectă cât de repede se produc reticulocitele și se eliberează din măduva osoasă sănătoasă și poate ajuta, de asemenea, la determinarea cauzei anemiei.

**Frotiu de sânge:** Examinând o picătură de sânge pe o lamelă de microscop, celulele sanguine sunt evaluate pentru mărime, formă și maturitate în vederea observării de anomalii sau displazii. Acest proces poate ajuta, de asemenea, la numărarea diferitelor tipuri de celule sanguine și la verificarea celulelor blastice din sânge, care sunt în mod normal numai în măduva osoasă și în număr scăzut.

**EPO seric:** Eritropoietina (EPO) este un hormon produs de rinichi care stimulează măduva osoasă să producă mai multe celule roșii din sânge atunci când nivelul de oxigen din sânge este scăzut, nivelul scăzut de EPO poate agrava anemia, măsurarea EPO ajută la determinarea cauzei apariției anemiei.

**Testarea HIV:** Determinarea virusul imunodeficienței umane (HIV), care poate provoca citopenie și displazie, poate fi necesară în vederea excluderii în anumite cazuri.

**Citometria în flux:** Citometria în flux este o tehnică care este utilizată pentru a măsura diferite caracteristici ale celulelor, inclusiv dimensiunea, numărul și tipul acestora. În anumite cazuri citometria în flux este utilizată pentru a identifica anumite tipuri de celule din sânge sau măduva osoasă prin analizarea proteinelor de pe suprafața celulelor.

**Biopsia și aspirația măduvei osoase:** Pentru a confirma un diagnostic de SMD, o mică bucată de os solid și o probă de măduvă osoasă sunt biopsiate pentru testare. Acestea se recoltează de obicei din osul șoldului. În același timp, o aspirație a măduvei osoase colectează măduva osoasă din interiorul osului. Aceste teste oferă informații specifice privind citopeniile, displaziile și celulele blastice din măduva osoasă. În timp ce în măduva osoasă sănătoasă mai puțin de 5% din celule sunt blaști, probele de la pacienții cu SMD pot prezenta celule blastice de până la 19% din celule. În cazul leucemiilor acute (LMA), mai mult de 20% blaști pot fi măsurate în măduva osoasă. Probele sunt, de asemenea, colorate pentru a testa sideroblaștii inelari, celulele roșii disfuncționale din sânge care au prea mult fier.





**Teste genetice:** Măduva osoasă și, uneori, sângele sunt examinate prin teste citogenetice la microscop pentru a vedea cromozomii din interiorul celulelor. Cromozomii sunt detaliați într-o schiță, numită cariotip. Uneori, hibridizarea in situ cu fluorescență (FISH)47,48 este, de asemenea, utilizată pentru a studia cromozomii. Cromozomii cu părți lipsă sau cu părți deplasate pot oferi informații valoroase despre starea bolii. În SMD, sunt observați cromozomi anormali, deși nu la toți pacienții se identifică acest aspect.

**Testarea moleculară:** Mai sensibilă decât cariotiparea sau PEȘTII FISH, testarea moleculară în sânge și măduva osoasă detectează mici defecte ale genelor, cunoscute sub numele de mutații. Adesea, un pacient cu un cariotip normal poate avea mutații detectabile la nivel molecular. Mutații genetice recurente care apar frecvent în SMD pot fi observate în mod specific folosind secvențierea ADN-ului.

**Mutația genei PDGFRβ:** Modificările genei beta (PDGFRβ) a factorului de creștere derivat din trombocite apare într-un subtip de SMD numit leucemie mielomonocitară cronică (LMMC). Investigarea dacă celulele prezintă o mutație a genei PDGFRβ ajută la ghidarea deciziilor de tratament pentru unii pacienți.

### Factori de risc care pot crește riscul de sindroame mielodisplazice :

- Vârsta înaintată (persoanelor cu sindroame mielodisplazice sunt mai în vârstă de 60 ani);
- Tratamentul cu chimioterapie sau radiatii. Chimioterapia sau radioterapia, ambele fiind utilizate pentru tratarea cancerului, pot crește riscul de sindroame mielodisplazice;
- Expunerea la anumite substanțe chimice (benzenul) a fost legat de sindroame mielodisplazice;

### Factori care afectează prognosticul (șansa de recuperare) și opțiunile de tratament:

- Numărul de celule blastice din măduva osoasă;
- Dacă unul sau mai multe tipuri de celule sanguine sunt afectate;
- Dacă pacientul are semne sau simptome de anemie, sângerare sau infecție;
- Dacă pacientul are un risc scăzut sau ridicat de leucemie;
- Anumite modificări ale cromozomilor (anomalii genetice și moleculare);
- Dacă sindromul mielodisplazic a apărut după chimioterapie sau radioterapie;
- Vârsta pacientului și starea generală de sănătate;

### Tratamentul sindroamelor mielodisplazice poate include următoarele:

- Terapia transfuzională;
- Agenți de stimulare a eritropoiezei;
- Terapia cu antibiotice în cazul complicațiilor infecțioase;
- Tratamente pentru a împiedica progresia leucemiei mieloide acute (LMA);
- Lenalidomida în cazul prezenței mutației 5q-;
- Terapia imunosupresoare;
- Azacitidină și decitabină;
- Chimioterapia utilizată în leucemia mieloide acută;
- Chimioterapia cu transplant de celule stem;

Pacienții care au fost tratați în trecut cu chimioterapie sau radioterapie pot dezvolta neoplasme mieloide, opțiunile de tratament sunt aceleași ca și pentru alte sindroame mielodisplazice (SMD).





### Importanță alimentației și a unei diete sănătoase:

Renunțarea la alcool deoarece consumul de alcool suprimă producția de celule sanguine, provoacă un număr redus de celule stem și trombocite precum și anumite anomalii celulare, în condițiile de insuficiență a măduvei osoase.

O sursă vitală de vitamine și minerale sunt fructele și legumele, se recomandă consumul a 5 porții de fructe și legume pe zi.

Consumul de apă este esențial pentru hidratarea organismului, este recomandat un consum de 1,5 – 3 litri de apă pe zi (6-8 pahare medii). Ceaiul, cafeaua și sucul de fructe proaspete ajută, de asemenea, la aportul de lichide și vitamine de care organismul are nevoie în fiecare zi. Consumul de zahăr, sare și grăsimi saturate se va face cu moderație. Menținerea unei greutate optime are ca rezultat capacitatea organismului de a funcționa normal.

### Siguranța alimentară și sfaturi dietetice:

Pacienților care au dezvoltat neutropenie le sunt oferite recomandări orientative generale privind siguranța alimentară pentru a ajuta la reducerea riscului de infecție.

Când faceți cumpărături, evitați ambalajele deteriorate sau sparte, alimentele din frigider sau congelatoare supra-ambalate (deoarece alimentele ar putea să nu fie suficient de reci) și verificați întotdeauna data de expirare.

Se recomandă păstrarea alimentelor în frigider la temperaturi între 0°C și 5°C, iar temperatura congelatorului trebuie să fie sub -18°C.

Pentru a preveni dezvoltarea bacteriilor, dezghețați carnea congelată în frigider și nu la temperatura camerei.

Este recomandat ca decongelarea carnii să se facă pe rafturile de jos din frigider, iar alimentele gătite, bine acoperite să se depoziteze pe rafturile superioare.

Înainte și după prepararea mâncării aveți grijă să vă spălați foarte bine pe mâini.

Asigurați-vă că toate alimentele sunt gătite foarte bine, nu parțial. Se recomandă să nu reîncălziți mâncarea gătită.

Alege-ți alimente proaspete și gătește porții mici pentru a fi consumate de preferință în aceeași zi.

**Pacienții cu neutropenie profundă** trebuie să urmeze un set de măsuri suplimentare de alimentație și dietă pentru a preveni riscul de toxi-infecții alimentare.

**Alimente permise:** Pâine, covrigi, brișe, vafe, clătite, cipsuri din porumb, grâu, rondele de orez, cipsuri tortilla, popcorn, covrigei, orez, paste, cuș-cuș și orice alt tip de cereale sau produs din cereale atâta timp cât sunt gătite la temperaturi înalte. Lapte pasteurizat și produse din lapte pasteurizat, brânzeturi care se vând gata ambalate, ouă bine gătite sau produse gata făcute care fie conțin ouă bine gătite sau produse din ou pasteurizate. Carne bine gătită, pește, creveți, homari, raci doar dacă sunt foarte bine gătiți. Legume și fructe spălate și gătite bine, sucuri sau piureuri din legume fructe ori proaspăt făcute, gătite la temperaturi înalte ori pasteurizate. Fructe uscate împachetate, nu la vrac, legume și fructe cu coajă, care pot fi curățate de coajă după ce au fost bine spălate (banană, avocado, pepene, mango), semințe, nuci, alune – fie cumpărate gata împachetate, pentru ca acestea sunt pasteurizate; fie băgate la cuptor sau prăjite acasă. Apă de la robinet – dacă nu sunteți convins de igiena țevilor, puteți să o fierbeți și să o răciți. Apă plată minerală, sucuri de fructe pasteurizate, băuturi îmbuteliate sau la conservă, ceai, cafea etc



# Sindromul mielodisplazic (SMD)



**ANEMIA  
APLASTICĂ**

Tot ce trebuie să știi

**Alimente de evitat:** carne crudă sau gătită superficial, mezeluri (salam, șuncă, hot-dog etc), alimentele afumate, sushi și alte variante de pește crud sau fructe de mare crude, ouă crude sau gătite moi, salate, produse nepasteurizate, germeți cruzi de plante, mâncarea gătită de mai mult de 48 de ore.

## Complicații sindroamelor mielodisplazice:

- Anemie, număr redus de celule roșii din sânge ceea ce vă poate face să vă simțiți obosit
- Infecții recurente, puține celule albe din sânge cresc riscul de infecții grave.
- Sângerare excesivă, număr scăzut sau lipsa trombocitelor
- Risc crescut de cancer, unele persoane cu sindroame mielodisplazice SMD ar putea dezvolta în cele din urmă un cancer al măduvei osoase și a celulelor sanguine (leucemie).

## Cum puteți să vă îngrijiți acasă?

- Luați medicamentele exact așa cum au fost prescrise de către medicul curant.
- Contactați și informați medicul dacă aveți efecte secundare la medicamente
- Dacă medicul dumneavoastră a prescris antibiotice, luați-le conform instrucțiunilor, nu încetați să le luați doar pentru că vă simțiți mai bine.
- Luați măsuri pentru a vă controla stresul și volumul de muncă, învățați tehnici de relaxare.
- Luați în considerare aderarea la un grup de sprijin, vorbind despre o problemă cu soțul/soția, un bun prieten, sau alte persoane cu probleme similare este o modalitate bună de a reduce tensiunea și stresul.
- Încercați să faceți lucruri care vă fac plăcere, scrieți, pictați, citiți, dansați pentru a scăpa de stres.
- Fiți buni cu corpul și mintea voastră, mențineți o alimentație și o dietă sănătoasă, respectați cu strictețe orele de odihnă, faceți lucruri care vă bucură, toate acestea pot contribui la un sentiment de echilibru și ajută la reducerea stresului.
- Cereți ajutor de specialitate.
- Renunțați la fumat, fumatul poate agrava problemele de sânge.

## Sunați-vă medicul imediat sau solicitați asistență medicală imediată dacă:

- Aveți febră, frisoane sau transpirați abundent.
- Aveți sângerări anormale.
- Apar dureri noi sau mai intense.
- Credeți că aveți o infecție.
- Aveți simptome noi, cum ar fi tuse, dureri de burtă, vărsături, diaree sau o erupție cutanată.
- Aveți semne ale unui cheag de sânge, cum ar fi: durere la partea din spate a genunchiului, coapsă sau abdomen, roșeață și umflarea piciorului sau a abdomenului.
- Sunteți mult mai obosit decât de obicei.
- Aveți ganglionii inflamați la axile, zona inghinală sau gât.



# Sindromul mielodisplazic (SMD)



**ANEMIA  
APLASTICĂ**

Tot ce trebuie să știi

## referințe:

<https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/myelodysplastic-syndrome/symptoms-causes/syc-20366977>

<https://www.cancer.gov/types/myeloproliferative/patient/myelodysplastic-treatment-pdq>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534126/>

<https://mdspatientsupport.org.uk/wp-content/uploads/2010/07/FACTSHEET-Nutrition.pdf>

<https://myhealth.alberta.ca/Health/aftercareinformation/pages/conditions.aspx?hwid=uh4789>

<https://www.lifeextension.com/protocols/cancer/myelodysplastic-syndromes#>

## A.P.A.A. - Asociația Pacienților cu Afecțiuni Autoimune

### Adresă

Str. Ionita Cegan nr. 3, Bl. P27, Parter, Ap. 1, Sector 5, București

### Telefon

+40 314 315 218 Secretariat A.P.A.A.

+40 737 902 953 Secretariat A.P.A.A.

+40 771 102 818 Consiliere pacienți Boli Inflamatorii Intestinale

+40 722 851 689 Consiliere pacienți Celiachie

### E-mail

office@apaa.ro