

Chinese edition  
中文版



# Building Blocks of Hope.

建造希望之塔

## 骨髓增生异常综合征 患者及护理人的 生活策略

Sandra Kurtin

全球化骨髓增生异常综合征基金会线下线上同时发布的一项患者权益倡议计划，旨在为患者和护理人提供积极应对骨髓增生异常综合征的个性化教育规划。



由 the Myelodysplastic Syndromes Foundation, Inc. 出版



你或你所认识的人已被确诊为骨髓增生异常综合征（MDS）。听到骨髓增生异常综合征或MDS这个词，往往令人感到恐惧。确诊为骨髓增生异常综合征常常出乎人们的意料之外，也意味着不仅当前，以后的人生也将一直面临与疾病抗争的艰难挑战。对此，你可能会有很多问题。我们很高兴您能向我们索取建造希望之塔计划的副本。此文件旨在向你提供骨髓增生异常综合征的相关信息，有助于你积极面对此疾病的抗争旅程。

建造希望之塔中一共包括六本单独的手册：

- **第1册—认识骨髓增生异常综合征**：完整描述骨髓增生异常综合征的疾病过程，回答常见问题。
- **第2册—寻求治疗方法**：基于骨髓增生异常综合征的类型和严重程度，其治疗方法有所不同。本节将详细介绍各种治疗方法。
- **第3册—核心小贴士**：本节提供的核心小贴士包含了症状监测和管理指南。
- **第4册—铁超载**：铁超载是重复输注红细胞的可能结果之一。本节将对常见问题进行解答，其中包括如何治疗铁超载。
- **第5册—我的骨髓增生异常综合征治疗计划**：认识了解骨髓增生异常综合征将有助于你和你的护理人员积极参与到你的个人治疗计划当中。我的骨髓增生异常综合征治疗计划提供了多本工具册，可供你跟踪和管理自己的疾病抗争旅程。其中有几本工具册需要在填写之前多复印几本，这样才方便你继续跟踪自己的疾病历程。
- **第6册—骨髓增生异常综合征基金会**：骨髓增生异常综合征基金会是一个国际公共支持组织，致力于为骨髓增生异常综合征患者、护理人员及那些为骨髓增生异常综合征患者生活质量改善而工作的专业人员提供服务。骨髓增生异常综合征基金会为推进建造希望之塔计划进行了大量支持资源。

建造希望之塔计划由几部分组成，你已领取到一份纸质版本。这些纸质资料、以及附随的数码资料、简短教育幻灯片组、在线资源链接以及大量实用工具，均可通过在线访问骨髓增生异常综合征基金会网站[www.mds-foundation.org](http://www.mds-foundation.org) 查看。你还可以通过<http://buildingblocksofhope.com> 地址查看以精美页面转换格式呈现的完整手册。该网站具有搜索功能和缩略图查看功能，将帮助你快速查找到你所要的信息，也是与其他人分享信息的良好平台。我们将不断更新该文件。你可以访问MDS基金会的网站或直接联系MDS基金会，来了解更多或查看任何新信息（联系方式如下所示）。

调整你自己的时间来配合骨髓增生异常综合征的诊断检查，并花费一定时间了解下建造希望之塔手册。我们祝愿您一切顺利，希望建造希望之塔计划能为你和你的护理人员提供与骨髓增生异常综合征抗争的工具及相应策略。

## 骨髓增生异常综合征基金会

1-800-MDS-0839（仅美国地区）  
1-609-298-1035（美国以外地区）  
1-609-298-0590 传真

网站：[www.mds-foundation.org](http://www.mds-foundation.org)  
email: [patientliaison@mds-foundation.org](mailto:patientliaison@mds-foundation.org)

感谢西安杨森制药有限公司对 Building Blocks of Hope中文版的贡献  
Thank you to Xi'an Janssen Pharmaceutical Ltd for this Chinese Edition of the Building Blocks of Hope.



---

骨髓增生异常综合征 (MDS) 是一组关于骨髓功能衰竭的疾病，此疾病有好几种类型。每种骨髓增生异常综合征的发病原因、预后、治疗选择都不尽相同，并且都有发展成白血病的风险。认识骨髓增生异常综合征，建造希望之塔手册的第一部分将为你详细介绍骨髓增生异常综合征发生时正常骨髓会发生什么，以及由此你可能会会有哪些症状，其中还包括骨髓增生异常综合征如何诊断及如何确定其类型的详细内容。认识理解自身骨髓增生异常综合征的诊断，将帮助你和你的护理人积极参与到你的个体化治疗计划中。

丛书作者

John Bennett  
Peter Greenberg  
Rami Komrokji  
Sandra Kurtin  
Alan List

# 认识骨髓增生异常综合征

---

什么是骨髓增生异常综合征？	3
骨髓增生异常综合征是癌症吗？	3
导致骨髓增生异常综合征的原因是什么？	4
骨髓是做什么的？	5
骨髓增生异常综合征的症状有哪些？	6
骨髓活检与穿刺	7
骨髓增生异常综合征患者的骨髓发生了什么？	9
骨髓增生异常综合征的细胞遗传学和分子检测	11
如何分类骨髓增生异常综合征？	13
我的骨髓增生异常综合征有多严重？	15
修订版国际预后评分系统（IPSS-R）	16



# 什么是骨髓增生异常综合征？是癌症吗？

## 什么是骨髓增生异常综合征？

**定义：**骨髓增生异常综合征（MDS）是一组关于骨髓功能衰竭的疾病。鉴于多样的发病原因、预后治疗选择及有发展成白血病的风险，此疾病存在各种不同的亚型。

## 骨髓发生了什么？

骨髓是产生血细胞的工厂，如红细胞、白细胞和血小板等。骨髓是非常复杂的人体器官，它拥有多个工作部件和过程（参见：骨髓是做什么的？）。

## 骨髓增生异常综合征中的骨髓变化

发生骨髓增生异常综合征时，由于存在以下各种潜在问题，骨髓无法再正常产生血细胞：

**发育异常：**细胞的形状和外观（形态）异常

**染色体变异：**也称为细胞遗传学异常

骨髓支持系统变化，也称为**微环境变化**

**细胞或微环境内的分子变化**

导致细胞减少或血细胞计数偏低（血细胞减少症）以及细胞不能正常工作。

最常见的细胞减少症包括：

**贫血：**红细胞（携氧细胞）计数偏低

**血小板减少症：**血小板（帮助凝血的细胞）计数偏低

**白细胞减少症：**白细胞（帮助抗感染的细胞）计数偏低

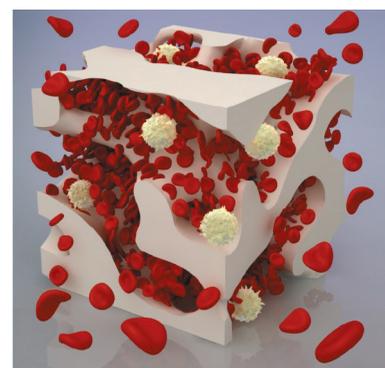
**嗜中性粒细胞减少症：**嗜中性粒细胞（抗感染白细胞中最重要的细胞类型）计数偏低

## 骨髓增生异常综合征是癌症吗？

骨髓增生异常综合征的诊断需要进行骨髓活检和穿刺（参见：骨髓活检与穿刺）。此样本由专门从事血液疾病研究的病理学家（血液病理学家）进行分析。

骨髓增生异常综合征的确诊要求有特定的恶性特征，如发育异常或细胞遗传学异常。很多最新研究已经明确，分子异常在骨髓增生异常综合征发展中发挥着重要的作用。鉴于恶性特征是骨髓增生异常综合征的确诊基础，该疾病被认为是血癌的一种。

由于骨髓产生成熟健康细胞功能的衰竭是一个循序渐进的过程，故骨髓增生异常综合征不一定是绝症。但是也有一些患者确实因骨髓功能衰竭和血细胞减少而死于这类疾病的直接影响。此外，对于大约 30%确诊为骨髓增生异常综合征的患者，这种类型的骨髓功能衰竭综合征将进一步发展成为急性髓细胞白血病（AML）。



正常骨髓



血细胞发育异常和细胞遗传学异常的异常骨髓

What is MDS?



参考文献：

Bejar, R., Levine, R., & Ebert, B.L. (2011) Unraveling the molecular pathophysiology of Myelodysplastic Syndromes. *Journal of Clinical Oncology*, 29, 504-515  
Kurtin, S. E., Demakos, E., Hayden, J., & Boglione, C. (2012) Initial treatment of Myelodysplastic Syndromes: Practical tools and effective management. *Clinical Journal of Oncology Nursing*, 16 (3, Suppl.1), 23-35

# 导致骨髓增生异常综合征的原因是什么？

对于80%以上确诊为骨髓增生异常综合征的患者来说，造成这一疾病的原因尚不清楚。据了解，确诊为骨髓增生异常综合征的患者会呈现出哪些趋势呢？

- 1. 确诊为此疾病的患者中，以男性居多（男性患者与女性患者的比例为4.5 : 2/100,000）。**
  - a. 与很多类型的癌症一样，年龄相对较高也是患病因素之一。骨髓增生异常综合征患者的平均年龄为73岁，其中86%的患者年龄都在60岁以上。
- 2. 据了解，接触化学品和其他毒性物质会增加骨髓增生异常综合征的患病风险。**
  - a. 长期经常地接触苯、其他溶剂、杀虫剂或除草剂。  
然而，在过去25年以前，关于石油化学工业行业内苯诱发骨髓增生异常综合征/急性髓细胞白血病的病例没有出现在近期的文献报告中。
  - b. 尚未发现有哪种食品会诱发骨髓增生异常综合征。
  - c. 虽然每天饮酒可能会降低红细胞和血细胞计数，但尚不明确酒精是否能够诱发骨髓增生异常综合征。
  - d. 抽烟与骨髓增生异常综合征有关。香烟的主要成分之一是苯。苯是联邦机构高度管制的物质，并发布了关于暴露限度的指南文件。
- 3. 其他癌症患者因接受某种类型化疗或放射治疗而患上治疗相关性骨髓增生异常综合征的风险也相对较高。**
  - a. 对于那些靠服用化疗药物或接受放射治疗而可能治愈的癌症患者，如乳腺癌或睾丸癌、霍奇金病和非霍奇金淋巴瘤患者，他们在治疗后10年内也存在患上骨髓增生异常综合征的风险。癌症化疗或放射治疗后发生的骨髓增生异常综合征被称为“继发性骨髓增生异常综合征”，它们通常与骨髓细胞内多个染色体异常有关。这种类型的骨髓增生异常综合征往往更难治疗，经常发展成为急性髓细胞白血病。

## 骨髓增生异常综合征具有遗传性吗？我会把骨髓增生异常综合征传染给我的亲人吗？

1. 骨髓增生异常综合征的遗传易感性和先天性异常非常少见。因此，将骨髓增生异常综合征遗传给子女或孙子女的几率极为低下。
2. 骨髓增生异常综合征不具有传染性。患者及其家属经常担心，骨髓增生异常综合征可能具有传染性。但是，目前尚无证据表明，某种病毒会诱发骨髓增生异常综合征；故骨髓增生异常综合征不会传染给自己的亲人。

## 骨髓是做什么的？

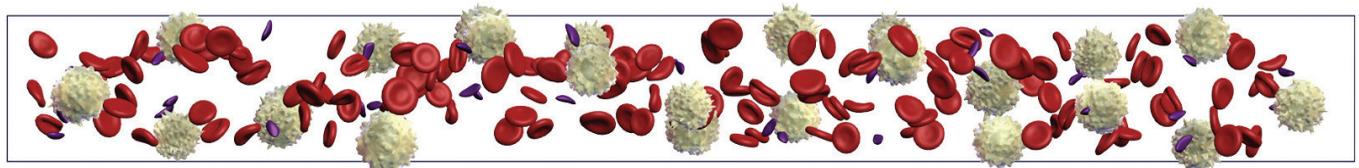
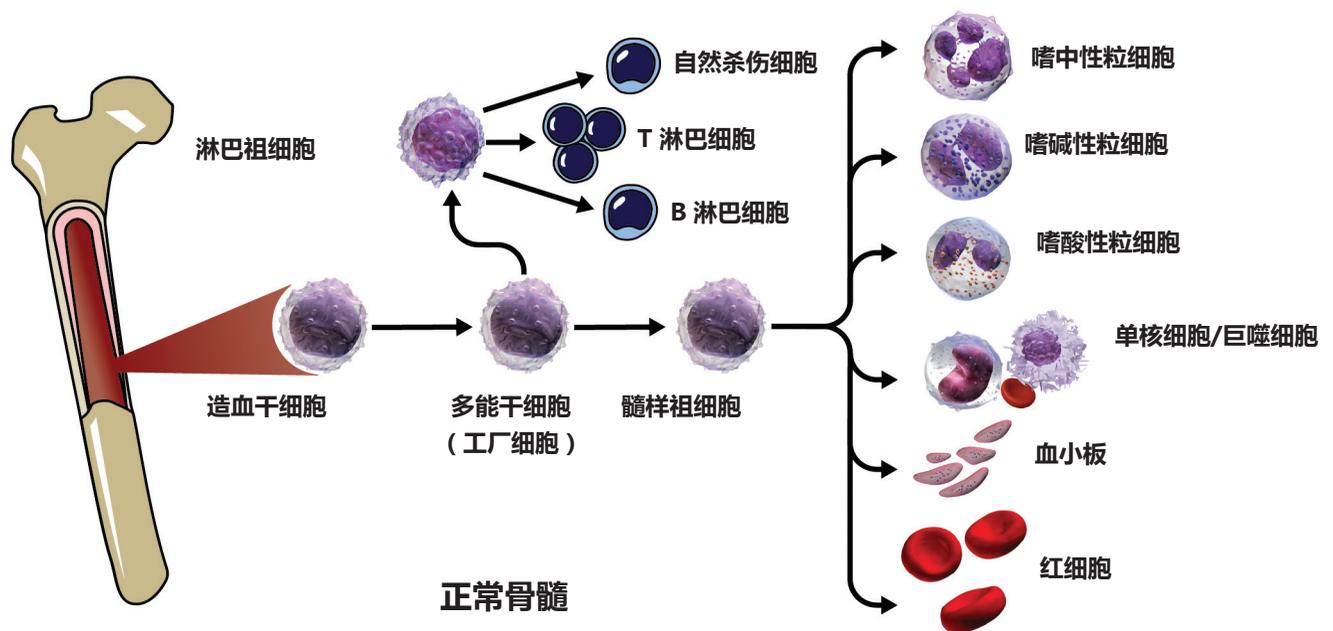
- 所有的血细胞都源自于造血干细胞（hee-muh-toh-poi-et-ik），这些细胞常被称为工厂细胞。在健康人体内，骨髓内的造血干细胞（工厂细胞）会生长成熟，形成不同类型的血细胞。
- 初始阶段，造血干细胞分化形成多能干细胞，这些细胞都具有形成新的血细胞的能力。
- 多能干细胞进一步分化形成淋巴工厂细胞或髓样工厂细胞（祖细胞）。
- 髓样祖细胞再产生白细胞、血小板和红细胞。

**白细胞（WBC）** - 白细胞（WBC）-（嗜中性粒细胞、嗜碱性粒细胞、嗜酸性粒细胞、单核细胞、巨噬细胞）-有助于抗感染

**血小板（Plt）** - 血小板（Plt）-有助于凝血、止血

**红细胞（RBC）** - 输送氧气至身体的各个细胞

- 淋巴祖细胞产生T淋巴细胞、B淋巴细胞和自然杀伤细胞。这些细胞有助于抗击常见的细菌或病毒感染，具有重要的免疫功能。



正常造血

illustration par Kirk Moldoff

参考文献:

Bejar, R., Levine, R., & Ebert, B.L. (2011) Unraveling the molecular pathophysiology of Myelodysplastic Syndromes. *Journal of Clinical Oncology*, 29, 5-4-515

mds foundation  
the myelodysplastic syndromes foundation, inc.

## 骨髓增生异常综合征的症状有哪些？

很多患者在被确诊为骨髓增生异常综合征时没有任何症状。他们可能在接受常规健康检查时顺带进行了血液检查而被发现。

由于最常见的临床表现是血细胞计数低，故一些患者会寻求医生帮助。然而，未诊断为骨髓增生异常综合征的患者，其最常见的初始症状与血细胞减少症的类型有关：

- **红细胞计数偏低（贫血）**：疲劳、呼吸短促、心慌（心悸）
- **白细胞计数偏低（嗜中性粒细胞减少症）**：发烧、周期性或持续性感染
- **血小板计数偏低（血小板减少症）**：瘀点、瘀斑或出血



骨髓增生异常综合征导致骨髓的血细胞产生异常而引起的血细胞减少症

## 哪些检验可用来诊断骨髓增生异常综合征？

血细胞计数异常是骨髓增生异常综合征早期阶段最常见的临床表现。随后，医师将会安排进行其他的检查来确定血细胞计数异常的可能原因。如果还不能明确解释其原因，则有必要进行骨髓活检和穿刺检查，在骨髓中抽取干细胞进行评价，这是确诊骨髓增生异常综合征所必要的。

## 评价血细胞计数异常（含血细胞减少症）的常见实验室检查

实验室检查	我们寻找什么？
全血细胞计数、白细胞分类计数和血小板计数、网织红细胞计数	血细胞减少、外周原始细胞、细胞形态异常的存在情况及骨髓对贫血的反应。
血清铁、铁蛋白、总铁结合力、叶酸、B12	铁缺乏、B12缺乏、叶酸缺乏；可能还会导致贫血，有时候甚至会造成一些血小板减少症。
乳酸盐脱氢酶（LDH）、结合珠蛋白、网织红细胞计数、抗人球蛋白	红细胞可能会被过度反应的免疫系统破坏。这些血液检验被用来查找溶血现象（红细胞的免疫破坏）。
血清促红细胞生成素（EPO）	促红细胞生成素（EPO）是肾脏产生的一种激素，它是制造正常红细胞所必需的。一些骨髓增生异常综合征患者无法产生足够的促红细胞生成素。

## 骨髓检查

若血检显示血细胞计数偏低（血细胞减少症），医师可能会建议你进行一项骨髓检查。骨髓检查可显示出骨髓细胞的异常情况（如，细胞发育异常），并且还将允许对染色体（细胞遗传学）进行评价。这些检验可提供其他信息，进一步帮助确诊。骨髓检查分两部分完成：穿刺和组织活检，但穿刺和活检通常同时进行。

## 骨髓穿刺液

骨髓穿刺液是骨髓的液体样本。该样本可提供关于骨髓内细胞形状（形态）、细胞生长（分化）和原始细胞数（未成熟细胞）的信息。穿刺液还可用于确定血细胞减少原因的其他辅助检查，如细胞遗传学检查等。

## 骨髓活检组织

骨髓活检组织是从骨髓海绵状中心采集的少量样本。骨髓活检标本通常 1.5-2.0 厘米长。它可提供骨髓细胞结构方面的信息（密集=细胞过多，中空=细胞过少）。它还将提供关于铁储存、瘢痕形成（纤维化）及其他异常细胞存在等方面的有用信息。

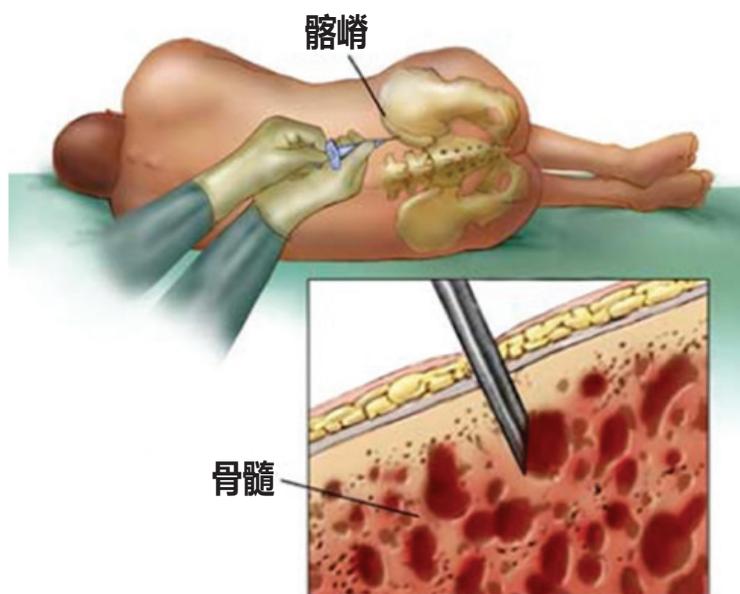
## 样本处理

将骨髓活检和穿刺样本置于玻璃载片上和多个实验室试管内，然后将它们送至血液病理学专家处——一名接受过培训，可对血液和骨髓样本进行评价、完成疾病诊断的内科医师。此医师通过显微镜对骨髓穿刺液和活检样本中的细胞进行检查。骨髓活检和穿刺检查的结果通常需要耗费2-4天。细胞遗传学研究及其他特定研究还可能需耗费两周多的时间。

## 骨髓活检手术

骨髓检查可在检查室完成，通常需要约20min。此手术需要通过局部麻醉来完成，有些病例可能还需要进行轻度镇静或止痛。

1. 将患者置于侧卧或俯卧位。手术前，还通常需要排空膀胱。整个手术期间，需要慢慢呼吸，有助于放松肌肉，这一点很重要。
2. 执行手术的医疗服务人员将准备好一块无菌区，这包括清洁后髂嵴上面的皮肤，即髋部右后或左后侧上的骨突出部位（靠近牛仔裤后裤兜的位置）。
3. 穿刺点皮肤可用利多卡因（麻醉药物）进行局部麻醉（麻醉皮肤）。你可能会感觉到麻醉针的针头，以及利多卡因产生的短暂疼痛。



4. 然后，插入第二针，以麻醉骨骼（骨膜）-这是所有神经末梢所在的位置。由于是第一次注射，你可能会感到短暂的刺痛感，此麻醉就如同牙科手术时的牙龈麻醉。
5. 一旦完成皮肤和骨骼麻醉，就可在皮肤表面上开一个小切口，以便插入骨髓针。现如今，有各种各样的骨髓针可供使用。大多数允许同一手术期间完成穿刺液和活检组织抽取。
6. 较大的骨髓针可穿透骨骼（密质骨）的硬外层。它大约有人体温度计的大小，中空。你将感觉到一定的压力。某些患者的骨骼可能非常硬，需要较大的力才能穿透骨骼。如果你感到穿刺部位剧烈疼痛，或者是贯穿腿部的疼痛，一定要告知手术医师。
7. 待骨髓针穿至松质骨髓（红骨髓）时，将针的内层部分除去，开始抽吸。由于是第一次抽骨髓，你可能会感到短暂的快压感（几秒钟），就如同痉挛。抽取穿刺液时，可进行一次深呼吸。抽取的样本量将由医师安排的检验项目来确定。
8. 随后，再使用相同的骨髓针完成活检样本采集。待穿透密质骨时，除去骨髓针的内鞘，然后将中空的骨髓针插入进骨髓。你的手术医师将会轻轻地扭转和震动骨髓针，使取出的骨芯保持完整。此时，你将会感到压迫和非常短暂的震动。骨芯取出时，有时还会感到短暂的刺痛。
9. 手术后，手术医师会对穿刺部位进行按压，以防止出血。此手术往往会进行加压包扎。
10. 穿刺手术后 24 小时内不能洗澡。48-72 小时内不能沾水（沐浴、游泳、热浴）。对于活检穿刺部位如何护理，可咨询你的手术医师。
11. 一些患者可能会出现皮肤下淤青或肿胀，特别是血小板计数偏低或服用药物稀释血液的患者。如果你服用了阿司匹林或其他稀释血液的药物，请务必告诉你的手术医师。
12. 骨髓检查后 2-3 天内，手术部位可能会有轻度疼痛或不适感。
13. 出于安全考虑，患者回家途中应由一位朋友、亲属或护理人陪同。患者不能开车。

## 骨髓增生异常综合征患者的骨髓发生了什么？

对于骨髓增生异常综合征患者，其骨髓内工厂细胞（造血干细胞）的生长和成熟（分化）受到了一定损伤。

这会导致未成熟细胞（原始细胞）在骨髓内的积聚，骨髓无能力再通过髓样工厂细胞制造出正常血细胞，进而造成血细胞计数偏低（血细胞减少症）。

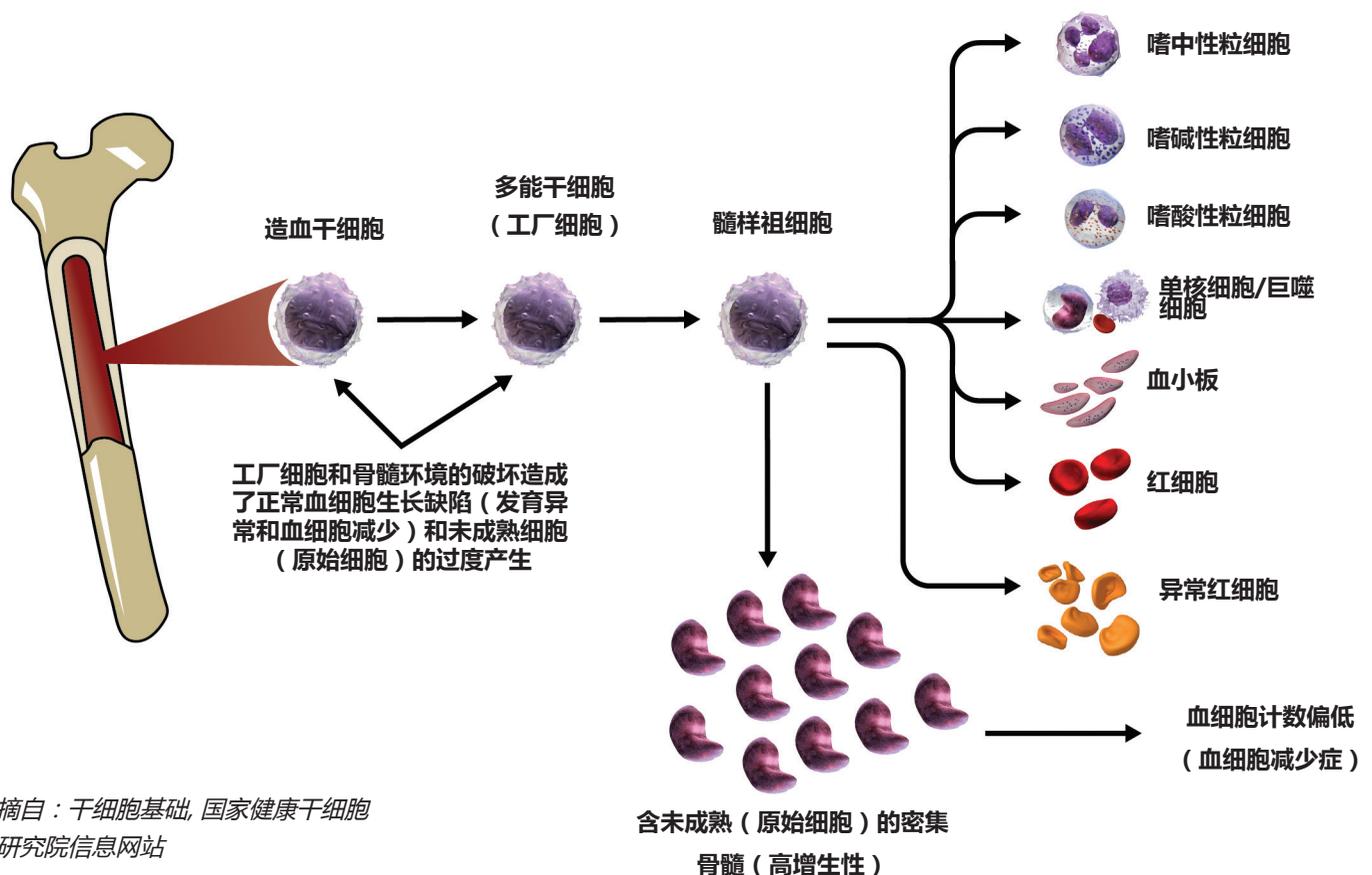
大多数骨髓增生异常综合征患者都拥有密集的骨髓，也称之为高增生性骨髓。只有少数骨髓增生异常综合征患者的骨髓内细胞数偏低，称之为低增生性骨髓增生异常综合征。

红细胞、白细胞和血小板全部来自于相同的髓样工厂细胞（祖细胞）。这些细胞可以在外周血液中测定。对于骨髓增生异常综合征患者，这些细胞的数量通常偏低（血细胞减少症），不能正常工作。髓样工厂细胞损坏的原因被认为源自于细胞和骨髓环境变异，即微环境内变异所致。

髓样工厂细胞变异被认为是引起骨髓增生异常综合征的原因，常见的变异如染色体变异和表观遗传变异等。

## 加速骨髓增生异常综合征发展的骨髓微环境变异

多种骨髓微环境变异被认为可加速骨髓增生异常综合征的发展。某些变异还有助于解释血液成分的异常或无效造血。当前用来治疗骨髓增生异常综合征的数种药物中，就以这些变异中的一个或多个为靶点。



摘自：干细胞基础, 国家健康干细胞研究院信息网站

## 表观遗传变异

基因是蛋白质的设计蓝图。蛋白质是所有活细胞的主要成分。它们包含身体组织和器官结构、功能和管理所需的信息。当细胞需要蛋白质时，它会激活相应的基因。然后，DNA中所含的信息会被翻译成一个代码，这些代码是形成蛋白质的模板。

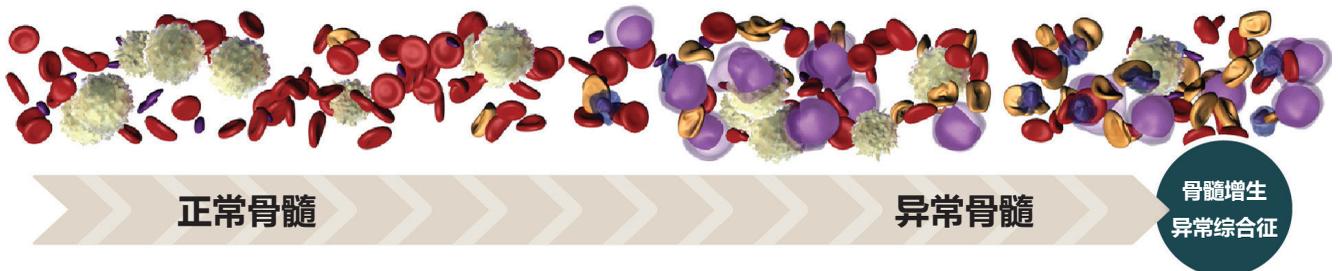
我们细胞中的DNA环绕在被成为组蛋白的蛋白复合物周围，就如同缠绕在线轴上的线一样；DNA和组蛋白的结合物被称为染色质。

表观遗传标记是修饰组蛋白和DNA的各种类型化学基团-可以通过它们的增减来打开或关闭一个基因。通过这种方式，它们还有助于传递或阻滞代码。

发生骨髓增生异常综合征时，甲基化合物（化学络合物）可能会附着在正常造血（血液成分的产生）所需的基因上。当有太多的这类化合物附着在基因上时，就被称之为高甲基化。高甲基化会关闭正常血细胞产生所需的基因。高甲基化在骨髓增生异常综合征中很常见。它是一个持续不断的过程，与疾病进程有关，其中包括急性髓细胞白血病。近期研究发现表明，表观遗传机制异常在很大程度上继发于骨髓增生异常综合征患者细胞内多个基因突变（变异）之后（如下所示）。一些骨髓增生异常综合征的治疗，如去甲基化药物，可以封锁甲基化合物，允许传递正常血细胞生成所需的信息。

## 个人因素

年龄 · 化学品暴露 · 放射暴露 · 免疫功能紊乱 · 未知因素



细胞遗传学异常

微环境变异

表观遗传DNA变异

骨髓因素

MDS患者的骨髓发生了什么改变

## 什么是细胞遗传学？

细胞遗传学是遗传学的一个分支，它涉及细胞结构和功能的研究，特别是染色体研究。对于骨髓增生异常综合征，有必要对骨髓穿刺液样本进行细胞遗传学分析。

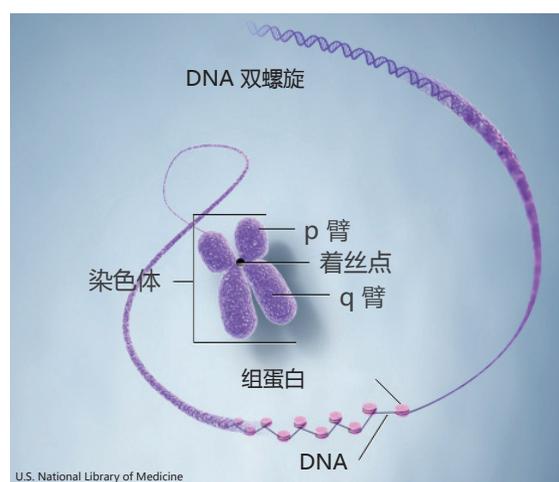
细胞是每个生命系统的基本工作单位，而指导细胞活动的所有指令均包含在DNA中。DNA是蛋白质的组合，是人体内所有细胞产生的蓝图。研究发现，DNA位于身体的每个细胞（红细胞除外，它没有细胞核）的细胞核内。在细胞核内，DNA长链盘绕在染色体之上。

研究者了解的关于染色体的大多数知识是通过观察细胞分裂（中期分裂）期间的染色体进行观察得到的。一项标准的染色体分析需要研究20个中期分裂细胞。

据了解，某些针对骨髓增生异常综合征的治疗药物，如去甲基化药物阿扎胞苷（Vidaza®）和地西他滨（Dacogen®），在细胞分裂时可起到最好的作用。

人体细胞内的染色体数为46条，22对常染色体（每对染色体的一条来自母亲，另一条来自父亲）和1对性染色体-女性为2条X染色体（一条来自母亲，一条来自父亲）或男性为一条X染色体和一条Y染色体（X染色体来自母亲，Y染色体来自父亲）。

每条染色体都有一个狭窄的中心区，被称为着丝点，它将染色体分成了两段或“两臂”。短染色体臂被标记为“p臂”，长染色体臂被标记为“q臂”。



## 骨髓增生异常综合征中的基因突变：什么是分子研究？

染色体内包含有数千个基因。基因是较短的DNA片段。每个基因在特定蛋白制造时起着代码或指令集的作用。这些蛋白质控制细胞的活动-告诉细胞做什么、赋予生物特定的生物特征（如男性或女性），以及确定机体各种器官组织所行使的不同功能。包括骨髓增生异常综合征在内的很多疾病都表达异常蛋白质，它们是由于基因变异即基因突变后导致的。这些基因中的一些被认为在骨髓增生异常综合征发展中起着一定的作用，在有些病例中，对于骨髓增生异常综合征的治疗反应也起着一定的作用。基因突变可通过分子分析来检测，此法可补充骨髓增生异常综合征中细胞遗传学分析的结果。

## 细胞遗传学和分子研究结果如何应用于骨髓增生异常综合征？

你的细胞遗传学结果可被用来鉴别你所患骨髓增生异常综合征的类型，并可用来计算国际预后评分系统（IPSS）和修订版IPSS风险等级（IPSS-R）的评分。

细胞遗传学异常存在于大约40%的原发性骨髓增生异常综合征病例和大部分继发性骨髓增生异常综合征病例中。骨髓增生异常综合征中最常见的染色体异常包括5、7、8和20号染色体异常。染色体评价时，会根据实际发现的结构变化来对这些变异进行描述，它们包括删除（一部分染色体缺失）、增加（部分染色体增加）和易位（部分染色体互换）。

参考文献：  
Genetics Home Reference, National Library of Medicine (Bethesda, MD) (online).  
获取网址：<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/basics?show=all#chromosome> (Accessed November 2012)

你可以查询自己的细胞遗传学结果。此报告将描述细胞分裂数（通常20个）、正常染色体数和所有异常的染色体。细胞分裂数（中期分裂）如下括号 [ ] 中所示。

正常的男性染色体（核型）= 46XY [20]

正常的女性染色体（核型）= 46XX [20]

骨髓增生异常综合征中细胞遗传学异常实例：46XX, del(5)(q13q33) [19], 46XX[1]:

此患者有19个分裂中期伴5q-缺失的细胞，标记为del(5)(q13q33)，以及一个正常的女性分裂中期细胞46XX。

细胞遗传学结果可用来计算IPSS和IPSS-R评分。某些细胞遗传学变异被认为是有利的，而有些被认为是不利的。一些细胞遗传学异常可与某些更为有利的治疗有关，如del(5q)。研究显示，骨髓增生异常综合征的del(5q)患者对来那度胺（Revlimid®）治疗的反应较好。

分子研究在骨髓增生异常综合征中的地位日益重要，但目前还比不上细胞遗传学分析（故未曾系统地执行过）。对于大多数骨髓增生异常综合征患者来说，此方法可检出骨髓增生异常的细胞突变，其中包括导致表观遗传学机制异常的基因突变（包括TET2和ASXL1基因）或其他基因突变（如SF3B1、SRSF2和TP53基因等）。尽管初步结果已表明，TET2基因突变可能与阿扎胞苷（Vidaza®）治疗反应较好有关，但目前对于大多数患者，查找基因突变对他们治疗所产生的影响有限。

骨髓增生异常综合征是一组骨髓恶性肿瘤，根据疾病类型和风险等级（严重程度估计），该病的病程和预后大不相同。

骨髓增生异常综合征的类型可基于骨髓活检和穿刺、细胞遗传学及全血细胞计数（外周血抽取样本和分类）的结果进行确定。

目前，有两大主要分类系统可用于骨髓增生异常综合征亚型的划分：世界卫生组织（WHO）分类系统和法美英（FAB）分类系统。你可以在你的骨髓活检和穿刺报告中查看这两类分类系统。

最广泛用于评估骨髓增生异常综合征严重程度的系统是国际预后评分系统（IPSS）。该系统于近期被再次修订，现称为IPSS-R。

## 法美英（FAB）分类系统

FAB分类由一群专门致力于骨髓增生异常综合征诊断的专家于20世纪80年代早期编制。这些专家分别来自法国（F）、美国（A）和英国（B）；FAB系统分类的核心为骨髓内原始细胞的百分比。FAB分类系统将骨髓增生异常综合征划分为五种亚型：

- 难治性贫血（RA）
- 环形铁粒幼细胞性难治性贫血（RARS）
- 难治性贫血伴原始细胞增多（RAEB）
- 难治性贫血伴原始细胞增多转变型（RAEB-t）
- 慢性粒单核细胞性白血病（CMML）

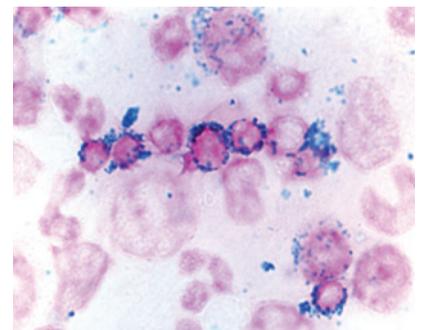
## 世界卫生组织（WHO）分类系统

世界卫生组织（WHO）分类系统根据世界范围内大量的患者数据和对骨髓增生异常综合征病程的解读，对骨髓增生异常综合征进行亚型划分。WHO分类系统包含了FAB分类系统中的主要部分。WHO分类系统对骨髓增生异常综合征亚型分类的主要特征如下所示。

### 难治性贫血（RA）和环形铁粒幼细胞性难治性贫血（RARS）

- 铁或维生素C难以治愈的贫血（无治疗反应）。此类贫血可能伴随轻中度的血小板减少症和中性粒细胞减少症。
- 铁粒幼细胞是含有铁颗粒的红细胞；环形铁粒幼红细胞是异常细胞，其含有“项链状”铁沉淀。
- WHO分类系统中，难治性贫血（RA）和环形铁粒幼细胞性难治性贫血（RARS）被认为是预后较好的亚型。

环形铁粒幼红细胞



### 难治性血细胞减少伴多系发育异常（RCMD）或难治性血细胞减少伴单系发育异常（RCUD）

- 此分类中包含难治性血细胞减少症患者。不管是哪种类型的血细胞，这类患者的计数都持续偏低；如难治性中性粒细胞减少症（白细胞计数偏低）或难治性血小板减少症（血小板计数偏低）及多种细胞类型的低程度发育异常，同时原始细胞低于5%或环形铁粒幼红细胞低于15%。
- 如果一位RCMD患者的环形铁粒幼细胞超过15%，则诊断为RCMD-RS。

### 难治性贫血伴原始细胞增多 (RAEB)

- 按骨髓内原始细胞数划分，此分类有两种亚型。患者骨髓内原始细胞数在5-9%之间的为RAEB-1亚型，而原始细胞数在10-19%之间的为RAEB-2亚型。

### 5q- (5q 减) 综合征

按下列一组结果定义，包括：

- 5q- 是唯一的细胞遗传学异常
- 更常见于女性 (男女比例 = 3 : 7)
- 确诊患者的中位年龄-68岁
- 巨幼红细胞性贫血、轻度白细胞减少症 (白细胞计数偏低)、血小板计数正常或偏高 (血小板增多症)
- 病程缓慢，预后良好 (中位生存期5年以上)，转化为急性髓细胞白血病的风险仅为12-16%。

What stage  
is my MDS?



### 未分类型骨髓增生异常综合征

此未分类型骨髓增生异常综合征可能仅占据所有骨髓增生异常综合征病例的1-2%。之所以创建这一亚型，是为了纳入少数单一血细胞减少症患者 (如血小板减少症或中性粒细胞减少症) 和不寻常症状患者 (如骨髓纤维化)。

# 我的骨髓增生异常综合征有多严重？

骨髓增生异常综合征是一组骨髓恶性肿瘤，根据疾病类型和风险等级（严重程度估计），疾病的病程和预后大不相同。最广泛用于估计骨髓增生异常综合征严重程度的系统是国际预后评分系统（IPSS）。该系统于近期被再次修订，现称为IPSS-R。

## 国际预后评分系统（IPSS）

用于划分骨髓增生异常综合征严重程度的系统是国际预后评分系统（IPSS）。患者评价（体检和验血结果）完成后，按照患者面临的风险对此疾病进行“评分”，即预期寿命、疾病发展或转化为急性髓细胞白血病的可能性。这一过程被称之为“预后”。IPSS评分将会用某个分值表示。首先是骨髓内原始细胞的比例；其次为骨髓血细胞的细胞遗传学结果（染色体异常的标识），最后是血细胞计数和其他验血结果。

确定 IPSS评分	
IPSS 评分：原始细胞、细胞遗传学结果及验血结果评分总和	
骨髓中的原始细胞	评分值
5% 或以下	0.0
5-10%	0.5
11-20%	1.5
21-30%*	2.0
细胞遗传学结果 <sup>+</sup>	
好	0.0
中等	0.5
差	1.0
血细胞减少 <sup>‡</sup>	
0或1系	0.0
2系或3系	0.5

\* 骨髓内原始细胞大于20%的患者诊断为急性髓细胞白血病（AML）。

+ “好”细胞遗传学结果包括：23对染色体均正常，或只有5号或20号染色体长臂部分缺失，或Y染色体缺失。“中等”细胞遗传学结果包括：“好”或“差”以外的其他结果。“差”细胞遗传学结果包括：7号染色体异常，或3个或更多个染色体异常。

‡ 血细胞减少定义为：中性粒细胞 <1,800/μL；总血容量中红细胞比容 <36%；血小板 <100,00/μL。

## 确定 IPSS评分

IPSS评分是将原始细胞比例、细胞遗传学结果和验血结果的各个评分加起来，常用来评估骨髓增生异常综合征患者的临床结果。IPSS评分显示患者可能处于以下风险分组中：

- **低危组**：IPSS 评分 0
- **中危-1组**：IPSS 评分 0.5 -1.0
- **中危-2组**：IPSS 评分 1.5 -2.0
- **高危组**：IPSS 评分 2.0 以上



# 我的骨髓增生异常综合征有多严重？

## 修订版国际预后评分系统 (IPSS-R)

IPSS-R已由一组代表11个国家和7012位患者的国际骨髓增生异常综合征专家编制完成。这些数据已被用来评估新诊断为骨髓增生异常综合征但还未接受治疗的患者的预期寿命（存活时间）以及发展为急性髓细胞白血病（AML）的风险。此风险分类（严重程度）可利用骨髓活检和穿刺、细胞遗传学和外周血检验（全血细胞计数、分类及血小板计数）的结果进行评估。

### 骨髓增生异常综合征的IPSS-R评分：预后评分值/风险

评分/属性	0	0.5	1	1.5	2	3	4
细胞遗传学	非常好		好		中等	差	非常差
原始细胞 (%)	<2%		>2%-<5%		5-10%	>10%	
血红蛋白 (g/dL)	≥10		8-<10	<8			
血小板	≥100,000	50-<100,000	<50,000				
ANC	≥0.8	<0.8					

细胞遗传学在评估骨髓增生异常综合征患者的预后结果中发挥着非常重要的作用。IPSS-R评分基于一组修订版的细胞遗传学异常结果（参见：[www.mds-foundation.org/ipss-r-calculator](http://www.mds-foundation.org/ipss-r-calculator) 上的IPSS-R计算器）

细胞遗传学的风险分组	细胞遗传学类型	预计存活时间
非常好	11q-, -Y	5.4 年
好	正常核型、5q-、12p-、20q-、5q-附加另一种异常	4.8 年
中等	7q-、+8、+19、i(17q)，其他一个或两个独立克隆的染色体异常	2.7 年
差	-7、inv(3)/t(3q)/del(3q)、-7/7q-附加另一种异常，复杂异常：3个	1.5 年
非常差	复杂异常：>3个	0.7 年

按照IPSS-R评分和预计生存期及发生急性髓细胞白血病的风险，可分为五个风险组：

评分	≤1.5 非常低	>1.5-3 低	>3-4.5 中等	>4.5-6 高	>6 非常高
总生存期（平均值）	8.8 年	5.3年	3.0 年	1.6年	0.8 年
25%患者发生急性髓细胞白血病的风险（中位值）	未达到	10.8 年	3.2年	1.4年	0.73 年

还有非常重要的一点是，这些标准被用于指导治疗以及给予患者及护理人建议，但它们并不代表正在接受治疗的患者其存活时间会被延长。

欲访问在线IPSS-R计算器或下载IPSS-R移动端，请点击以下链接：

# 寻求治疗

骨髓增生异常综合征的治疗目标是以你所患骨髓增生异常综合征的特定类型、所受的疾病影响和适用于哪些治疗为基础，故骨髓增生异常综合征的治疗方法间可能存在着极大的差异。骨髓增生异常综合征的治疗可分成三个主要类型：观察、支持性治疗和疾病修饰治疗。对你来说，也可选择骨髓移植和参加临床试验。重要的是，你应该理解你的肿瘤医师所给予的治疗建议、此疾病每天会对你产生哪些影响以及治疗目标是什么，只有这样你才能提出问题，作出知情选择。

## 丛书作者

John Bennett	Rami Komrokji
Karen Campbell	Sandra Kurtin
Nicole Crisp	Alan List
Lenn Fechter	Cindy Murray
Peter Greenberg	Eric Padron
Emily Knight	Jean Ridgeway
	Jayshree Shaw

# 寻求治疗

---

准备初次就诊	3
骨髓增生异常综合征治疗的一般原则	4
红细胞输注	7
血小板输注	9
生长因子	11
疾病修饰药物	12
什么是姑息治疗？	16
骨髓移植	17
骨髓移植手术	18
骨髓移植评估	19
什么是临床试验	20
参加临床试验	21
骨髓增生异常综合征临床试验	23
儿童骨髓增生异常综合征	24
小儿科信息资源-骨髓增长异常综合征和儿童癌症	27

## 骨髓增生异常综合征确诊后将如何对待？

一旦确诊骨髓增生异常综合征，你将约见你的肿瘤医师，讨论诊断、预后、可选用的治疗方法以及推荐治疗方法（如果有的话）。跟任何一种癌症一样，骨髓增生异常综合征的确诊会引起各种各样的情绪，如害怕、不确定、焦虑和悲伤等。骨髓增生异常综合征诊断期间及确诊后你所收到的信息量及信息复杂性也会令人喘不过气来。但也有很多对策来帮你整理自己的想法、问题及担忧，之后你就可以与你的医疗服务人员就这些方面进行讨论。了解治疗目标、如何选择治疗方法以及治疗可能会对你产生哪些影响，这些都将有助于你对自己的治疗计划作出决定、为治疗做好准备，并计划好自己每日的活动。做好一切准备会让你在需要时知道如何寻求帮助。

## 准备初次就诊

1. 整理好迄今为止你从诊断过程中收集的所有信息，并在进行初次就诊时携带在身上。将这些材料再复印一份，这样你就无需将自己手上唯一的一份材料交给你的就诊医师，这是非常有用的。
2. 将其他健康问题、所有手术记录以及所有癌症或血液疾病家族史列一个清单。
3. 将最近使用治疗药物列一个清单，包括所有的非处方药物（参见：我的骨髓增生异常综合征治疗计划）。
4. 将最近因其他健康问题而看过的医师列一个清单，包括电话号码和传真号码，以帮助医师相互进行沟通（参见：我的骨髓增生异常综合征治疗计划）。
5. 准备好你初次就诊时需要咨询的问题。你想向你的肿瘤医师咨询的一些问题有：
  - 我所患的骨髓增生异常综合征属哪种类型？预后如何？
  - 我这种类型的骨髓增生异常综合征，您建议采取哪种治疗方法好？治疗目标是什么？
  - 我需要在什么时候开始进行治疗？
  - 如何进行治疗？多久治疗一次？每次治疗需要多长时间？
  - 如果我不接受治疗，将会有什么后果？
  - 我可以作为临床试验的候选人吗？
  - 我可以作为骨髓移植的候选人吗？

Preparing for your  
doctor's visit



可以先把你的问题记下来，且就诊期间请护理人将医师的回答记录下来，这样你就可以将注意力集中到就诊医师对你所说的话上了，这一点很有帮助。了解骨髓增生异常综合征的一些治疗原则，将有助于你为就诊做好准备。索要血细胞计数、骨髓报告及其他所有诊断信息的副本，这样你才能整理好所有信息，建立你个人的骨髓增生异常综合征档案（参见：我的骨髓增生异常综合征治疗计划）。

如果你对于诊断或治疗选择存在任何疑问，你可以与骨髓增生异常综合征基金会或骨髓增生异常综合征基金会卓越中心之一取得联系，获取更多信息（参见：关于骨髓增生异常综合征）。

## 欲想得到卓越中心的认证，此机构必须具备以下几个条件：

- 一项已建立的大学（或等价）研究项目
- 已被认证的骨髓增生异常综合征形态学专家
- 可提供细胞遗传学/分子基因检查
- 正在进行一项或多项研究，包括机构审查委员会批准的临床试验。
- 在该领域有同行评议论文的记录。

参考文献：

Kurtin, S., ve d. (2012) *Clin J Oncol Nurs*, 16(3,suppl), 58-64



mds foundation  
the myelodysplastic syndromes foundation, inc.

## 我所患的骨髓增生异常综合征属哪种类型？预后如何？

骨髓增生异常综合征（MDS）是一组骨髓功能衰竭疾病，其发病原因、预后、治疗选择及发展为白血病的风险各不相同（参见：[什么是骨髓增生异常综合征？如何分类骨髓增生异常综合征？我的骨髓增生异常综合征有多严重？](#)）。

## 如何选择治疗方法？

骨髓增生异常综合征治疗方案的选择及治疗目标的确定可以下列各因素为基础：

- 你个人的身体健康状况
- 其他疾病，它们控制到何种程度
- 当前使用的药物
- 一般健康状况及独立完成日常活动的的能力
- 你个人的社会和情绪特征
- 对于是否继续进行推荐治疗，你个人的选择是什么？
- 是否有可用的护理人员？
- 是否离医疗保健中心很近？
- 个体治疗可能会对你的生活质量和生活方式产生怎样的影响？
- 保险范围及经济状况
- 你所患骨髓增生异常综合征的特点
- IPSS-R风险类别（参见：[我的IPSS评分是多少？](#)）低危还是高危
- 某些基因标记是否存在：如5q-或TET2突变（参见：[骨髓增生异常综合征的细胞遗传学和分子检测](#)）
- 当前可用的治疗选择，包括临床试验（这类试验可能基于地理位置而定）
- 是否适合骨髓移植？

How is MDS treated?



## 治疗目标是什么？

骨髓增生异常综合征的治疗目标以你所患骨髓增生异常综合征的特定类型、受到的疾病影响和适用于哪些治疗为基础。重要的是，应该理解你的肿瘤医师所给予的治疗建议、此疾病每天会对你产生哪些影响以及治疗目标是什么，只有这样你才能提出问题，作出知情选择。

治疗的一般目标因疾病类型（低危与高危）和治疗类型而有所不同。基于每位患者各自独特的治疗需要，骨髓增生异常综合征治疗的方式可能存在差异。骨髓增生异常综合征的治疗可分成三种主要类型：观察、支持性治疗和疾病修饰治疗。

### 观察

观察包括持续监测你的血细胞计数和疾病症状。观察期内患者的就诊频率将随个体疾病发展趋势和血细胞计数或疾病症状的变化而进行不断调整。一般而言，观察通常为那些不需要输血或极少需要输血的低风险骨髓增生异常综合征患者所用。

## 支持性治疗

支持性治疗包括输血、生长因子和其他旨在改善症状的治疗，如抗生素治疗感染、营养支持、输血性铁超载治疗、精神与情感支持等。支持性治疗适合于确诊为骨髓增生异常综合征的所有患者，但对于某些类型的支持性治疗，可根据具体的标准来实施。支持性治疗的优点在于，它一般比较短暂，不会影响潜在疾病。

### 旨在改善血细胞计数的支持性治疗的常见形式包括：

输血	红细胞压积，血小板压积 血液制品管理条例因地区不同而不同。
红细胞生长因子	欧洲批准用于骨髓增生异常综合征较低危患者。 英国、加拿大和北欧国家批准使用。 美国将其作为APPRISE REMS 计划的一部分进行使用。
白细胞生长因子	北欧国家批准使用。 美国批准在适应症外使用或特定条件下使用。

### 支持性治疗的常见形式，输血性铁超载的治疗包括：

(参见：什么是铁超载？铁超载能治疗吗？)

地拉罗司 (Exjade®)	美国和北欧国家批准用于治疗铁超载患者。 欧洲批准用于治疗去铁胺不耐受或无反应的患者。 加拿大批准用于治疗视网膜病患者或去铁胺过敏患者。
去铁胺 (Desferal®)	加拿大、欧洲、日本、北欧国家、英国及美国均批准用于治疗铁超载患者。

## 疾病修饰治疗

一般情况下，可根据血细胞计数、症状变化或存在高风险因素来决定是否开始进行疾病修饰治疗。这类“治疗的触发点”包括：血细胞计数变得更差（进行性血细胞减少症：贫血、血小板减少症或中性粒细胞减少症）、原始细胞增加或输血频率增加。所有的这些结果表明，骨髓增生异常综合征正在改变并限制骨髓的正常功能（参见：骨髓增生异常综合征中骨髓发生了什么）。疾病修饰治疗有能力改变骨髓增生异常综合征的一些异常成分。

### 骨髓增生异常综合征的常见疾病修饰治疗

抗胸腺细胞球蛋白，环孢霉素	加拿大、欧洲、日本、北欧国家及美国批准在适应症外用于低危的低增生性骨髓增生异常综合征的治疗。
阿扎胞苷 (Vidaza®)	欧洲、北欧国家和美国批准用于较高危的骨髓增生异常综合征的治疗。
地西他滨 (Dacogen®)	美国批准用于IPSS较高危或低危骨髓增生异常综合征伴血小板减少症或中性粒细胞减少症的治疗。
来那度胺 (Revlimid®)	美国和加拿大批准用于低危伴del(5q)的骨髓增生异常综合征的治疗。

## 低危骨髓增生异常综合征

低危骨髓增生异常综合征被归类为具有较低IPSS评分和良好遗传特性的骨髓增生异常综合征。

IPSS	低危	评分为0
	中危-1 风险	评分在0.5-1.0之间
IPSS-R	极低危	评分 < 1.5
	低危	评分在1.5-3.0之间
	中危	评分在3.0-4.5之间



### 低危骨髓增生异常综合征的治疗目标：

1. 改善造血功能（血液成分的产生）。
2. 减少输血次数，以至能完全摆脱输血需要（摆脱输血依赖）。
3. 改善生活质量。
4. 延长生存期。

## 高危骨髓增生异常综合征

高危骨髓增生异常综合征被归类为具有较高IPSS评分或IPSS-R评分或选择性高危特征的骨髓增生异常综合征。（参见：我的IPSS评分是多少？和我的骨髓增生异常综合征有多严重？）。

IPSS	中危-2	评分在 1.5-2.0之间
	高危	评分 > 2.0
IPSS-R	高危	评分在4.5-6.0之间
	极高危	评分 > 6.0



### 高危骨髓增生异常综合征的治疗目标：

1. 延长转化为白血病的时间。
2. 通过改善症状和治疗负担来提高生活质量。
3. 延长生存期。

红细胞输注指的是静脉（IV，经静脉）输注红细胞。从供体采集全血后，将其分离成各种成分。红细胞（RBC）或红细胞悬液（PRBC）是全血成分之一。

## 为什么要进行红细胞输注？

输注红细胞是暂时缓解因骨髓增生异常综合征而引起的贫血症状的常用方式之一。近90%的骨髓增生异常综合征患者在确诊后某一时刻，都会进行红细胞输注治疗。

## 如何进行红细胞输注？

红细胞经手臂静脉（IV）导管进行输注，即上臂外周置入中心导管（PICC管）或胸部植入式中心导管（人工静脉血管或Hickman导管）。

## 我如何知道是否需要进行红细胞输注？

大多数骨髓增生异常综合征患者都将需要定期查血常规，以监测其疾病发展情况。如果你的血红蛋白处于可能需要进行红细胞输注的水平，医护人员就会通知你。是否需要输注红细胞将取决于你的临床症状和血细胞计数。你可能还会注意到贫血症状，如疲劳加重、面色苍白、劳力时呼吸短促，或心跳加快。若出现这些症状，应向你的医疗服务组报告（参见：核心小贴士：贫血）。

## 红细胞输注过程如何？

一旦决定进行红细胞输注，你需要先进行一项实验室检测（血样），以将你的血液与血库中可用血液单位进行“交叉配血”。这项检测非常有必要，为的是确保输注的供体细胞与你的血细胞相匹配。这也涉及你的血型如何，你的血液中是否含有抗体等。血样将会被送至你所在地区的血库进行检测。随后，血库将查找与你的血型和血液内所含抗体相匹配的可用供体血液。这一过程可能需要几个小时到几天的时间，取决于血库的血是否充足和你个人的血液特性。

采集血样时，会将一条袖带（通常为红色）固定在你的手腕上。在你接受输血之前，不应将此袖带取下，并且还将使用血液标识带，以检验血液是否匹配。

## 接受输血当天我能期待什么？

获得相匹配红细胞的过程及输注可能需要一天以上的时间。对于红细胞输注速率，每个机构都有其自己的政策规定。通常来说，基于患者的症状和血红蛋白水平，会输注2个单位的红细胞悬液（PRBC）。每个单位红细胞的输注需要2-4h，但鉴于血液制品中细菌生长的风险，输血时间不能超过4h。输注时，你将需要插入一根静脉导管，但如果你有一台静脉接入装置也可以。获得血液后，你可能需要耗费4-5h才能完成2个单位红细胞悬液的输注。

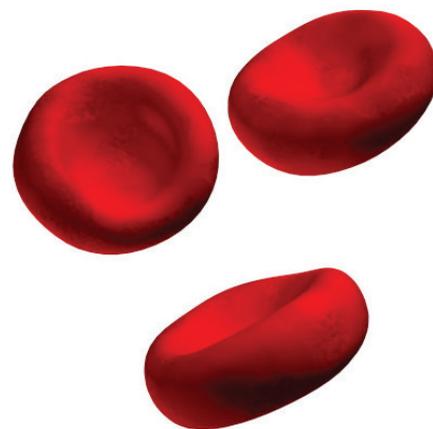


插图: Kirk Moldoff

## 我多长时间进行一次红细胞输注？

需要输血的频率将随着症状严重程度和血细胞比容或血红蛋白水平的变化而变化。输血间隔（两次输血之间的时间）也不尽相同，较低危的骨髓增生异常综合征可能间隔几个月，较高危的骨髓增生异常综合征可能只需要间隔2-6周。而有些骨髓增生异常综合征患者，其输血间隔可能只有1-2周。需要经常进行红细胞输注的骨髓增生异常综合征患者被认为具有输血依赖性。输血依赖性常常会触发进行疾病修饰治疗（旨在用于骨髓异常的治疗措施），以改善正常血细胞的产生，其中包括红细胞，并限制继续暴露于过量的铁（铁超载）。

## 红细胞输注有哪些风险？

红细胞输注可能会引起一些潜在风险。但大多数副作用都较轻微，易于通过药物进行控制。也可能会发生较为严重的反应，但比较少见。这些副作用可按时间分成两类：短期风险和长期风险：

### 短期风险

- 发烧、皮疹、瘙痒和/或荨麻疹是你可能发生的常见副作用，但通常较为轻微。
- 可能会发生严重过敏反应，但很少见。
- 呼吸困难并不常见，但伴随严重过敏反应或肺内积液时可能会发生。
- 整个输注过程中，护士将一直对你进行监测，以尽早发现任何不良反应。

### 长期风险

经红细胞输注引起病毒（如HIV或肝炎）感染传播的几率非常低。虽然血液制品会进行疾病检测，但不可能保证输血不会造成病毒传播。多次输血后，你可能会对供体血液产生抗体，这样会使得血库很难再“配对”到你的血液。如果你输血10-20单位，则可能会造成铁超载。

红细胞输注带来的其他问题还有体液过度潴留的风险，它可能会引起或加剧呼吸短促。幸运的是，此类积液通常可通过注射呋喃苯氨酸（Lasix®）等利尿剂而得以缓解。输血引起的病毒传播是另一个令人担忧的问题。而检测供血的病毒筛查试验会尽可能地保证血制品的安全。HIV、乙型肝炎病毒和丙型肝炎病毒等病毒的传播风险极低。尽管定期输注红细胞支持性疗法存在那么多令人担忧的问题和风险，但研究已表明，此措施可大大改善有症状贫血患者的生活质量。



血小板输注指的是静脉（IV，经静脉）输注血小板。从供体采集全血后，将其分离成各种成分。血小板是全血成分之一。

## 为什么要进行血小板输注？

输注血小板是暂时缓解因骨髓增生异常综合征或其治疗而引起的血小板减少症状的常用方式之一。当患者面临的出血风险增加时，最常采取的措施就是进行血小板输注。但对于骨髓增生异常综合征患者，进行血小板输注的频率比红细胞输注要少得多。

## 如何进行血小板输注？

血小板经手臂静脉（IV）导管进行输注，即上臂外周置入中心导管（PICC管）或胸部植入式中心导管（人工静脉血管或Hickman导管）。

## 我如何知道是否需要进行血小板输注？

大多数骨髓增生异常综合征患者都需要定期查血常规，以监测其疾病情况。如果你的血小板计数处于可能需要进行血小板输注的水平，医护人员将会通知你。你可能还会注意到一些血小板减少症（血小板计数偏低）的症状，如瘀伤加剧、有出血点或发生出血。若出现这些症状，应向你的医疗服务组报告（参见：核心小贴士：血小板减少症）。是否需要输注血小板将取决于你的疾病症状和血小板计数。

## 血小板输注过程如何？

一旦决定进行输血，你需要先进行一项实验室检测（血样），以将你的血液与血库中可用血小板单位进行“交叉配血”。这一过程可能需要几个小时到几天的时间，取决于血库的血是否充足和你个人的血液特性。

采集血样时，会将一条袖带固定在你的手腕上。在你接受输血之前，不应将此袖带取下，并且还将使用血液标识带，以检验血液是否匹配。

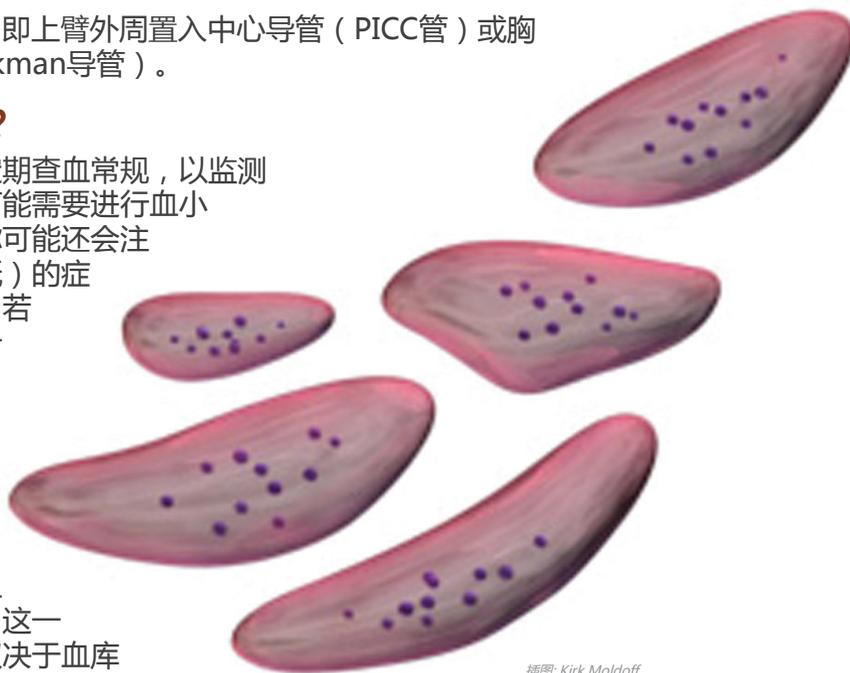


插图: Kirk Moldoff

### 接受输血当天我能期待什么？

获得相匹配血小板的过程及输注可能需要一天以上的时间。对于血小板输注，每个机构都有其自己的政策规定。血小板可采用多个？随机供体的血小板单位（多个全血单位的血小板成分）或单一供体的血小板单位（单一供体捐献的单一血小板单位）。通常来说，根据患者的症状和血小板计数，会输注1个单位的单一供体血小板或4-6个单位的随机供体血小板。基于各单位的体积，血小板输注可在15-30 min内完成。输注时，你将需要插入一根静脉导管，但如果你有一台静脉接入装置也可以。血小板输注不能持续太长时间（几小时至几天）。血小板输注频率将根据骨髓产生血小板的能力、疾病症状和血小板计数来确定。

### 血小板输注有哪些风险？

血小板输注可能会引起一些潜在风险。但大多数副作用都较轻微，易于通过药物进行控制。也可能会发生较为严重的反应，但比较少见。

#### 短期风险

- 发烧、皮疹、瘙痒和/或荨麻疹是你可能发生的常见副作用，但通常较为轻微。
- 可能会发生严重过敏反应，但很少见。
- 呼吸困难不常见，但伴随严重过敏反应时可能会发生。
- 整个输注过程中，护士将一直对你进行监测，以尽早发现任何不良反应。

#### 长期风险

- 抗体的产生将很难再找到合适的供体单位。
- 经血小板输注引起病毒感染（如HIV或肝炎）传播的几率非常低。

生长因子是模拟血细胞生成（正常产生血细胞）所需蛋白质而合成的蛋白质。这些生长因子会促进红细胞、粒细胞（白细胞的一种）和血小板的产生。这些生长因子均被认为是支持性治疗的一种。

## 红细胞生长因子（促红细胞生成素类制剂或ESA）

红细胞生长因子通过促进红细胞生成，可改善贫血症状。红细胞生长因子含有促红细胞生成素。促红细胞生成素（EPO）是由肾脏产生的天然激素，可有助于红细胞全面生长，进而能够输送氧气。血液中促红细胞生成素的水平是可测定的。研究显示，血清促红细胞生成素低于500 IU/L且每四周需要的红细胞悬液（PRBC）不足2单位的患者，接受合成促红细胞生成素注射液治疗的获益最大。

### 可用药物：

**促红细胞生成素（EPO）Procrit®** 是促红细胞生成素合成形式之一。对于低危骨髓增生异常综合征患者，每周经皮下（皮肤下面）注射一次即可改善红细胞生成。注射剂量依个人反应和地区使用指南而定。

**阿法达贝泊汀（Aranesp®）** 是一种长效的促红细胞生成素合成形式之一。对于低危骨髓增生异常综合征患者，每2-3周经皮下（皮肤下面）注射一次即可改善红细胞生成。注射剂量依个人反应和地区使用指南而定。

在美国，促红细胞生成素类制剂必须按照称之为REMS计划的APPRISE安全方案进行注射。

## 白细胞生长因子

骨髓增生异常综合征患者经常患有白细胞减少症，进而导致中性粒细胞计数偏低、感染风险增加。白细胞生长因子属合成蛋白质，用来刺激骨髓疾病患者或进行化疗患者的骨髓产生更多的中性粒细胞来抗感染。

### 可用药物：

**非格司亭（Neupogen®）** 是粒细胞集落刺激因子（G-CSF）的短效合成形式。

**聚乙二醇非格司亭（Neulasta®）** 是粒细胞集落刺激因子（G-CSF）的聚乙二醇化合成形式（长效）。

**沙格司亭（Leukine®）** 是重组巨噬细胞集落刺激因子，具有加快白细胞产生的功能。

## 血小板生长因子

血小板生长因子是用来加速血小板生成的制剂（血小板生成制剂），可预防血小板减少症和出血。当前美国还未批准这类制剂用于骨髓增生异常综合征的治疗。

### 可用药物：（当前未批准用于骨髓增生异常综合征治疗）

**艾曲波帕（Promacta®）** 当前正在进行临床试验，属于促血小板生成素-受体激动剂类药物，能够刺激位于巨核细胞上的各受体，增加血小板计数。该制剂还能显著提高重度血小板减少症患者的血小板计数。片剂艾曲波帕可每日口服一次，当前正在进行III期临床试验，用于治疗慢性特发性血小板减少性紫癜。

**奥普瑞白介素（Neumega®）** 是一种重组血小板生长因子，被批准用于治疗重度血小板减少症。奥普瑞白介素可刺激骨髓中未成熟血小板的生长，进而加快血小板的产生。但奥普瑞白介素对某些骨髓增生异常综合征患者的活动也有一定的限制。在涉及32位骨髓增生异常综合征患者的II期研究中，患者按每天10μg/kg的剂量接受治疗，其中有9位（28%）患者的血小板计数增加，然而这9位患者中只有5位血小板反应具有临床意义。血小板计数的增加平均持续了9个月。试验中，奥普瑞白介素的使用也产生了一些副作用，较为常见的是水肿、心神不安和低烧，但这些副作用对于伴随有贫血症状的骨髓增生异常综合征患者是否有影响尚不确定。

**罗米司亭 (Nplate™)** 被美国食品和药品监督管理局批准用于慢性免疫性血小板减少性紫癜患者的治疗，此疾病的主要特点为血小板破坏增加或血小板产生不足。罗米司亭是一种重组蛋白质，可经皮下注射每周用药一次。该药物属于促血小板生成素受体-激动剂类药物，作用是刺激位于骨髓内巨核细胞上的各个受体，进而导致血小板计数增加。在一项针对低危骨髓增生异常综合征伴血小板减少症患者进行的研究中，罗米司亭在18位（41%）患者身上产生了持久性的血小板反应，平均持续了23周。数项针对骨髓增生异常综合征患者进行的II期研究中，研究者对罗米司亭治疗血小板减少症的疗效进行了评价。目前，没有人建议血癌患者或骨髓增生异常综合征患者使用此药物。

疾病修饰药物治疗能够潜在影响导致骨髓增生异常综合征发病的异常因素。它们具有改变此类疾病自然病程和延长生存期的潜力。是否开始使用疾病修饰药物是依据常见治疗触发点来决定的，如输血依赖、原始细胞增加、高危MDS、进行性并出现临床症状的血细胞减少。

## 治疗骨髓增生异常综合征的FDA批准药物

	阿扎胞苷	地西他滨	来那度胺
适应症	所有5种 FAB 亚型 (RAa、RARs、RAEB、CMML、RAEB-t)	按IPSS评分划分的中危-1/中危-2/高危的骨髓增生异常综合征	伴5q-的输血依赖性低危或中危-1的骨髓增生异常综合征，伴或不伴其他染色体异常
药物类别	去甲基化药物	去甲基化药物	免疫调节药物 (IMiD)
关键临床试验	CALGB 9221, I/II期 CALGB 8421 II 期延续 (2000) 明确了疗效和安全性 AZA-001, III期国际、多中心研究 Int-2、高危骨髓增生异常综合征研究 骨髓增生异常综合征积极疗法的首项生存数据研究	D-0007, I/II期 (2003) 明确了疗效和安全性 ADOPT 试验 (2007) III期随机、多中心试验 建立了新的剂量指南 地西他滨 20 mg/m <sup>2</sup> , 第1-5日静脉给药 1 小时 以上可进行门诊治疗	MDS-001, I/II 期 (2002) 明确了疗效和安全性 MDS-003, II期多中心试验, 基于疗效和安全性, 食品和药品监督管理局批准来那度胺用于5q-的治疗 MDS-002, II期多中心试验, 来那度胺用于非5q-的低危、中危1的骨髓增生异常综合征的治疗, 明确了在非5q-骨髓增生异常综合征中的治疗作用; 安全性和有效性
实现的主要终点 (IWG)	总生存期延长 改善血液学检查结果 摆脱输血依赖 细胞遗传学反应 安全性和有效性	改善血液学检查结果 摆脱输血依赖 细胞遗传学反应 安全性和有效性	改善血液学检查结果 摆脱输血依赖 细胞遗传学反应 安全性和有效性
常见副作用	骨髓抑制最常见 注射部位反应 恶心和呕吐 便秘 肝肿瘤患者禁忌 肾功能损伤患者慎用 可能导致胎儿畸形	骨髓抑制最常见 恶心和呕吐 便秘 高胆红素血症 肾功能损伤患者慎用 可能导致胎儿畸形	骨髓抑制最常见 皮疹 腹泻 需要依据肾功能作剂量调节 动物研究中未导致动物畸形 沙利度胺类似物 必须按处方进行治疗 Revassist安全性计划 可能导致胎儿畸形
用药方式	皮下注射或静脉注射7天 每28天一个周期 门诊治疗 持续用药直至出现不可耐受毒性反应或疾病进展	每天静脉注射 1 小时 以上, 持续 5 天 每 28 天 一个周期 门诊治疗 持续用药直至出现不可耐受毒性反应或疾病进展	1-21 天每天口服10 mg 每 28 天 一个周期 持续用药直至出现不可耐受毒性反应或疾病进展

## 去甲基化药物

DNA某些部位的高甲基化，即甲基原子团化合物的累积已被确认是影响骨髓增生异常综合征和白血病发展的重要因素之一。这些化合物会使基因沉默或基因表达关闭，而这些基因恰恰是血细胞正常生长成熟所必不可少的。高甲基化是一个持续进行的过程。去甲基化药物是一类能够封锁甲基化合物的药物，研究已表明，它能够通过打开沉默基因，改善骨髓增生异常综合征患者正常血细胞的生长发育（造血）。目前，有两种去甲基化药物可用：5-氮杂胞苷（阿扎胞苷）和5-氮杂-2'-脱氧胞苷（地西他滨）。

### 阿扎胞苷（Vidaza®） [www.vidaza.com](http://www.vidaza.com)

阿扎胞苷是美国食品和药品监督管理局（FDA）批准用于骨髓增生异常综合征治疗的第一个药物。该类药物可经皮下注射（皮肤下面）或静脉注射用药。静脉给药和皮下给药方案是一样的。数项临床试验已表明，与未接受阿扎胞苷治疗的患者相比，每天经皮下注射阿扎胞苷一次、连续用药7天、每四周一个周期的患者其血液学检查结果持续得到改善：红细胞数增加并摆脱输血依赖、血红蛋白增加、白细胞或血小板数增加和/或骨髓原始细胞比例下降。这些临床试验中的所有患者，不论有无接受阿扎胞苷治疗，均接受了支持性治疗。在一些临床试验中，与未接受阿扎胞苷治疗的患者相比，阿扎胞苷治疗患者的急性髓细胞白血病发病时间显著延迟。一项涉及358位高风险骨髓增生异常综合征患者（IPSS评分为中危-2或高危）的大规模III期研究的结果显示，与传统治疗（低剂量化疗加支持性治疗或标准化疗加支持性治疗）相比，阿扎胞苷治疗显著延长了总生存期（24.4个月与15个月）。研究还尝试了更为方便的给药方案（5天皮下注射方案）和短期静脉注射阿扎胞苷的治疗方法。阿扎胞苷治疗最常见的副作用有骨髓抑制、恶心、便秘和注射部位反应。目前已研制出口服剂型的阿扎胞苷，但还在临床试验中。

### 地西他滨（Dacogen®） [www.dacogen.com](http://www.dacogen.com)

地西他滨（也称为5-氮杂脱氧胞苷）是一种类似于阿扎胞苷的DNA去甲基化药物，其作用效果类似于阿扎胞苷。换句话说，地西他滨可减少DNA甲基化，恢复骨髓增生异常综合征患者体内抑癌基因的正常功能。一项重要的III期临床试验对比了170位中高风险骨髓增生异常综合征患者分别接受地西他滨和支持性治疗，结果显示，接受地西他滨治疗的患者其总反应率显著升高，治疗反应持续了约10个月：地西他滨治疗患者的反应率为17%，标准支持治疗患者的反应率为0。对地西他滨治疗有反应的患者还摆脱了输血依赖。此外，与单独接受支持性治疗的患者相比，地西他滨治疗反应（完全或部分）的患者推迟了发展成急性髓细胞白血病的时间，且生存期也得以延长。地西他滨治疗最常见的副作用有骨髓抑制、恶心和便秘。

## 免疫调节药物 [www.revlimed.com](http://www.revlimed.com)

免疫调节药物是疾病修饰治疗药物之一，旨在调节骨髓微环境和骨髓增生异常综合征细胞元件（恶性克隆）。Revlimid®（来那度胺）。来那度胺是美国批准用于治疗贫血性低危或中危-1骨髓增生异常综合征患者的药物，特别是那些伴有输血依赖性的5q-患者。来那度胺为口服胶囊类药物。一项针对伴有症状性贫血和染色体5q缺失的骨髓增生异常综合征患者的里程碑式研究的结果显示，患者服用来那度胺后，67%的患者由初始时的红细胞输注依赖性转为摆脱输血依赖，而另有9%的患者其输注需求量减少了50%或更多。此外，完整细胞遗传学反应（如染色体异常未再检出）患者比率高达45%。在这项研究中，来那度胺治疗反应快速，平均反应时间仅为4.6周，并且疗效较为持久。大多数患者每日连续服药10mg。但也有一些患者出现了副作用，如皮疹、瘙痒、腹泻和恶心。由于来那度胺类似于沙利度胺（极为类似的化学品），故使用后可能会造成出生缺陷。鉴于来那度胺的这一潜在效力，其制造商Celgene公司设立了极为严格的药物限制计划，称之为RevAssistSM。只有入组此项目计划、并符合所有条件标准的患者才能够使用此药物进行治疗。在一项针对骨髓增生异常综合征伴染色体5q缺失患者的研究中，已证实来那度胺可减少患者红细胞输注的需求量，此类患者的比率占据到了43%，另外有26%的患者脱离了输血需要。该项研究中大多数患者都有沉重的输血负担（每月输注两个或更多个单位的红细胞）。

### 免疫抑制药物

免疫抑制药物虽然目前未被批准用于骨髓增生异常综合征的治疗，但可用于临床试验或所选临床试验中低危或低增生性骨髓增生异常综合征的治疗。

**环孢素**：主要用于抑制免疫排斥。低剂量使用时，它可治疗低增生性骨髓增生异常综合征和骨髓增生异常综合征中难治性贫血（RA）这一亚型。

**抗胸腺细胞球蛋白（ATG）**：一种T细胞拮抗剂，存在于两种动物中：兔或马。此药物可用于特定的骨髓增生异常综合征病例，但因会导致过敏反应，必须住院注射，且需对患者进行密切监视。

**阿仑单抗（Campath）**：一种CD52受体的抗体，存在于很多成熟的免疫细胞中，如T细胞和B细胞，主要用于临床试验。

### 诱导化疗

较高危骨髓增生异常综合征患者其病程进展为急性髓细胞白血病的可能性较高。鉴于这个原因，你的医师可能会建议进行大剂量强烈化疗或诱导化疗，此疗法可杀死异常骨髓增生细胞，“诱导”控制骨髓增生异常综合征。骨髓增生异常综合征的诱导或强烈化疗法指的是细胞毒性药物（“细胞-杀伤”）联合方案，就如同那些用来治疗急性髓细胞白血病的疗法。强烈化疗还可能适用于低危和中危-1，60岁或以下且身体状况良好的疾病进展的患者，。

化疗具有显著的副作用，一般常见的副作用有脱发、口腔溃疡、恶心、呕吐、腹泻和感染。现如今有大量各种各样的化疗药物和可用的组合方案。除骨髓增生异常综合征细胞外，这些方案均能对身体正常的细胞产生影响。鉴于此，这种类型的治疗方案通常要求住院几天或几周，住院时间取决于骨髓是否能很好的耐受以及体内其他细胞能否恢复。输血、静脉输注、抗生素、营养支持、疼痛管理及心理辅导等积极的支持性治疗是患者住院期间所必需接受的支持性治疗。

一旦出现骨髓恢复迹象（血细胞计数增加）和治疗副作用得以改善，你就可以出院了，然后在门诊进行随访即可。患者不仅住院时需进行骨髓活检和穿刺检查，出院时为评价治疗效果也需再进行一次骨髓活检和穿刺检查。随着正常细胞的不断增殖，输血频率将会减少，感染风险也将下降。遗憾的是，通过诱导化疗控制骨髓增生异常综合征的几率仅有30%。即使成功控制，12个月内也常常会复发。因此，强烈化疗只适合少数骨髓增生异常综合征患者。

参考文献：

Kurtin, S. (2011) *J Adv Pract Oncol*, 2 (Suppl. 2), 7-18  
Ridgeway, J. et al. (2012) *Clin J Oncol Nurs*, 16 (3, Suppl. 1), 9-22

姑息治疗重点在于缓解患者的疼痛与痛苦。姑息治疗的效果已得到美国医学专业委员会的认可和接受。

## 什么是骨髓增生异常综合症的姑息治疗？

骨髓增生异常综合征（MDS）能够影响患者的身心及精神状态。对于骨髓增生异常综合征患者来说，他们的护理人和家庭亲属可能会在其患病期间遇到这一方面的困惑。一旦当患者被确诊骨髓增生异常综合征后，就应尽快开始对他们进行姑息治疗。大多数的肿瘤专业医护人员会将姑息治疗的各要素融合到患者的日常护理中。姑息治疗可在以下几方面提供有益帮助：

- 难以选择治疗决策
- 身体症状：如疼痛、恶心呕吐、腹泻、便秘、疲劳、营养需求等
- 沮丧或焦虑等情感需求
- 社会需求
- 财政支持
- 精神支持

## 姑息治疗小组

姑息治疗小组将与患者及其照料人一起工作，以帮助确定他或她的需求、目标及恐惧。姑息医学采用综合学科研究法进行患者治疗，依靠来自医师、药剂师、护士、牧师、社工、心理学家和其他健康专业人士的努力，制定出治疗计划，缓解患者生活各方面所遭受的痛苦。这一综合学科研究方法使姑息治疗小组能够解决疾病晚期或绝症所带来的各种身体、情感、精神和社会担忧等方面的问题。一些癌症中心或诊室已指派专人成立姑息治疗小组；其他疾病中心可能也会按需求培训这方面的专业人才。一个姑息治疗小组可能由下面一位或多位人员组成：

- 内科医师
- 职业护理师（NP）或医师助理（PA）
- 肿瘤护理专员
- 社会服务人员
- 疼痛服务人员
- 牧师服务人员或其他精神支持服务人员
- 营养师
- 理疗师
- 财务顾问

肺癌早期就开始接受姑息治疗的患者相比于未接受姑息治疗的患者，其生活质量更好、抑郁较少，且生存时间更长。虽然姑息治疗对于骨髓增生异常综合征患者的益处需要更多研究来证实，但有研究表明，疾病早期就开始姑息治疗可能更有益于患者，如骨髓增生异常综合征等。另外，虽然姑息治疗的目标并不是治愈骨髓增生异常综合征，但可能会增加生存机会，让患者及其家人更有准备地迎接未来的道路，对未来产生希望。

## 什么是骨髓移植？

骨髓移植（BMT）也称为干细胞移植或造血干细胞移植（HSCT），会涉及到大剂量化疗及可能的放射治疗，随后再进行干细胞（祖细胞）输注。这些干细胞具有恢复骨髓造血功能的能力（参见：骨髓是做什么的？），但此手术具有重大风险。因此，虽然造血干细胞或骨髓移植可能会治愈骨髓增生异常综合征，但该手术仅可供少数成人患者使用。

## 骨髓移植

当前异体骨髓移植是唯一可用的治疗方案，此类移植可完全清除骨髓增生异常综合征的恶性克隆（骨髓增生异常综合征工厂细胞）。清除骨髓增生异常综合征恶性克隆是“治愈”骨髓增生异常综合征所必需的途径。异体造血干细胞移植（HSCT）是被证明治愈骨髓增生异常综合征唯一有效的方法，所以对于适合进行移植的高危患者（参见：我可以作为骨髓移植的候选人吗？）应考虑进行此手术。虽然异体骨髓移植是治疗骨髓增生异常综合征最积极有效的治疗选择，但大多数患者却不适合进行此类手术。

骨髓移植有两种不同的类型：自体移植和异体移植。自体干细胞是从患者自身获取，再用于自身移植。异体干细胞是从基因尽可能相似的其他供体获取的，通常为患者的兄弟姐妹，但也可能是不相干的志愿者供体。对于骨髓增生异常综合征患者，异体移植最为常见。

异体干细胞通常是在供体服用药物刺激干细胞增殖产生后，再从其血液中采集。我们称这类干细胞为动员外周血干细胞。从供体骨髓内采集的干细胞称之为骨髓干细胞，此干细胞获取方法较为少用。

你将会进行人白细胞抗原（HLA）分型检查，以确定你的骨髓配型。这是一项很简单的血检，但却是查找最佳移植“配型”检查中最关键的一步。人白细胞抗原是你身体大多数细胞表面上可见的蛋白质或标记物。你的免疫系统就是利用这些标记物来识别哪些细胞属于你自身，哪些不属于。人白细胞抗原（HLA）分型可用于患者与供体间干细胞和骨髓移植的配型。

## 我可以作为骨髓移植的候选人吗？

进行骨髓移植的第一步是确定你是否适合进行此类治疗。你的医师及医护小组将会对合格标准的几个因素进行评价。最常见的合格标准包括：

- 年龄低于65岁（有些中心可能有例外情况）
- 有HLA相同配型的供体
- 心脏、肺、肝脏和肾脏功能良好
- 积极锻炼，能够独立完成日常活动

这方面也有很多资料可供你查阅，进而帮助你理解骨髓增生异常综合征治疗所进行的血液检测和骨髓移植。

- 美国国家骨髓捐献计划（NMDP） [www.marlow.org](http://www.marlow.org)
- 血液和骨髓移植信息网 [www.bmtinfonet.org](http://www.bmtinfonet.org)
- 美国癌症幸存者联盟 [www.canceradvocacy.org/toolbox](http://www.canceradvocacy.org/toolbox)
- Be The Match [www.marlow.org](http://www.marlow.org)

Am I a BMT candidate?



血液或骨髓移植是一项复杂的多步骤手术。你及你的医护人员必须要了解此手术中的每一个步骤，这一点很重要。这将会帮助你计划好时间、准备好资料以及你可能需要帮助的各个方面。

1. **移植前治疗** – 如果移植之前你的骨髓增生异常综合征得到了很好的控制，这是最好的。这就将需要进行疾病修饰治疗。
2. **移植评估** – (参见：骨髓移植评估)
3. **供体搜索** – 移植评估期间，你将会被问及可能的兄弟姐妹供体。如果没有兄弟姐妹相匹配，就要开始进行供体搜索。这可能要花费几天到几个月的时间；并且有些时候，还可能找不到合适的供体。最佳供体将与你的DNA标记全部匹配。有些病例中，可考虑DNA标记大多数而不是全部匹配的供体。这种类型的移植（不匹配）风险较大。
4. **入院前的同意书签署** – 待找到供体后，你将与你的医护人员返回移植中心进行入院前谈话。此次谈话通常需要一个多小时，将包括与你详细讨论可能的风险和益处。还有重要的一点是，你或你的医护人员应在此次谈话之前准备好你们可能需要咨询的所有问题。如果你希望继续进行移植，则入院移植前你将签署一份知情同意书。
5. **预处理方案** – 在接受移植之前，你将需要进行大剂量的化疗，以去除携带MDS克隆的其他细胞。这样做是为了给重新注入你骨髓内的供体新干细胞和新工厂细胞（祖细胞或干细胞）腾出空间。此治疗阶段需要入骨髓移植中心进行，将耗费几周时间。
6. **干细胞输注** – 输注或移植当天，常被记为“第0天”。供体干细胞经中心静脉注入。实际输注将需要一个小时之久，这取决于造血干细胞制品的冷冻袋数量。输注时，可能还会进行其他的活动，如水化，这将耗费一天之久。
7. **植入** – 血细胞计数恢复或“植入物存活”将是移植干细胞进入你骨髓后的第一指征，预示开始产生血液成分。当绝对粒细胞计数连续三天超过500 cells/dL，或一天超过1,000，以及七天以上不输血后血小板数仍维持在20,000 以上时，就表示已植入成功。
8. **移植副作用管理** – 异体干细胞移植可能会产生相当大的治疗相关性副作用，移植期间和移植后均有可能出现。这些副作用将会在移植前谈话时你的医护人员与你进行讨论。

## 选择移植中心

一旦你和你的医护小组确定骨髓移植是治疗你骨髓增生异常综合征的最佳选择，则你们还将需要考虑许多事情。

## 如何选择骨髓移植中心？

仅在美国，就有200多家移植中心。找到一家最适合你需要的移植中心是一件非常艰巨的任务。移植中心选择可基于以下几个因素：

- 你的主诊医师给予的建议
- 与你的保险计划有合约的移植中心
- 单个移植中心的费用
- 移植中心到你家的距离

可在线查找骨髓移植中心的目录清单：

- BMT信息网 [www.bmtinfonet.org](http://www.bmtinfonet.org)
- 美国国家骨髓捐献计划 (NMDP) [www.marrows.org](http://www.marrows.org)
- 国际血液和骨髓移植研究中心 [www.cibmtr.org](http://www.cibmtr.org)

## 骨髓移植评估

如果你已确定了移植中心，则你将会得到一次正式的咨询评估机会。这一过程可能会耗费几天时间，将包括多次血检、放射检查、呼吸检测和骨髓活检和穿刺检查。你还将见到移植手术组各成员，如移植手术医师、护士、社工和营养师等。此次筛查访视是要确定骨髓移植是你的最佳治疗选择。

## 我应该向我的骨髓移植手术医师咨询哪些问题？

当你和你的医护人员见到移植手术组各成员时，你们可能想要咨询的问题很多，如：

1. 此中心是你保险公司批准的移植中心吗？
2. 此计划经过细胞治疗认证基金会认证 (FACT) 吗？(该机构执行严格的移植计划审查，如果能提供高质量护理，将为其颁发认证书。)
3. 移植前我将需要进行哪些检查？
4. 该地区有无住所可供移植后护理，并且建议/需要驻留本地的时间多长？
5. 移植手术组在实施骨髓增生异常综合征治疗方面都有哪些经验？
6. 对于非医保开销，该机构会提供额外经济支持吗？
7. 移植期间通常需要住院多长时间？
8. 出院后我需要多长时间到门诊复查一次？
9. 此移植计划有无长期的后续随访活动，从而在移植后数月或数年为你提供医疗帮助？
10. 能为我、我的供体、我的护理人及我的家人提供情感支持服务吗？
11. 本中心进行干细胞移植的成功率是多少？
12. 医护人员的期望是什么？

## 什么是临床试验？

临床试验是在研究方案指导下提供的一项治疗选择。临床试验具有多方面的重要益处：

1. 是研究骨髓增生异常综合征及其他疾病治疗新方法的重要手段之一
2. 有助于提高诊断技术
3. 明确新的治疗目标
4. 可提供其他的治疗方案
5. 有助于改善治疗策略，如细化骨髓增生异常综合征的IPSS评价工具（当前为IPSS-R，可参见：我的IPSS-R评分）
6. 有助于改善副作用的管理策略
7. 研究疾病或疾病治疗的同时，还能作为研究生活质量的一种方法

About clinical trials



## 患者可进入以下任意一期的临床试验：

<b>I 期</b>	这是一种药物首次用于人类治疗的试验。该试验旨在确定给药剂量、给药途径（口服、静脉滴注、肌肉注射）和给药方案（一天或一周几次）。本期研究中，研究者开始确定药物的安全性。I期试验通常针对健康成人进行，但也只是入组少数受试者（15-30位）。
<b>II 期</b>	疾病患者按早期研究确定的剂量水平使用此药物进行治疗。II期试验开始确定药物的疗效，并提供更多的安全性信息。II期试验通常纳入100人以下的受试者。
<b>III 期</b>	单独对此药物进行试验，或者与已批准的标准药物进行对照。一般地III期试验通常入组较大规模的患者（100至数千人）。如果是一项比较试验，患者可能会被随机分配接受新药治疗或标准介入治疗。
<b>IV 期</b>	IV期试验中，将会通过大规模的患者（数百至数千人）对此药物（食品和药品监督管理局已批准且面向公众提供的药物）进行持续评价研究。IV期试验较为少见。

另外，有一些评价支持性治疗或预防性的试验（如筛选试验）和研究将不会分期执行。在这类试验中，将会把遵循特定策略对疾病的治疗组（如检测方法或行为变化）与对照组进行比较。

参考文献：

US Department of Health and Human Services,  
National Institutes of Health, publication No. 07-6249,  
2007

## 临床试验如何执行？

临床试验可能会由某一特定机构执行，或者是作为协作组的一部分。每项试验都会指派一位首席研究员，称为主要研究者（PI）。参与临床试验时，你可能会见到研究组其他一些人员。他们的职责就是确保你的治疗遵循试验设定的指南标准，同时保证你的安全。

## 研究组成员

1. 首席医师、科学家或护理研究员 – 主要研究者（PI）
2. 其他临床医师：医师、护理师或科学家（助理研究者）
3. 统计人员
4. 研究护士
5. 数据管理员

## 如何监察临床试验？

癌症治疗临床试验由多个监察组进行监察，他们的主要目的在于确保患者安全，维持严格的科学标准。这些监察组会在每项试验开放进行患者招募之前对它们进行审查。

- **机构审查委员会（IRB）**：由来自临床试验执行机构或代表机构协作组的专家组成，负责审查每项试验的患者安全和科学价值。机构审查委员会将与主要研究者和研究组一起监察试验的执行，直至整个试验结束。
- **科学评审小组**：负责审查临床试验、确保该项研究建立在合理科学原则基础上的专家组。
- **数据与安全监察委员会**：数据与安全监察委员会：由医师、研究员、统计人员和其他专家组成的独立委员会。
- **国家癌症研究院（NCI）和国家卫生研究院（NIH）**：负责监督选定的临床试验，保障注册试验的顺利进行。[www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)

## 临床试验的关键要素：

**患者保护**：患者安全是所有临床试验的主要焦点所在。各监察组会对每项临床试验的潜在风险和效益进行仔细审查。你将会领取到一份详细列有临床试验风险和效益的同意书。患者隐私是患者安全的关键组成部分之一。临床试验收集的患者数据将按患者研究编号列出，并且只在签署保密协议的研究组成员间共享。

**知情同意书**：你参加临床试验之前，研究组必须向你提供一份详细注有试验信息的文件，文件中包括试验目的、潜在效益与风险、治疗计划（方案与安排表）和你随时退出研究的权利。同意书讨论期间，鼓励你积极提出问题，这样你才能完全理解试验。随后，你将在含有这些信息的知情同意书上签字，表示你同意此知情同意书上的内容。

### 我可以作为临床试验的候选人吗？

每项临床试验都有特定的参与标准。这些标准可确保试验具有特定研究目的，以及患者是否达到安全标准。为了确保是否符合这些标准，试验入组之前，你将首先接受筛选。待你签署试验知情同意书之后，还将参加其他检测。有些时候，即使一位患者全部完成了这些试验，也可能因不符合试验标准而不能继续接受治疗。

### 关于参加临床试验，我应该咨询哪些问题？

这些是知情同意讨论期间最常涉及的一些问题。

1. 为什么要进行此项试验？
2. 执行此项试验的潜在效益有哪些？
3. 此试验的潜在风险有哪些？
4. 参加试验期间，我每天能期望些什么？（随访频率、做哪些检查、随访持续时间）
5. 如果我出现副作用，我应该与谁联系？
6. 参加试验的费用需要多少？
7. 如果我不能参加此临床试验，我还可以有哪些其他的治疗方案可选？
8. 参加试验需要多长时间？
9. 如果治疗不起作用，会发生什么？

### 临床试验与药物批准信息

#### 欧洲药品管理局

欧盟的一个分支机构，总部位于伦敦；负责对制药公司研制的、获欧盟批准使用的药品进行科学评价。

[www.ema.europa.eu](http://www.ema.europa.eu)

#### 加拿大卫生部

颁发新药完全批准的药品批准通知（NOC）和符合加拿大国情的药品批准通知（NOC）。

[www.hc-sc.gc.ca](http://www.hc-sc.gc.ca)

美国国家癌症研究院，国家卫生研究院  
美国和世界各地由政府 and 私人支持的临床试验的注册与结果的数据库。

[www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)

#### 英国国家卫生与临床优化研究院

英格兰和威尔士地区的治疗成本效益指南

[www.nice.org.uk](http://www.nice.org.uk)

#### 北欧骨髓增生异常综合征研究组

在线提供北欧各国语言的骨髓增生异常综合征管理指南和患者信息

[www.nmds.org](http://www.nmds.org)

#### 日本药品与医疗器械管理局

日本药品可用性管理条例

[www.pmda.go.jp](http://www.pmda.go.jp)

#### 澳洲治疗用品管理局

澳大利亚政府卫生与老龄部；负责调整药品、医疗器械、血液及血制品等治疗用品

[www.tga.gov.au](http://www.tga.gov.au)

#### 美国食品和药物管理局

批准美国所需的商用治疗用品

[www.fda.gov](http://www.fda.gov)

人们对越来越多的实验性或试验性药物治疗骨髓增生异常综合征的潜在作用进行了评价。很多试验旨在探究骨髓增生异常综合征克隆或骨髓微环境的新靶点（参见：骨髓增生异常综合征中骨髓发生了什么？）。其他试验正在研究将当前可用的治疗药物与其他新药联合使用的方法。通过将作用于一个以上靶点的药物组合在一起使用，我们希望能够找到比单纯使用任何一种药物更有效的治疗方案。参加临床试验可以为你提供平时没有机会接受的治疗选择。下表列出了其中一些积极推进的骨髓增生异常综合征临床试验。你可以咨询你的治疗医师有无参加临床试验的机会。骨髓增生异常综合征基金会的卓越中心可提供参加临床试验的机会。但每个中心进行的临床试验各不相同。欲了解更多关于临床试验的信息，请联系骨髓增生异常综合征基金会 [www.MDS-Foundation.org](http://www.MDS-Foundation.org) 或美国国家卫生研究院 [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)

参考文献：

Kurtin, S. ve d. (2012) *Clin J Oncol Nurs*, 16S, 3, 58-64  
National Institutes of Health @ [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)

## 儿童骨髓增生异常综合征有多普遍？

骨髓增生异常综合征主要为老年疾病（大多数患者在65岁以上），但也可能发生在年轻人身上。儿童骨髓增生异常综合征很少见（每年一百万病例中有1-4例）。目前，患此病的儿童的中位年龄为6.8岁，并且男孩和女孩的发病率相同。

## 什么原因导致了儿童骨髓增生异常综合征？

骨髓增生异常综合征可能会发生于健康儿童身上。一些证据显示，某些儿童在出生时就有发生骨髓增生异常综合征的倾向。这一倾向或预先存在的因素可认为是外部因素触发此疾病的开关。骨髓增生异常综合征最常见的预先存在的因素是先天性（出生时已存在）和遗传性（细胞内程序化）的综合征。这些因素在儿科患者中存在的几率大约为50%。如果未能发现外部因素，此疾病就被称之为“原发性骨髓增生异常综合征”。

骨髓增生异常综合征也可能发生于儿童已存在的其他疾病，故称为“继发性骨髓增生异常综合征”。继发性骨髓增生异常综合征可在儿童因其他癌症进行化疗或放疗后表现出来。如果儿童为治疗可治愈性癌症而服用化疗药物或接受放射治疗，则治疗后10年内都面临发生继发性骨髓增生异常综合征的风险。

继发性骨髓增生异常综合征也可能因遗传性骨髓功能障碍性疾病而表现出来，如Fanconi贫血或Diamond-Blackfan贫血，也可能因获得性再生障碍性贫血或家族性骨髓增生异常综合征而发生。虽然这一几率极为低下，但一些家庭似乎有发生骨髓增生异常综合征的倾向。但包括兄弟姐妹在内的所有家庭成员都被确诊为骨髓增生异常综合征的几率非常非常低下。儿童骨髓增生异常综合征发病的相关因素如下所示。

## 易致儿童发生骨髓增生异常综合征的因素和条件

- 原发性骨髓衰竭异常
- Fanconi 贫血
- Kostmann 综合征
- Diamond-Blackfan综合征
- Shwachman 综合征
- 唐氏综合征（21三体综合征）
- 1型神经纤维瘤（NF1）突变
- 8号染色体三体（并不是所有细胞，只是某些细胞具有染色体8额外拷贝）
- 先天性重度中性粒细胞减少症
- Bloom 综合征
- Noonan 综合征
- Dubowitz 综合征
- 线粒体细胞病
- 家族性骨髓增生异常综合征或白血病
- 特发性再生障碍性贫血
- 既往接受过化疗（治疗相关性骨髓增生异常综合征）

目前尚不知有任何食品或农产品会导致骨髓增生异常综合征。儿童及其家人经常担心骨髓增生异常综合征可能会传染，但尚未有证据显示病毒会引起骨髓增生异常综合征，故骨髓增生异常综合征不可能“传播”给亲人。

## 儿童骨髓增生异常综合征有哪些症状？

在骨髓增生异常综合征早期时，这些儿童患者可能没有显现出任何症状。常规验血可能会显示血细胞减少（血细胞计数偏低）。有的时候，白细胞和血小板计数可能会偏低，而血细胞比容仍正常。儿童骨髓增生异常综合征患者可能会表现出非特异性症状，如面色苍白、疲劳、瘀斑（皮肤上有小红点或紫斑）或复发性感染等。在一些病例中，可能会存在更为严重的症状，如呼吸短促、肌无力或出血。

## 骨髓增生异常综合征会致命吗？

骨髓衰竭，不能产生成熟健康细胞是一个渐进的过程，因此骨髓增生异常综合征不一定是绝症。然而，有些儿童确实易屈服于该疾病的直接影响，渐渐的骨髓就衰竭了。确诊为骨髓增生异常综合征的少数儿童患者可能会进一步发展成急性髓细胞白血病（AML）。

小儿骨髓增生异常综合征非常易变，不管是病程还是结局均如此。例如，有些患有难治性血细胞减少症或低危难治性贫血伴原始细胞增多（RAEB）的儿童患者可能在数月或数年内很稳定，而有些患者则可能会迅速恶化。与成人不同，儿童体内的异常的7号染色体单体与较差的预后不相关，但是，少数研究却表明，存在7号染色体单体的儿童患者更易过早地发展成急性髓细胞白血病。

## 我孩子的骨髓增生异常综合征有多严重？

骨髓增生异常综合征的准确分类对于预测儿童患者的疾病进程非常重要，对于指导你孩子的血液病医师选择最佳的治疗方案则必不可少。由于骨髓增生异常综合征的病程因个体差异而变化极大，故制定了将骨髓增生异常“综合征”划分为各种不同亚型的分类体系，并且从成人骨髓增生异常综合征演变而来数个分类体系（参见：我的骨髓增生异常综合征有多严重？）。

世界卫生组织（WHO）针对成人的分类体系已被修订，以使其更适用于儿童骨髓增生异常综合征。修订版的儿童骨髓增生异常综合征WHO分类将骨髓增生异常综合征和骨髓增殖性疾病分成了三大类：（1）成人型骨髓增生异常综合征；（2）唐氏综合征相关性疾病；（3）青少年单核细胞白血病（JMML）。

### 儿童骨髓增生异常综合征世界卫生组织分类修订版（2008）

#### 骨髓增生异常综合征：

- 难治性血细胞减少症（RC）-外周血原始细胞<2%，骨髓原始细胞 <5%
- 难治性贫血伴原始细胞增多（RAEB）-外周血原始细胞 >2%，骨髓原始细胞5-19%
- 难治性贫血伴原始细胞增多转化型（RAEB-t）-骨髓原始细胞 20-29%
- 急性髓细胞白血病伴骨髓增生异常综合征相关性变异-外周血或骨髓原始细胞>20%

#### 骨髓增生异常综合征/骨髓增殖性疾病

- 青少年单核细胞白血病（JMML）

#### 唐氏综合征

- 一过性骨髓增殖异常
- 伴唐氏综合征的髓系白血病

## 唐氏综合征性疾病

大约10%的唐氏综合征新生儿会发生一过性骨髓增殖性疾病（TMD）。发生骨髓增殖性疾病时，患者血液中未成熟白细胞数异常增高。大多数骨髓增殖性疾病儿童患者会在数周内自行恢复，但只有少数儿童患者会发展成急性髓细胞白血病（AML）的一种，称为M7-AML。唐氏综合征儿童发生的髓细胞白血病与骨髓增生异常综合征有关，但此疾病也有其独特之处。

这些儿童的原始细胞存在特定的基因异常，这些基因控制着红细胞和血小板的正常发育。这一突变可能有助于此疾病的确诊。M7-AML对于化疗非常敏感，故发展成M7-AML的骨髓增殖性疾病儿童患者对于急性髓细胞白血病化疗的反应非常好。

## 青少年单核细胞白血病 (JMML)

青少年单核细胞白血病一词也包含了其他儿童时期白血病，既往称之为青少年慢性髓系白血病、慢性单核细胞白血病和婴儿期7号染色单体综合征。青少年单核细胞白血病一般发生于非常幼小的年龄（2岁以下），常发生于男孩。有报告认为，这一患病人数大约占据了全部儿童骨髓增生异常综合征患者的25%左右。青少年单核细胞白血病常常与其他的遗传性疾病和骨髓衰竭综合征有关。青少年单核细胞白血病中，很多骨髓干细胞发育形成了两种类型的白细胞：单核细胞和中幼粒细胞。这些细胞中有些仍未成熟或仍是原始细胞，无法正常发挥作用。这类细胞在骨髓内过度积累，阻碍了红细胞和白细胞的制造，进而导致贫血和感染。

青少年单核细胞白血病患者基于发病时的各因素不同所获得的治疗结果也各不相同，这些因素包括诊断时的年龄、血小板数、胎儿血红蛋白的水平或染色体变异。

## 你如何治疗儿童骨髓增生异常综合征？

治疗儿童期骨髓增生异常综合征时需考虑很多注意事项（参见：骨髓增生异常综合征治疗的一般原则）。治疗成人骨髓增生异常综合征的很多策略来自于儿科临床试验（参见：临床试验）。异体造血干细胞移植（HSCT）是治愈此疾病的最佳选择（参见：骨髓移植）。

## 儿童骨髓增生异常综合征与成人骨髓增生异常综合征有何不同之处？

标准	成人骨髓增生异常综合征	儿童骨髓增生异常综合征
发生率（百万/年）	>30	0.5-4
环形铁粒幼细胞性难治性贫血（RARS）	20%-25%	<2%
细胞遗传学异常	30%-50%	50%
Ras 基因突变	常见	罕见
5q- 染色体畸变	20%	<2%
单体7变异（检出）	8%-10%	30%
治疗目标	延缓疾病发展	治愈

参考文献：  
Rau, A.K., et al. (2012) *The Ochsner Journal* 12:216-220  
Vardiman, J.W., et al. (2009) *Blood*. 114(5):937-951

# 小儿科信息资源 - 骨髓增生异常综合征和儿童癌症



## Alex's Lemonade基金会

筹集资金，提高民众对于儿童癌症病因的警觉，主要研究新疗法

[www.alexlemonade.org](http://www.alexlemonade.org)

## 美国癌症学会

250 Williams Street, NW  
Atlanta, GA 30303  
800-ACS-2345

[www.cancer.org](http://www.cancer.org)

## 美国儿科血液/肿瘤学会 ( ASPHO )

4700 W. Lake Avenue  
Glenview, IL 60025  
847-375-4716  
847-375-6475 传真

[www.aspho.org](http://www.aspho.org)

## 再生障碍性贫血与骨髓增生异常综合征国际基金会

100 Parl Avenue, Suite 108  
Rockville, MD 20850  
301-279-7202  
800-747-2820

[www.aamds.org](http://www.aamds.org)

## 血液与骨髓移植信息网

2900 Skokie Valley Road, Suite B  
Highland Park, IL 60035  
847-433-3313 或 888-597-7674  
847-433-4599 传真

[www.bmtinonet.org](http://www.bmtinonet.org)

## 烛光儿童癌症基金会

为癌症儿童及其家人提供信息和疾病认知，支持研究开展

[www.candlelighters.org](http://www.candlelighters.org)

## 儿童白血病基金会

为癌症儿童及其家人提供帮助

[www.clf4kids.com](http://www.clf4kids.com)

## EWOG ( 欧洲肿瘤研究工作组 )

[www.ewog-mds.org](http://www.ewog-mds.org)

## 青少年单核细胞白血病基金会

9921 Carmel Mountain Road #170  
San Diego, CA 92129  
858-243-4651

[www.jmmlfoundation.org](http://www.jmmlfoundation.org)

## 美国国家骨髓捐赠计划

3001 Broadway Street N.E., Suite 100  
Minneapolis, MN 55413  
800 MARROW2 (800-627-7692)

[www.marrows.org](http://www.marrows.org)

## 国家癌症研究院的医师数据查询 ( PDQ ) 综合癌症数据库

涵盖了小儿主要癌症的症状及治疗总结，包括骨髓增生异常综合征

[www.cancer.gov/cancertopics/pdq/cancerdatabase](http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/cancerdatabase)

## 国家癌症研究院的临床试验数据库

各种类型癌症的临床试验列表，含骨髓增生异常综合征

[www.cancer.gov/clinicaltrials](http://www.cancer.gov/clinicaltrials)

## 小儿骨髓增生异常综合征与骨髓衰竭注册

波士顿儿童医院血液科

Fegan 7

300 Longwood Avenue

Boston, MA 02115 USA

Telephone: 888-5-PediMDS

E-posta: MDS@childrens.harvard.edu

[www.pedimds.org](http://www.pedimds.org)

## 儿童肿瘤资源中心

为癌症儿童父母、朋友及家人准备的资源

[www.acor.org/ped-onc](http://www.acor.org/ped-onc)

## 白血病及淋巴瘤协会

1311 Mamaroneck Avenue, Suite 130

White Plains, NY 10605

800-955-4572

[www.leukemia.org](http://www.leukemia.org)

## 骨髓增生异常综合征基金会

4573 South Broad Street, Suite 150

Yardville, NJ 08620

800-MDS-0839 ( 仅美国境内 )

609-298-1035 ( 美国以外地区 )

609-298-0590 传真

[www.mds-foundation.org](http://www.mds-foundation.org)



---

患有骨髓增生异常综合征后，你（或你的亲人）可能经历很多此疾病的症状。本书此部分的核心小贴士包含了必要时监测的症状，以及向医护人员报告等方面的指南信息。此外，还为你介绍预防更严重症状的实用方法。

丛书作者

学员

导师

骨髓增生异常综合征基金会 国际护士领导委员

**Sandra Kurtin**

Jean Ridgeway

Jayshree Shah

Mary Thomas

Sara Tinsley

半月板教育研究院

Karen Abbas

Nikki Barkett

Rochelle Chiffelle

Angela Flowers

Christopher Flowers

Denice Gibson

Carol Guarnieri

Cynthia G. Paul

Patrice Welsh-Benjamin

# 核心小贴士

---

骨髓增长异常综合征中的贫血	3
骨髓增生异常综合征中的中性粒细胞减少症	5
骨髓增生异常综合征中的血小板减少症	7
发烧	9
追踪我的血细胞计数	10
腹泻	11
便秘	12
恶心呕吐	13
注射部位反应	15
皮疹	17
疲劳	18
焦虑	19
抑郁	20
我应该何时联系医疗服务人员？	21
参考文献	22

**定义：**贫血指的是血液中用来运输氧气至身体各组织的红细胞数量减少。氧气是身体各细胞生长、执行特定功能和分裂所必需的。当红细胞数量水平低于某一特定水平时，氧气量也将下降，此时细胞和组织将无法获得足够的氧气。没有氧气意味向细胞提供执行特定功能所需的能量不足，细胞就开始变得效率低下、疲劳。

由于骨髓内存在无效造血，故骨髓增生异常综合征患者常常会贫血。基于患者的一般健康状况、年龄和贫血的严重程度，每个人所受到的贫血影响各不相同。贫血患者通常会有疲劳感，且大多数时间感到很累，浑身无力。贫血的严重程度也各不相同，轻度贫血患者可能会无明显感觉，或者是只觉得有一点疲劳。中度贫血时，几乎所有的患者都会有一定的疲劳感，同时还可能伴有心悸、呼吸短促和皮肤苍白。而重度贫血时，几乎所有患者都是看起来苍白无力，并伴随慢性严重疲乏和呼吸短促。由于重度贫血会减少心脏的血流量，故老年患者更可能会出现心血管症状，如胸痛。虽然慢性贫血很少会危及生命，但它能显著降低患者的生活质量。

### 贫血症状：

- 呼吸短促（尤其是运动时）
- 心悸（感觉心跳加快或不规则）
- 皮肤苍白
- 精神错乱或难以集中精神
- 头晕眼花或眩晕，尤其是站立时
- 感到累（疲劳）和/或虚弱
- 心跳加速（心动过速）
- 胸痛
- 头痛

### 如何检测贫血？

贫血的特征在于血细胞比容（测量身体内的红细胞容积）持续偏低或血红蛋白（输送氧气至身体各组织的血蛋白）水平持续偏低。

血红蛋白可通过血样测定，其含量单位用克每分升表示，简称为 g/dL。血红蛋白含量的正常范围因年龄和性别而有所差异。当女性血红蛋白浓度低于 12 g/dL 或男性血红蛋白浓度低于 13 g/dL 时就会发生贫血。贫血的严重程度可按以下血红蛋白浓度范围进行划分：

- **轻度贫血** - 血红蛋白水平在 9.5-13.0 g/dL 之间
- **中度贫血** - 血红蛋白水平在 8.0-9.5 g/dL 之间
- **重度贫血** - 血红蛋白水平在 8.0 g/dL 以下

与血红蛋白一样，血细胞比容也可通过采集血样测定。血细胞比容是血液中红细胞的比分数，用百分比表示。高容量血浆（血液的液体部分）的人即使血细胞计数正常，也有可能贫血，因为血细胞被稀释了。与血红蛋白一样，正常血细胞比容也与年龄和性别有关。对于成人而言，贫血男性患者的血细胞比容范围通常低于39%，女性患者通常低于36%。

### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 你的医疗服务人员可能会建议进行红细胞输注，以改善你的贫血症状。输注红细胞被认为是支持性治疗的一种。它们不会改变骨髓增生异常综合征的特征。输注红细胞的疗效是暂时的，故可能需要重复输注。每个人进行红细胞输注的次数和频率各不相同，这取决于症状的严重程度、骨髓增生异常综合征的特征及采用的其他治疗方法。
- 你的医师可能会建议进行生长因子如促红细胞生成素的治疗，这样可以刺激你的骨髓产生更多的红细胞。关于此治疗方法的详细情况，你可以与你的医师进行讨论。如果医师开具注射生长因子的处方，则务必按时进行注射。

### 你能做的事情：

1. 如果你出现呼吸急促加剧、胸痛或心悸，则请务必通知你的医师。
2. 按照预定时间遵守与医师的所有预约。
3. 血小板输注或生长因子注射前后，记录和跟踪你的血细胞计数、血型和抗体、输血日期和全部症状（参见：我的骨髓增生异常综合征治疗计划）。
4. 平衡休息与活动时间。
5. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以便让自己感觉更舒服点。

**定义：**中性粒细胞减少症 (noo-troh-PEE-nee-uh) 指的是中性粒细胞数量减少。中性粒细胞是白细胞 (WBC) 的一种，可对抗常见感染。当中性粒细胞或白细胞低于正常水平时，你面临感染的风险会升高。

患者确诊骨髓增生异常综合征时，中性粒细胞减少症不如贫血常见。在患者因骨髓增生异常综合征接受疾病修饰治疗时，白细胞计数和中性粒细胞绝对计数 (ANC) 会在治疗早期几个月内下降，这种情况比较常见。

### 如何检测中性粒细胞减少症？

中性粒细胞是白细胞最常见的类型，正常情况下占据了白细胞的60-70%。中性粒细胞减少症的严重程度可根据中性粒细胞绝对计数 (ANC) 进行评估。正常白细胞计数为3,500-10,000 个细胞/微升 (μL)。正常中性粒细胞绝对计数为1500-8,000 cell/μL。中性粒细胞绝对计数可利用下面的公式进行计算：

$$ANS = WBC \times \% \text{ 中性粒细胞}$$

中性粒细胞绝对数常常包含在实验室报告中。你可以让你的医疗服务人员帮助你找到或计算出这一结果。中性粒细胞减少症的严重程度 (基于中性粒细胞绝对数) 可按照以下外周血检测结果判定：

- **轻度中性粒细胞减少症：**ANC 1,000-1500/μL
- **中度中性粒细胞减少症：**ANC 500-1,000/μL
- **重度中性粒细胞减少症：**ANC 低于 500/μL

发热性中性粒细胞减少症被认为是医疗紧急事件，应立即向你的医疗服务人员报告。当ANC低于1,000/μL，且体温高于38.5°C (101.4°F) 或体温持续38.0°C (100.4°F) 以上超过1小时 时，就认为是发热性中性粒细胞减少症。请咨询你的医疗服务组，当发生此种情况时，你如何联系他们，应该在何时寻求紧急治疗。

### 中性粒细胞减少症的症状：

- 体温升高 (发烧)
- 频繁感染或反复感染
- 血压低
- 寒战

### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 你的医疗服务人员可能建议注射白细胞生长因子，以减轻中性粒细胞减少症的严重性或缩短其持续时间。
- 对于大多数患者，常常不建议注射抗生素预防，但对于高危患者可建议进行。
- 如果中性粒细胞减少症非常严重，则有必要更改你的骨髓增生异常综合征治疗方案，改变剂量或暂时停用药物，直至中性粒细胞计数恢复。

### 你能做的事情：

1. 当你的ANC低于1,000/ μL 时，如果你出现发烧，则请务必通知你的医师。如果你不确定自己的ANC有多少，则可向你的医疗服务组寻求指导，以明确你应在何时向他们报告你发烧了。
2. 按照预定时间遵守与医师的所有预约。
3. 放一支体温计在家备用。
4. 记录和追踪你的血细胞计数 (包括白细胞计数和中性粒细胞绝对数) 和所有症状 (如发烧、寒战或感染)。

5. 勤洗手。
6. 避免接触病人。
7. 避免到人多拥挤的地方—这并不意味着你不能出门-向你的医疗服务组询问不能去的地方，如餐厅、拥挤的商业区或演唱会等。
8. 避免食用未煮熟或未经高温消毒的肉类或奶制品。
9. 水果和蔬菜食用前全部洗净。
10. 保持良好的个人卫生-每天洗澡、良好的口腔卫生、大小便后洗手，勤洗手。
11. 保持体内充足的水分。
12. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以确保安全和让自己感觉更舒服点。

**定义：**血小板减少症（THROM-boh-sy-toh-PEE-nee-uh）指的是血液中的血小板数量减少。血小板可帮助止血，在血管破损处凝集，形成凝块（凝血）。血小板还有助于维持身体内正常血管的健康。当患者患上血小板减少症后，他将面临出血风险或瘀伤加剧。

对于骨髓增生异常综合征患者，血小板减少症不如贫血常见。血小板也是骨髓内工厂细胞（髓样干细胞）产生的。髓样干细胞产生巨核细胞（MEGA-care-EE-oh-sy-t），随后巨核细胞再每天产生数以千计的血小板。骨髓增生异常综合征中，巨核细胞常常存在异常（发育异常），产生的血小板不是太少（血小板减少症），就是太多（血小板增多症），或者是功能不正常。巨核细胞仅存在于骨髓内，故无法通过外周血细胞计数测定出。

血小板减少症患者的主要问题是出血。出血风险与血小板减少症的严重程度相关。有些药物可能会增加出血风险，如血液稀释剂、阿司匹林和其他抗炎药物。

### 如何测量血小板减少症？

血小板减少症的特点是血小板计数低于正常水平。正常的血小板水平在 150,000- 450,000/mcL 之间。血小板减少症的严重程度可按照以下外周血测得的血小板计数判定：

- **轻度血小板减少症：**血小板计数在 50,000-100,000/ $\mu$ L 之间
- **中度血小板减少症：**血小板计数在 25,000-50,000/ $\mu$ L 之间
- **重度血小板减少症：**血小板计数低于 25,000/ $\mu$ L

### 血小板减少症的症状：

- 日常活动后出现过度瘀伤
- 牙龈出血
- 流鼻血
- 伤口出血不止
- 出血点 - 皮肤上细小的红点
- 咳血
- 尿血或便血

### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 当患者血小板水平低于10,000/ $\mu$ L或存在其他风险因素（如刚做了手术）时，你的医疗服务人员可能会建议进行血小板输注。输注血小板可降低出血风险。输注血小板被认为是支持性治疗的一种。它们不会改变骨髓增生异常综合征的特征。输注血小板的疗效是暂时的（几个小时），故可能需要重复输注。每个人进行血小板输注的次数和频率各不相同，这取决于症状的严重程度、骨髓增生异常综合征的特征及采用的其他治疗方法。
- 你的医师将建议你停止服用任何干扰血小板功能的药物（阿司匹林）或经过其他机制干扰凝血的药物（血液稀释剂，如香豆素、氯吡格雷和肝素）。当血小板计数高于50,000/ $\mu$ L时，通常会服用这些药物。
- 当前，美国食品和药品监督管理局尚未批准使用生长因子治疗骨髓增生异常综合征患者的血小板减少症。但市面上有些药物可用于治疗其他原因引起的血小板减少症，并且这些药物正通过临床试验来研究是否能用于骨髓增生异常综合征患者的血小板减少症。
- 如果血小板减少症非常严重，则有必要更改你的骨髓增生异常综合征治疗方案，改变剂量或暂时停用药物，直至血小板计数恢复。

### 你能做的事情：

1. 如果你出现了不同寻常的瘀伤、不可控制的出血或有出血点，则请务必通知你的医师。
2. 按照预定时间遵守与医师的所有预约随访。
3. 血小板输注前后，记录和跟踪你的血小板计数、输血日期和全部症状。
4. 避免饮酒过度，因为过度饮酒可能会造成血小板功能障碍。
5. 避免受伤（跌倒、割伤、刮伤）和可能导致瘀伤或出血的活动，如接触运动和搬运重物。
6. 避免便秘或排便过于用力。
7. 使用软毛牙刷。
8. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以确保安全和让自己感觉更舒服点。

**定义：**体温高于正常水平。发烧可能是感染的结果，也可能是用于治疗骨髓增生异常综合征的某种化疗药物的副作用。咨询你的医疗服务人员，你应该何时向他们报告发烧情况，以及最好使用什么类型的体温计。值得注意的是，应对出现发烧的骨髓增生异常综合征患者进行快速治疗，以避免发展成更为严重的感染（参见：核心小贴士：中性粒细胞减少症）。正常人体晚上体温会上升1°。

### 发烧的体征和症状

检查体温最常见的建议：

- 感觉比正常情况热
- 面红（脸红）
- 低血压
- 寒战（即使盖着毛毯也不暖和，牙齿打颤）
- 感到头晕或眩晕
- 体温高于正常水平（正常体温= 98.6°F）

### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 如果你有以上任何症状，则请务必测量下体温。
- 只能在与医疗护理组讨论后，才能服用退热药物（对乙酰氨基酚最常用）。
- 最重要的是大量喝水和充分休息。

### 你能做的事情：

1. 放一支体温计在家备用。与你的医疗服务组讨论哪种类型的体温计对你最合适。
2. 保持体内充足的水分。
3. 记录和追踪你的血细胞计数（包括白细胞计数和中性粒细胞绝对计数）和所有症状（如发烧、寒战或感染）（参见：我的骨髓增生异常综合征治疗计划）。
4. 当你的 WBC 或 ANC 低于 1,000/ $\mu$ L 时，如果你出现发烧，请务必通知你的医师。如果你不确定自己的 ANC 有多少，则可向你的医疗服务组寻求指导，以明确你应在何时向他们报告你发烧了。
5. 只要发烧在 101.4°F 或 38.5°C 以上，请务必通知医师。
6. 如果是中性粒细胞减少症患者，不管体温如何，只要出现打寒战（参见：核心小贴士：中性粒细胞减少症），则应立即报告。
7. 按照预定时间遵守与医师的所有预约随访。
8. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以确保安全和让自己感觉更舒服点。

血细胞计数偏低（血细胞减少症）是骨髓增生异常综合征的常见结果。贫血是最常见的血细胞减少的表现，由于贫血，绝大多数骨髓增生异常综合征患者都将需要输血（参见：核心小贴士：贫血）。输血依赖性（需要重复输血）常常引发是否需要进行疾病修饰治疗或采取其他的支持性治疗策略的讨论。8周内输血次数[血液学检查结果改善时间，按国际工作组（IWG）标准定义]减少是治疗反应出现的第一个指征。每位骨髓增生异常综合征患者的输血需求和频次各不相同，且患者接受骨髓增生异常综合征治疗的反应率也有差异。

一套完善的追踪血细胞计数、输血及其他治疗的系统可以帮助你了解自己的病症发展趋势和进程。你可能需要在很多不同的临床环境下进行实验室评估、临床随访和输血。

### 全血细胞计数（CBC）、分类和血小板计数ImI

血细胞计数	正常范围	
白细胞（WBC）	4.5-13.0 1,000/ $\mu$ L	
中性粒细胞绝对计数（ANC） （WBC x % Segs + Bands）	$\geq 1,500 /\text{mm}^3$	
血红蛋白（Hgb）	男性：13.5-17.5 g/dL	女性：12.0-16.0 g/dL
血细胞比容（Hct）	男性：41-53%	女性：36-46%
血小板（Plt）	150,000-350,000/ $\text{mm}^3$	

### 你能做的事情：

1. 可将你的追踪工具作为你骨髓增生异常综合征治疗计划的一部分（参见：我的骨髓增生异常综合征治疗计划），每次随访时携带。
2. 向你的医疗服务人员索取血检结果的副本，并把重要的结果输入到追踪工具里。
3. 记下输血日期、输血单位及当时的血红蛋白水平或血小板计数。
4. 记下输血或生长因子注射前后出现的所有症状。
5. 也可查看核心小贴士：贫血、中性粒细胞减少症和血小板减少症。

**定义：**腹泻指的是频繁地排泄水样大便。腹泻可能是由药物、饮食改变或某些情况下的感染引起的。腹泻的严重程度通常根据每天排泄稀便的次数判定。中度腹泻定义为每天排便4-6次。重度腹泻定义为每天排泄水样便7次以上，或排便失禁（来不及去卫生间解决）。频繁地排泄稀便或水样便会导致脱水、虚弱和正常身体功能所需的电解质流失以及肾脏损伤。

### 腹泻的症状：

- 稀便
- 腹痛
- 腹部绞痛伴爆炸性稀便
- 稀便恶臭

### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 保持体内充足的水分-每天饮用2-3 L水。建议饮用含电解质类饮品。
- 避免高糖运动饮料或-这类饮品常常会加重腹泻。
- 建议服用止泻药物。与医疗服务组讨论哪种药物最适合你。务必问清楚这类药物每天的安全用量。
- 咨询营养师可有助于你找到最适合自己的饮食方案。

### 你能做的事情：

1. 每天喝2-3 L水 – 避免咖啡因或高糖饮料。
2. 如果发生便血、严重腹部绞痛、发烧或重度腹泻症状，请立刻向你的医疗服务组报告。
3. 少食多餐。
4. 建议常常进餐BRAT饮食，直至较为严重的症状得到改善。BRAT：香蕉、米饭、苹果酱和烤面包。
5. 应避免的食物：膳食纤维（糙米、水果、蔬菜、爆米花、全麦面包和面食）、酒、咖啡因、巧克力、油腻食品及含乳糖的奶制品。
6. 增加摄入富含钠和钾的食物和液体，如肉汤、清汤、低糖运动饮料、土豆和咸饼干等。
7. 益生菌补充剂或含益生菌（天然肠道细菌）的食物可改善腹泻。
8. 按照预定时间遵守与医师的所有预约随访。
9. 用日志记录下你所担忧的症状-与你的医疗服务组讨论下这些问题。
10. 泡个热水澡-务必保证安全，能够自己进出浴室。如果觉得不安全，可找人帮忙。
11. 便后洗手。
12. 保持良好的个人卫生-每天洗澡、良好的口腔卫生、大小便后洗手，勤洗手。
13. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以确保安全和让自己感觉更舒服点。

**定义：**便秘是一件令人不愉快甚至痛苦的事情，其特点是大便次数少且困难。便秘可能由很多原因造成，如脱水、药物（尤其是麻醉药物）、糖尿病或肠易激综合征等其他疾病、饮食改变、少活动和常见于老年人的肠道功能变化。对于骨髓增生异常综合征患者而言，利用疾病修饰药物进行治疗，使用药物预防及治疗恶心，都有可能导致便秘。

### 便秘的症状：

- 腹胀
- 排便疼痛
- 食欲下降
- 恶心
- 便少且硬
- 感觉肠道无法完全排空
- 排便困难
- 下背部痛或腹痛
- 疲劳
- 稀便量少，无成形便

### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 每天锻炼-即使散步也能改善肠蠕动。
- 保持体内充分的水分 - 每天喝 2-3 L 水。
- 饮食中添加水果和其他天然纤维可改善肠蠕动。
- 建议服用通便药物和大便软化剂。与你的医疗服务组讨论最适合你的解决方法。
- 便秘时，通常不建议服用纤维补充剂，它们会加重便秘。
- 益生菌补充剂或含益生菌（天然肠道细菌）的食物可改善便秘。
- 如果你白细胞计数偏低（中性粒细胞减少症）或血小板计数偏低（血小板减少症），则不建议进行肛门塞药和灌肠，因为这样做可能会面临感染或出血的风险。
- 咨询营养师可有助于你找到最适合自己的饮食方案。

### 你能做的事情：

1. 经常运动。
2. 每天喝 2-3 L 水。
3. 多吃水果、蔬菜和富含天然纤维的食物。
4. 如果超过3天未正常排便-可与你的医疗服务组讨论下这个问题。
5. 如果你排便疼痛、便血、严重腹痛、持续恶心或呕吐，则请务必通知你的医师。
6. 按照预定时间遵守与医师的所有预约随访。
7. 用日志记录下你所担忧的症状-与你的医疗服务组讨论下这些问题。
8. 泡个热水澡-务必保证安全，能够自己进出浴室。如果觉得不安全，可找人帮忙。
9. 便后洗手。
10. 保持良好的个人卫生 - 每天洗澡、良好的口腔卫生、大小便后洗手，勤洗手。
11. 保持体内充足的水分。
12. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以确保安全和让自己感觉更舒服点。

**定义：**恶心是一种感觉令人非常不愉快的症状，它与脸红、心动过速和想要呕吐有关。

呕吐是一种身体现象，它通过腹部和胸壁肌肉收缩、隔膜运动而导致胃内容物排出。

**恶心和/或呕吐可能由很多原因引起，包括：**

- 便秘
- 化疗药物
- 打嗝
- 口干
- 脱水
- 偏头痛
- 心脏病
- 气味
- 感染
- 脱水
- 胃酸
- 焦虑

**恶心呕吐常伴随的症状：**

- 感觉忽冷忽热
- 咽喉痛
- 多汗
- 疲劳
- 头痛
- 头晕
- 虚弱
- 腹胀
- 睡眠障碍

**医疗服务人员可能向你建议的事情：**

- 保持体内充足的水分- 每天喝 2-3 L 水。建议饮用含电解质类饮品。
- 常用于预防和/或治疗恶心呕吐的药物有很多，它们被称为止吐药。这些药物可在化疗前使用，或者是凭处方在家使用。止吐药可静脉滴注，也可皮下注射或口服。咨询医师哪种药物更适合你。
- 少食多餐可减少腹胀和胃酸。
- 咨询营养师可有助于你找到最适合自己的饮食方案。

**你能做的事情：**

1. 避免接触香水味等强烈气味。
2. 按照预定时间遵守与医师的所有预约。
3. 寻求帮助。
4. 与你的主诊医师讨论每种止吐药对你来说每天的安全用量是多少，可能会产生哪些副作用。
5. 一些用来治疗或预防恶心呕吐的药物可能会增加便秘的风险。参考核心小贴士：便秘一节，查看预防便秘的策略。
6. 记录下你呕吐或呕吐发作时的所有症状。下次随访时与你的医疗服务人员讨论一下。
7. 如果 24小时内你呕吐超过 5-6 次，且注意到呕吐带血，或者是你根本无法进食任何食物和水，则务必请立即联系你的医疗服务人员。咨询下你的医疗服务人员，如果出现更为严重的症状，你应该在何时、如何联系他。
8. 每天喝 2-3 L 水-避免咖啡因或高糖饮料。

9. 少食多餐。
10. 应避免的食物：脂肪类食品、油腻食品、辛辣食品、不易消化的食品（硬水果、肉类、硬质奶酪、爆米花）、酒、咖啡因、巧克力。
11. 避免有强烈气味的食物。
12. 增加摄入富含钠和钾的食物和液体，如肉汤、清汤、低糖运动饮料。
13. 勤刷牙，使用非酒精类漱口水，以减少口干和口臭症状。
14. 研究发现薄荷和姜类补充剂对一些患者有益。
15. 放松、意象和冥想可能会对一些患者有益。咨询你的医疗服务组是否有可利用的资源。
16. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以确保安全和让自己感觉更舒服点。

**定义：**皮下（SC）注射部位的局部刺激。

将药物注射进皮下组织（皮肤下的脂肪层）被称为皮下（SC）注射。皮下注射药物时可能会导致灼痛，也可能导致皮肤内和软组织局部刺激感或炎症。大多数情况下，这些反应都是轻度的，不会疼痛。较为严重的反应包括可能出现疼痛性肿块或大范围皮肤的刺激感或炎症。正确的注射技术和皮肤护理可以尽可能地减轻皮肤反应。大多数注射部位反应会逐渐消失，这种类型的反应不被认为是真正的过敏反应。

注射部位反应常见于皮下注射阿扎胞苷（Vidaza®）时。轻度皮肤发红是最常见的反应，会逐渐消失。不过也有一些患者可能会发生更为严重的反应。

接受皮下注射生长因子的患者也曾报告发生轻度注射部位反应，如 Neupogen®（非格司亭）、Neulasta®（聚乙醇非格司亭）和 Procrit®（促红细胞生成素）。大多数皮肤反应会随着时间的流逝而完全消退。

包括皮下注射药物在内的所有药物都可能引起过敏反应。药物过敏的常见皮肤变化有大面积（全身性）发红（红疹）和瘙痒（发痒）。严重时，皮肤会起水泡和脱皮。出现上述反应时需要停用可疑药物，更严重的情况可能需要住院治疗。

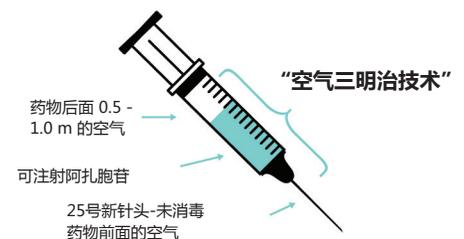
### 注射部位反应的症状：

轻度皮肤反应	局部干燥、泛红、皮肤柔软。不痛，但可能会发痒（瘙痒）。
中度皮肤反应	局部泛红和肿胀。可能疼痛、变硬，并牵连注射部位周围大面积皮肤。还可能会发痒（瘙痒）。
重度皮肤反应	泛红肿胀的大面积皮肤可能会起泡、溃疡或注射部位皮肤脱落。大多数此类反应经常感觉疼痛。
皮下注射药物的过敏反应	常牵连躯干和四肢等的大面积（全身性）皮肤泛红。

### 选择药物注射部位

- 在脂肪组织多的部位进行皮下注射，此部位能捏起赘肉：腹部、上臂背面和大腿外部。
- 治疗期间要不断更换注射部位，这样可以限制任何一个部位出现严重反应，并能加速之前注射部位的愈合。
- 避开易摩擦到的地方，如安全带区或腰带区，这样也可以减少注射部位反应的严重性。
- 应避开有瘢痕、胎记、炎症或皮肤伤口的地方。
- 利用“空气三明治”注射技术也可限制脂肪组织接触大量药物。

#### 注射技术：空气三明治



### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 你的医疗服务人员可能会推荐口服抗组胺药物减轻瘙痒，不能抓挠。
- 为减轻局部炎症，可能建议局部注射抗组胺或局部涂抹类固醇乳膏。
- 冷包扎可最大程度缓解灼烧感。但注射 4 小时内，不应该对注射部位进行热敷或冷敷，这可能会干扰药物的正常吸收，降低治疗效果。
- 医疗服务人员可能建议你口服抗炎药物。与他们讨论哪种药物适合你。
- 检查所有的药物、环境暴露（肥皂、洗涤剂、香水、洗手液等）、日照及输血情况，以评估可能的原因。
- 若发生更为严重的情况，请咨询专门从事皮肤病治疗的医师。

### 你能做的事情：

1. 如果出现注射部位反应，则请通知你的医疗服务人员。下次注射之前，请护士先检查下之前的注射部位。
2. 避免摩擦注射部位：穿宽松的衣服，注射后不能立即按摩注射部位。
3. 注射后，不应立即冷敷或热敷注射部位。热敷可能会导致刺激加剧，冷敷可能会限制药物吸收。注射两小时后可进行冷包扎。注射后 4 小时可进行加冰冷敷。
4. 穿着宽松的棉质衣服。
5. 避免划伤、摩擦或用手指牵拉皮肤。
6. 按照预定时间遵守与医师的所有预约。
7. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以确保安全和让自己感觉更舒服点。

**定义：**皮疹指的是影响皮肤颜色、外观或纹理的变化。皮疹可发于局部皮肤，也可能遍布全身。皮疹通常是由化疗、过敏、感染或其他皮肤问题产生的皮肤刺激引起的。

### 体征和症状

皮疹可能是轻微皮肤泛红或褪色，可能会肿胀，也可能不会，或者是积液病变（脓包）。皮疹可发于局部皮肤（身体的某个区域），也可能遍布全身（覆盖身体的多个区域）。如果使用了某种化疗药物，如来那度胺（Revlimid®），就会发生干燥性斑块、发痒、轻微肿胀、泛红（Kurtin & Sokol, 2009），这种情况比较常见，但通常无需停药就可逐渐恢复。只有极少数病例，可能会发生较为严重的皮疹，需要住院治疗。

### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 你的医疗服务人员将需要对皮疹进行评价，以确定最可能的病因和严重程度。
- 按处方局部涂抹抗组胺或类固醇乳膏，以减轻刺激和瘙痒。
- 不管你得了哪种皮疹，都要通知你的医疗服务人员，讨论下最佳治疗方法。值得注意的是，要正确鉴别出所有皮疹类型。

### 你能做的事情：

1. 每天检查你的皮肤。
2. 避免日照，使用防晒系数 15 以上的防晒霜。
3. 戴帽子、太阳镜和尽可能遮盖皮肤。
4. 使用温和的、无香、非除臭香皂，如多芬、阿维诺或露得清牌香皂。
5. 洗淋浴或者是洗短时间的冷水澡，不能洗长时间的热水澡。
6. 定期使用羊脂类乳霜、洗液和软膏，以保持皮肤水分。
7. 避免使用香水。



（来那度胺）引起的皮疹

**定义：**干扰正常活动的不寻常疲劳感，休息或良好的睡眠也不能使之改善。伴有贫血的骨髓增生异常综合征患者可能更为严重。老年患者可能常见于失眠（睡眠困难），进而加重疲劳。可能会加重疲劳的其他事情有：不活动、疼痛、情感抑郁、营养不良及其他不能很好控制的疾病，如糖尿病或甲状腺疾病等。

### 疲劳的症状：

- 身体虚弱
- 注意力不集中或难以做决定
- 难以完成正常活动，如准备食物、清洁房间、服药和工作等
- 困倦，或感觉精疲力竭
- 无法参加社交活动
- 完成日常基本活动的时间延长，如洗漱打扮等。

### 医疗服务人员可能向你建议的事情：

- 你的医疗服务人员可能会安排做一些实验室检查，以确定可能造成疲劳的原因，如贫血、甲状腺疾病、脱水或糖尿病等。
- 如果你患有贫血，且感觉疲劳症状是因贫血造成的，则你的医疗服务人员可能会安排你进行红细胞输注。
- 虽然有些药物可以用来治疗严重疲劳，但是它们也会有其他的副作用，故你可能不适合使用此类药物进行治疗。与医疗服务人员讨论下你的疲劳问题，确定出最佳治疗方案。

### 你能做的事情：

1. 尽可能多运动，以保持肌肉强度、提高耐力。考虑开始一项常规锻炼，如每天与护理人或朋友散步。
2. 列出每日的活动事项。设置每天的优先活动项目，以最佳状态完成。
3. 将每天的小睡时间限制在 1 小时内，以防止夜间失眠。
4. 如果你因焦虑或异常悲伤而遇到困难，则请告知你的医疗服务组。
5. 保持体内充足的水分。
6. 少食多餐。
7. 请医疗服务人员根据症状和血红蛋白水平，核查输血需求。
8. 寻求家人和朋友的帮助。

你的医疗服务人员将会与你详细讨论每个治疗方案的风险和效益。务必确保与你的医疗服务组讨论你所担心的任何问题。根据你自身的症状和感觉，适当改变你的治疗方式，以确保安全和让自己感觉更舒服点

**定义：**焦虑是骨髓增生异常综合征患者的常见认知反应。它被描述为一种模糊、不愉快、不舒服的潜在危害或忧虑感。很多人都很难理解他们为什么会有这种感觉，但确实发现它们令人非常不适。焦虑可表现为轻微的模糊感，觉得某些事情是错误的，也可表现为一种势不可挡的感觉，干扰了一个人的正常运作能力。

任何人在其生命中都会遇到焦虑期。开始一份新工作、上大学或搬到一个新城市都可能会导致一定程度上的焦虑。确诊某种以前从未听说过的疾病也可能导致一定程度的焦虑。

由于骨髓增生异常综合征是一种不常见的疾病，关于这类疾病的信息比较少。所以，骨髓增生异常综合征诊断的不确定性、哪种治疗最适合你、如何治疗以及可能会出现哪些副作用等都可能会使你产生焦虑。

焦虑能够干扰一个人的注意力、记忆力、食欲或睡眠。很多人还发现难以做决定或解决问题，也可能更易急躁。如果严重焦虑，则还可能伴随头痛、腹泻、呼吸短促或心悸等。

### 你能做的事情：

1. 仔细研究建造希望之塔一书。通过很多其他的资源帮助自己了解此疾病的诊断、治疗选择和积极配合治疗的策略。
2. 调整自己的时间来配合诊断。
3. 评价你生命中成功掌控的其他事情-通过这些方法来帮助自己迎接与骨髓增生异常综合征抗争的挑战。
4. 尽力简化自己的生活。消除或减少不必要的活动，以保持身体和情感健康。
5. 寻求帮助。寻求家人、朋友或专业人员的帮助。也可咨询心理学家或社会服务人员，这也有一定的帮助。
6. 考虑加入某一支持团体-本人或通过网络。其他骨髓增生异常综合征患者可能有一些关于如何应对此疾病的好建议。社会上有很多骨髓增生异常综合征支持团体。你可联系骨髓增生异常综合征基金会来获取更多信息。
7. 探索有助于你放松心情的资源，如冥想、按摩、瑜伽或听轻音乐。
8. 尽量吃得营养，保持某些良好的生活习惯。
9. 避免大量饮酒或咖啡。
10. 如果你发现很难记住一些指示说明，或者是很难集中注意力聆听信息，则可将它们记录下来。
11. 与你的医疗服务组讨论一下其他的焦虑管理选择，询问有无抗焦虑药物可用。

**定义：**定义：抑郁是癌症患者生活的常见后果之一，这包括骨髓增生异常综合征。骨髓增生异常综合征确诊后的自身调节能力对每个人产生的影响各不相同。虽然有些人能够继续充实、有意义的生活，但也有一些其他人觉得骨髓增生异常综合征给他们带来很大的压力，挑战性太强。

有很多事情可能会让你感觉，你已无法继续完成自己喜欢或每天需要做的事情，如：精力减少（疲劳）、频繁的去医师或诊所随访和治疗、血细胞计数偏低、经济负担等。这些问题都是真实存在并十分重要的，它们常常是情绪抑郁的原因所在。然而，抑郁的另一个原因是正常影响我们大脑中情感控制的某些化学物质的不平衡。不管是何种原因造成的抑郁，你都会觉得你的生活没有意义，你是其他人的负担。

### 你能做的事情：

1. 认识抑郁的一些常见体征：做任何事情都缺乏兴趣或愉悦感；感觉情绪低落、沮丧或绝望；睡眠困难；食欲下降；哭泣。如果你有这些症状中的任何一种，你就可能患上了临床抑郁症。对于是否抑郁，可以询问那些了解你、认为你患上抑郁症的人。严重抑郁可能会导致人失去生活的兴趣，觉得生活不再有任何意义。
2. 给自己时间调整自己，以适应诊断和日常生活的变化。虽然你可能无法再恢复至以前的生活方式，但可以做一些不那么紧张、仍然令人愉快的事情。
3. 安排好自己的活动，保持身体和情感健康。
4. 尽力寻找一些自己喜欢的活动-如听音乐或观看球类节目。这些活动可帮助你保持积极乐观的心态。
5. 继续维持有利于身体健康的饮食和常规锻炼。充分休息。
6. 避免饮酒-它可加重抑郁。
7. 与你的医疗服务组讨论有无有利的资源可用：护士或高级见习护士、社会服务人员或心理医生，他们能够帮助你解决所担忧的问题，识别最佳有利资源。
8. 祈祷或冥想也有助于保持心情平和。
9. 考虑加入某一支持团体-经由本人或通过网络。其他骨髓增生异常综合征患者可能有一些关于如何应对此疾病的好建议。
10. 询问你的医疗服务人员是否可尝试抗抑郁药物。这些药物可有助于恢复大脑中失衡的化学物质。服用这些药物4-6周后，你就会注意到抑郁症状有所改善。但抗抑郁药物不能突然停用。
11. 与你的医疗服务人员讨论下有无治疗抑郁的草本植物或天然药物。但这些药物中的某些-如圣约翰草（St. John's Wort）-可能会干扰其他药物的治疗效果。

值得注意的是，应该与你的医疗服务组讨论下哪些症状的出现需要立即进行医疗救治。

咨询工作日期间你应该何时联系医疗服务人员，联系谁，以及工作日之后应该联系谁，哪些症状需要进行紧急医疗护理。

- 发烧 101.4 °F ( 38.5 °C ) 以上
- 任何温度下都打寒战
- 突发呼吸短促或胸痛 ( 拨打911 )
- 皮肤变化，如
  - 异常瘀伤
  - 小红点，皮肤上细小的红斑 ( 出血点 )
  - 新皮疹或皮疹加剧
- 严重头痛
- 视力突变
- 出血，几分钟内无法止住
- 肠道或膀胱功能改变：
  - 尿液中可见血液或呈现粉红至红色
  - 无法控制的腹泻或便秘
  - 黑便或血便
- 无法控制的恶心或呕吐。

**Bisanz, A. et. al. (2010)** *Summary of the causative and treatment factors of diarrhea and the use of a diarrhea assessment and treatment tool to improve patient outcomes. Gastroenterology Nursing, 33(4) 268-281. doi:10.1097/SGA.0b013e3181394307*

**Bohnenkamp, S. & LeBaron, V. (2010)** *Management of Constipation in Patients with Cancer. Journal of the Advanced Practitioner in Oncology, 1,3,211-217*

**Hesketh, P.** *Chemotherapy-Induced Nausea and Vomiting. NEJM 2008;358:2482-2494*

**Kurtin, S. (2011)** *Current Approaches to the Diagnosis and Management of Myelodysplastic Syndromes. Journal of the Advanced Practitioner in Oncology, Volume 2, Supplement 2*

**Kurtin, S.E., & Demakos, E.P. (2010)** *An update on the treatment of Myelodysplastic Syndromes [Online exclusive]. Clinical Journal of Oncology Nursing, 14, E24-E39. doi:10.1188/10*

**Kurtin, S.E., Demakos, E., Hayden, J., & Boglione, C. (2012)** *Treatment of Myelodysplastic Syndromes: Practical tools and effective management. Clinical Journal of Oncology Nursing, 16(3, Suppl. 1), 23-35. doi:10.1188/12.CJON.S1.23-35*

**Muehlbauer, P.M. et. al. (2009).** *Putting evidence into practice: evidence-based interventions to prevent, manage, and treat chemotherapy- and radiotherapy-induced diarrhea. Clinical Journal of Oncology Nursing, 13(3) 336-341. doi:10.1188/09.CJON.336-341*  
*NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology; Myelodysplastic Syndromes V1.2012*

**Rangwala, F., Zafar, S.Y., & Abernethy, A.P. (2012)** *Gastrointestinal symptoms in cancer patients with advanced disease: new methodologies, insights, and a proposed approach. Current Opinion in Supportive and Palliative Care, 6(1):69-76. doi:10.1097/SPC.0b013e32834f689d*

**Smith, L, Bertolotti, P., Curran K., Jenkins B.** **Gastrointestinal Side-Effects Associated with Novel Therapies in Patients with Multiple Myeloma: Consensus statement of the IMF Nurse Leadership Board. CJON 2008;12(3):37-52**

**Thomas, M.L., Crisp, N., Campbell, K.** *The Importance of Quality of Life for Patients Living with Myelodysplastic Syndromes. Clinical Journal of Oncology Nursing 2012;16 (0), 47-57*