



**kinderkrebsinfo**

Informationsportal zu Krebserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

## **Mielodisplastik Sendrom (MDS) – Kısa Bilgiler**

Copyright © 2023 Competence Network Paediatric Oncology and Haematology

yazar: PD Dr. med Ayami Yoshimi, üzerinde oluşturulan 2020/07/26, editör: Maria Yiallourous, serbest bırakma: Prof. Dr. med. Charlotte Niemeyer, Dr. Miriam Erlacher, türk tercüman: Dr. med. Ebru Saribeyoglu, son değiştirilme tarihi: 2023/08/17

***Kinderkrebsinfo, Deutsche Kinderkrebsstiftung tarafından finanse edilmektedir***





## İçindekiler

1. Hastalık tablosu .....	3
2. Görülme sıklığı .....	3
3. Miyelodisplastik sendrom çeşitleri .....	4
3.1. Primer (birincil) ve sekonder (ikincil) MDS .....	4
3.2. DSÖ sınıflandırmasına göre primer çocukluk çağı MDS alt tipleri .....	4
3.2.1. Çocukluk çağı dirençli sitopenisi (RCC) .....	4
3.2.2. Blast fazlalığı ile seyreden miyelodisplastik sendrom (MDS-EB) .....	4
4. Sebepleri .....	5
5. Hastalık belirtileri .....	5
5.1. Kansızlık: Kırmızı kan hücrelerinin eksikliği (anemi) .....	6
5.2. Bağışıklık sisteminin zayıflığı: Beyaz kan hücrelerinin eksikliği (lökopeni/nötropeni) .....	6
5.3. Kanamaya yatkınlık: Kan pulcuklarında azalma (trombositopeni) .....	6
6. Tanı .....	6
6.1. Kan ve kemik iliği muayenesi .....	7
6.2. Kromozomların incelenmesi (sitogenetik) .....	7
6.3. Moleküler genetik incelemeler .....	7
7. Tedavi .....	7
7.1. Refrakter çocukluk çağının dirençli sitopenisi (RCC) .....	8
7.2. MDS blast artışı ile seyreden MDS (MDS-EB) .....	9
7.3. İkincil (sekonder) MDS .....	9
7.4. Tedavi sırasında destek tedavisi (suportif tedavi) .....	9
8. Tedavi başarısı .....	9
8.1. Çocukluk çağının dirençli sitopenisi (RCC) .....	10
8.2. İlerlemiş MDS (MDS-EB) veya ikincil (sekonder) MDS .....	10
Kaynakça .....	11
Sözlük .....	13

# Miyelodisplastik Sendrom (MDS) – Kısa Bilgiler

## 1. Hastalık tablosu

Miyelodisplastik sendrom (kısaca MDS), *kemik iliğinin* normal çalışmadığı ve bu nedenle yeterli sayıda sağlıklı kan hücresinin üretilmediği bir grup hastalıktır.

Kırmızı kan hücreleri (eritrositler), beyaz kan hücreleri (*lökositler*) ve *trombositler* (kan pulcukları) dahil olmak üzere kanda bulunan tüm kan hücreleri, *kan kök hücreleri* olarak adlandırılan kemik iliğindeki kan yapıcı hücrelerden kaynaklanır. Kemik iliğindeki kan kök hücrelerinden işlevsel kan hücrelerinin oluşabilmesi için çok sayıda olgunlaşma ve bölünme süreci gerekir. Uzmanlar bu süreçlere *hematopoez* adını vermektedirler. [Hematopoez hakkında daha fazla bilgiyi kemik iliği ve kanın yapısı ve işlevi hakkındaki hasta bilgilendirme yazımızda bulabilirsiniz.](#)

MDS'li hastalarda kemik iliğindeki bu süreçler bozulur. Hücreler hatalı olgunlaşır ve *mikroskop* altında sağlıklı hücrelerden farklı görünür (*displazi*). Çoğu zaman bu hatalı şekillenmiş hücreler kemik iliğinde ölür, böylece buradan kana yeterince kan hücresi aktarılamaz. Sonuç olarak, kanda yeterince sağlıklı kırmızı ve beyaz kan hücresi ve trombosit bulunmaz ve bu da kansızlık (*anemi*), *enfeksiyonlar* veya kanama eğiliminin artması gibi çeşitli sağlık sorunlarına neden olur.

Öte yandan, kan kök hücrelerinin olgunlaşmasının bozulması, kemik iliğinde olgunlaşmamış kan hücrelerinin (blast olarak da adlandırılırlar) sürekli olarak artmasına neden olur. Olgunlaşmamış olmaları nedeniyle bu hücreler beklenen işlevlerini yerine getiremezler. Bazı MDS hastalarında kemik iliği ve kandaki blast [*blastlar*] sayısı hastalığın seyri sırasında o kadar artar ki MDS artık lösemiden ayırt edilemez hale gelir. Bu nedenle MDS eskiden "prelösemi" (lösemi öncüsü) olarak adlandırılırdı.

## 2. Görülme sıklığı

Miyelodisplastik sendrom (MDS) yaşlılarda *kemik iliğinin* en sık görülen malign hastalığıdır; çocuklarda ve ergenlerde çok nadir görülür. Çocuklarda ve 18 yaş altı ergenlerde görülen tüm kan kanserlerinin yaklaşık %8'ini ve bu yaş grubundaki tüm kötü huylu hastalıkların yaklaşık %2,5'ini oluşturur.

Alman Çocukluk Çağı Kanser Kayıt Merkezine (Mainz) göre, Almanya'da her yıl 0-17 yaş arası yaklaşık 54 hastaya yeni MDS tanısı konulmaktadır. Ortalama görülme yaşı yaklaşık 9'dur. Erkekler kızlardan biraz daha sık etkilenmektedir (cinsiyet oranı: 1,2 : 1).

## 3. Miyelodisplastik sendrom çeşitleri

Miyelodisplastik sendromun (MDS) gelişim şekline bağlı olarak ve kan ve kemik iliğinin mikroskopik incelemeleri ışığında, aşağıda belirtilen farklı MDS çeşitleri bulunmaktadır.

### 3.1. Primer (birincil) ve sekonder (ikincil) MDS

Miyelodisplastik sendrom (MDS) genellikle görünürde bir neden olmaksızın ortaya çıkar. Buna "birincil" MDS denir. MDS'li çocukların yaklaşık %75'i bu gruba dahildir. Bununla birlikte, çocukluk çağındaki "birincil" MDS'de henüz tanımlanmamış olan doğuştan *genetik* değişikliklerin de mevcut olabileceği varsayılmaktadır (*ayrıca bkz. "Sebepleri" bölümü*).

Bazı hastalarda MDS gelişimi belirli tetikleyicilerle bağlantılı olabilir; bu durumlarda "ikincil" MDS'den söz edilir. Örneğin, bazı hastalarda hastalık, genellikle kötü huylu başka bir hastalık nedeniyle uygulanan *radoterapi* (ışın tedavisi) veya *kemoterapi* tedavisinden sonra gelişir. Diğer hastalar, MDS tanısı konmadan önce kemik iliği fonksiyon bozukluğuyla ilişkili doğuştan bir hastalığa sahiptir. Bunlar arasında *Fanconi anemisi*, *diskeratozis konjenita*, *Shwachman-Diamond sendromu*, *Diamond Blackfan anemisi* (DBA) veya ağır konjenital *nötropeni* sayılabilir. Edinilmiş *aplastik anemi* (SAA) de MDS tanısından önce ortaya çıkabilir.

### 3.2. DSÖ sınıflandırmasına göre primer çocukluk çağı MDS alt tipleri

Çocuklarda birincil MDS, Dünya Sağlık Örgütü'nün (DSÖ; İngilizcesi World Health Organization, WHO) sınıflandırmasına göre iki alt tipe ayrılır, DSÖ sınıflandırması. temel olarak kan ve kemik iliğindeki olgunlaşmamış hücrelerin (blastlar) oranını referans alır.

#### 3.2.1. Çocukluk çağı dirençli sitopenisi (RCC)

"Çocukluk çağının dirençli *sitopenisi*" (RCC) olarak adlandırılan hastalarda, kanda %2'den az ve *kemik iliğinde* %5'ten az olan blast [*blastlar*] yüzdesi sağlıklı çocuklara kıyasla önemli ölçüde artmamıştır. Bununla birlikte, sıklıkla, RCC'li çocukların kemik iliğinde hücre sayısı oldukça düşüktür, yani normalde kemik iliğinde bulunan tüm hücreler (kırmızı kan hücreleri, beyaz kan hücreleri, *trombositler*) azalmış sayıda bulunur. Bu nedenle, *ayırıcı tanı* olarak adlandırılan ayırıcı tanının bir parçası olarak, kemik iliğinin başka bir konjenital hastalığının (kemik iliği yetmezliği) veya *aplastik aneminin* mevcut olup olmadığı her zaman açıklığa kavuşturulmalıdır, çünkü bu hastalıklarda da hücre bakımından yetersiz bir kemik iliği söz konusudur.

#### 3.2.2. Blast fazlalığı ile seyreden miyelodisplastik sendrom (MDS-EB)

MDS hastalarında kan ve kemik iliğindeki blast [*blastlar*] oranı sırasıyla %2 ve %5'in çok üzerine çıkabilir. Bu durum MDS-EB, yani aşırı blastlı MDS (EB) olarak adlandırılır. Ancak kemik iliğindeki blast oranı %29'u geçmemelidir, çünkü bu durumda *lösemi* söz konusudur. Ancak MDS ile lösemi arasında ayırım yapılırken, örneğin blast sayısının artış hızı gibi başka faktörler de dikkate alındığından, MDS-EB ile lösemi arasında ayırım yapmak (ayırıcı tanı) bazen zor olabilmektedir.

Sınırdaki vakalarda, yani blast sayısının %20 ila 30 arasında olduğu durumlarda, çeşitli *tanı yöntemleri*yle tanıyı doğrulamak için iki hafta sonra *kemik iliği ponksiyonunu* tekrarlamak gerekir.

#### Çocuklarda birincil MDS sınıflandırması: Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ, WHO), 2016

MDS alt tipi	Kan	Kemik iliği
Çocukluk çağıının dirençli sitopenisi (RCC)	Blastlar dahar az %2	Blastlar dahar az %5
Blast fazlalığı ile seyreden miyelodisplastik sendrom (MDS-EB)	Blastlar %2 – 29	Blastlar %5 – 29

## 4. Sebepleri

Miyelodisplastik sendromun (MDS) kesin nedenleri genellikle açıklanamamıştır; ancak hastalık – diğer kanser türleri gibi – ne bulaşıcıdır ne de diğer insanlara geçirilebilir. Çoğu vakada, MDS önceden sağlıklı olan çocuklarda görünürde bir neden olmaksızın gelişir ("birincil MDS" olarak adlandırılır). Bununla birlikte, genellikle bu hastalığa yakalananların MDS veya *lösemi* gelişimine karşı özel bir duyarlılığa (yatkınlık) sahip olduğu varsayılır. Bu yatkınlık "predispozisyon" olarak da adlandırılır.

Yatkınlık, sperm veya yumurta hücrelerinde (yani *gen*) de bulunan ve bu nedenle kalıtsal olabilen *germline* değişikliklerinden (*mutasyon*) kaynaklanır. Bu durumda, gen değişikliği hastanın tüm vücut hücrelerinde de mevcuttur. Etkilenen çocuklar ya bu germ hattı (eşey, üreme hattı) mutasyonunu bir veya her iki ebeveyninden miras almışlardır ya da hastalıklı kişinin gen değişikliği döllenmiş yumurta hücresinde yeni gelişmiştir.

Kemik iliğinde doğuştan hematopoez bozukluklarına neden olabilen gen mutasyonlarının (örneğin Fanconi anemisi, ağır konjenital *nötropeni*, *diskeratosis konjenita* veya *Diamond Blackfan anemisi*) MDS oluşumuna yatkınlıkla da ilişkili olduğu uzun yıllardır bilinmektedir. Son yıllarda burada rol oynayan başka kalıtsal hastalıklar da tespit edilmiştir. Bunlar arasında *GATA2* eksikliği veya *SAMD9/SAMD9L* sendromu sayılabilir. Bu doğuştan gelen hastalıklar genellikle artmış kanser riski ile ilişkili olduğundan, *kansere yatkınlık yaratan sendromlar* olarak da adlandırılırlar.

Yaşlı insanlarda MDS'nin gelişimi farklıdır. Çoğu yetişkin vakada doğuştan gelen bir sorun yoktur, bunun yerine on yıllar boyunca edinilen gen değişiklikleri bir hücreyi yavaş yavaş MDS veya lösemi hücresine dönüştürür. Bazı hastalar MDS tanısı konmadan önce başka bir kanserin tedavisinin bir parçası olarak *radjoterapi* veya *kemoterapi* almışlardır. Bu durumda MDS, en azından kısmen ilk kanserin tedavisi tarafından tetiklenen ikinci hastalıktır (ikincil MDS).

## 5. Hastalık belirtileri

Miyelodisplastik sendromlu (MDS) bir hastada ortaya çıkabilecek belirtiler (semptomlar) öncelikle (işlevsel) kan hücrelerinin eksikliğinin ne kadar ağır olduğuna, yani *sitopeninin* derecesine bağlıdır. Kanın hangi hücrelerinin etkilenmiş olduğuna bağlı olarak, aşağıdaki sitopeni biçimleri ve bununla ilişkili olarak aşağıdaki *semptomlar* tanımlanabilir:

## 5.1. Kansızlık: Kırmızı kan hücrelerinin eksikliği (anemi)

Kırmızı kan hücrelerinin (*eritrositler*) görevi, nefes alırken akciğerler yoluyla alınan oksijeni vücudun çeşitli organ ve dokularına taşımaktır. Kırmızı kan hücrelerinin eksikliği (*anemi*) solgunluk, yorgunluk, halsizlik ve baş ağrısı gibi şikayetlere yol açar.

## 5.2. Bağışıklık sisteminin zayıflığı: Beyaz kan hücrelerinin eksikliği (lökopeni/nötropeni)

Beyaz kan hücreleri (*lökositler*) patojenlere karşı savunmadan ve dolayısıyla enfeksiyonların önlenmesinden sorumludur. Bağışıklık sisteminin *savunma mekanizmasında* farklı görevleri yerine getiren lenfosit lökositler [*lenfositler*] ve granülosit [*granulositler*] gibi farklı lökosit çeşitleri vardır. Lökipeni [*lökopeni*] olarak adlandırılan işlevsel beyaz kan hücrelerinin eksikliği nedeniyle vücut enfeksiyon riski altındadır. MDS'li hastalarda granülosit sayısı genellikle özellikle azalır (*granülositopeni* veya *nötropeni* olarak adlandırılır). Bunlar bakteri ve mantarlara karşı savunmadan sorumlu olduklarından, MDS hastalarında özellikle ateş şeklinde kendini belli eden bakteri ve mantar enfeksiyonları ortaya çıkar.

## 5.3. Kanamaya yatkınlık: Kan pulcuklarında azalma (trombositopeni)

Kan pulcukları (*trombositler*) kanın pıhtılaşmasında [*kan pıhtılaşması*] önemli bir rol oynarlar. Trombositler azalırsa (*trombositopeni* olarak adlandırılır), hem kendiliğinden hem de yaralanmalardan sonra kanama daha hızlı gerçekleşir. Bu, örneğin deride veya mukozada noktasal kanamalar (*peteşi*), çürükler (*hematom*) ve/veya burun veya diş kanaması şeklinde kendini gösterir, ancak iç organlarda veya beyinde ciddi kanamalar da meydana gelebilir. Trombositopeni ne kadar derinse, yani trombosit eksikliği ne kadar fazlaysa, o kadar yüksektir.

Blast fazlalığı olan MDS (MDS-EB) (*ayrıca bkz. Bölüm "Miyelodisplastik sendrom çeşitleri"*) hastalarında, küçük kan damarlarının iltihaplanması veya ateş ve ciltte kırmızı yumrularla seyreden Sweet sendromu gibi tedavisi zor belirtiler görülebilir.

## 6. Tanı

Doktor veya çocuk doktoru muayene ettiği çocuğun hastalık geçmişinde (*anamnezi*) ve *fiziksel muayene* kapsamında bir kan hastalığı söz konusu olabileceğine dair veriler elde ederse, önce geniş kapsamlı bir kan tetkiki yaptıracaktır. Kan sayımı [*kan tablosu*] içindeki bazı değişiklikler miyelodisplastik sendrom gibi bir kan hastalığı şüphesini arttırırsa, teşhisin yani tanının güvencesi açısından kemik iliği (*kemik iliği ponksiyonu*, kemik iliği aspirasyonu) örneği alınması gerekli olacaktır. Bu amaçla ve daha sonra yapılacak olası tetkikler için doktor, hastasını çocuklar ve gençlerde kanser ve kan hastalıkları alanında uzmanlaşmış bir hastaneye sevk edecektir (pediatrik onkoloji ve hematoloji kliniği).

## 6.1. Kan ve kemik iliği muayenesi

MDS hastalarında görülen belirtilerin kesin olarak MDS'ye işaret etmemesi ve *lösemiler* gibi diğer kan hastalıklarında da ortaya çıkması nedeniyle, bu hastalığın tanısı ancak kan ve *kemik iliğinin* kapsamlı bir şekilde incelenmesiyle konulabilir.

MDS'nin kesin tanısı için leğen (pelvis) kemiğinden alınan kemik iliğine ihtiyaç vardır. Bunun için kemik iliği aspirasyonu (*kemik iliği ponksiyonu*) ve *kemik iliği biyopsisi* yapılması gerekir. Her iki yöntem de birbirini tamamlar ve ortak bir tetkiğin parçası olarak gerçekleştirilir. Kemik iliği aspirasyonunda (ponksiyonunda) kemik özel bir içi boş iğne ile delinir ve az miktarda kemik iliği kanı çekilir. Kemik iliği biyopsisinde ise içi boş bir iğne ile leğen (pelvis) kemiğinden küçük bir parça (yaklaşık 1 mm çapında) alınır. [Kemik iliği ponksiyonu ve kemik iliği biyopsisi hakkında daha fazla genel bilgiyi burada bulabilirsiniz.](#)

Örnek alındıktan sonra kemik iliğindeki kan yapıcı hücrelerin görünümü, kan ve kanser hastalıkları uzmanı tarafından *mikroskop* altında değerlendirilir. MDS durumunda, hücrelerin görünümünde tanı için belirleyici olan çeşitli değişiklikler (displazi) görülebilir. Blast fazlalığı olan miyelodisplastik sendromda (MDS-EB), kemik iliğindeki blast hücrelerinin [*blastlar*] sayısı artmıştır (*bkz. Bölüm "Miyelodisplastik sendrom çeşitleri"*). Kemik iliği aspiratından (ponksiyonundan) alınan materyal üzerinde *kromozom* incelemesi (*sitogenetik*) yapılır ([aşağıya bakınız](#)). MDS'dan şüpheleniliyorsa, güvenilir bir tanı için kemik iliği aspirasyonu (ponksiyonu) ve kemik iliği biyopsisi yaklaşık 14 gün sonra tekrarlanmalıdır.

## 6.2. Kromozomların incelenmesi (sitogenetik)

Blast fazlalığı olan MDS'li (MDS-EB) çocukların yarısından fazlasında ve refrakter sitopenili (RCC) hastaların yaklaşık %30'unda, *kemik iliği* ve kan hücrelerinde kromozom değişiklikleri saptanır. Bu değişikliklerin saptanması MDS tanısının doğrulanmasına yardımcı olur. MDS'li çocuklarda en yaygın ve tipik kromozomal değişiklik kromozom 7 kaybıdır (*monozomi 7* olarak bilinir). Bu olgularda, kromozom 7 hücrelerde iki kez yerine yalnızca bir kez bulunur.

## 6.3. Moleküler genetik incelemeler

MDS'li bazı çocuk ve gençlerde hastalığa karşı *genetik* bir yatkınlık (predispozisyon), yani bir eşey hücresi (germ hücresi, üreme hücresi, *germline*) mutasyonu vardır (*bkz. Bölüm "Sebepleri"*). Bu genetik değişikliklerin belirlenmesi için *moleküler genetik* yöntemlerle kan ve/veya kemik iliğine ek olarak saç kökü hücreleri gibi diğer vücut dokularının da eşey hücrelerinin incelenmesi gerekir. MDS'li bir hastada bir eşey hücresi *mutasyonu* (germ mutasyonu) tespit edilirse, *kök hücre nakli* (KHN) planlanıldığı zaman, nakil için söz konusu olan aile içi vericide de bu mutasyon aranmalıdır. Ancak aile içi verici adayında bu mutasyon tespit edilemezse bu kişi kök hücre bağışında bulunabilir.

## 7. Tedavi

Miyelodisplastik sendromlu (MDS) hastaların tedavisi hastalığın şekline, yani birincil (primer) veya ikincil (sekonder) MDS olup olmadığına veya primer MDS durumunda çocukluk çağının refrakter

sitopenisi (RCC) veya blast fazlalığı olan MDS (MDS-EB) olup olmadığına bağlıdır (*bkz. Bölüm "Miyelodisplastik sendrom çeşitleri"*). Genel olarak tedavi için aşağıdaki seçenekler mevcuttur:

- *yüksek doz kemoterapi* sonrası (kondisyon tedavisi / hazırlama tedavisi) bir vericiden alınan hematopoetik kan hücrelerinin nakli (*allojenik kemik iliği nakli*, KHN veya KİN)
- *immunsüpresif* tedavi (bağışıklık sistemini baskılayıcı tedavi, IST)
- diğer ilaç tedavileri: *kemoterapi*, Azasitidin
- *destek tedavisi: transfüzyon* (kan nakli), *antibiyotik*

Aşağıda, farklı MDS formlarına yakalanmış hastaların tedavisi anlatılmaktadır.

## 7.1. Refrakter çocukluk çağı sitopenisi (RCC)

Refrakter çocukluk çağı sitopenisi (RCC) olan hastalar, kan ve *kemik iliği* hücrelerinde *kromozomal* değişikliklerin varlığına veya yokluğuna, kandaki hücre azalmasının derecesine (*sitopeni*) ve kemik iliğinin hücre içeriğine (hücresellik) bağlı olarak farklı şekilde tedavi edilir.

Kemik iliği hücrelerinin kromozom analizinde kromozom 7 kaybı (*monozomi 7*) saptanan RCC hastalarının bir ila iki yıl içinde blast proliferasyonu riski ile birlikte kötü bir hastalık seyri göstermesi beklenir. Bu nedenle bu hastalara mümkün olan en kısa sürede *allojenik kemik iliği nakli* (KİN veya KHN) yapılmalıdır. Bu tedavide, önce kemik iliğindeki tüm hücreleri (sağlıklı ve hastalıklı) yok etmek, başka bir deyişle kemik iliğini boşaltmak için hastaya *hazırlama* (kondisyon tedavisi, *yüksek doz kemoterapi*) adı verilen yüksek doz *sitostatik* ilaçlar verilir. Daha sonra, bir vericinin kemik iliğinden veya periferik kanından alınan sağlıklı kan kök hücreleri alıcıya nakledilir.

Buna karşılık, kromozomal bulguları normal olan RCC'de klinik tablo yıllarca değişmeden kalabilir. Bu hastalarda *kan nakli* gerekmiyorsa ve yeterli granülosit (bakteri ve mantarlarla savaşan beyaz kan hücreleri) varsa, başlangıçta tedavi edilmeden, sadece gözlemlenmekte ve düzenli (kan) tetkikleri yoluyla hastalığın seyri izlenmektedir ("izle ve bekle" yöntemi olarak adlandırılmaktadır). Ancak kan değerleri zamanla kötüleşirse, hastalığın seyri sırasında bir tedavi, genellikle de kök hücre nakli gerekli olabilir.

Tanı konulduktan sonra kan nakline ihtiyaç duyan veya kanında çok az granülosit bulunan normal kromozomal bulgulara sahip hastalar mümkün olan en kısa sürede kök hücre nakli ile tedavi edilir. Sağlıklı kardeşler veya uygun yabancı bireyler kök hücre vericisi olarak kabul edilebilir.

Uygun kardeş verici bulunamazsa, *hiposelüler* (az hücreli) *kemik iliği* olan hastalar için immunosüpresif tedavi (bağışıklık sistemini baskılayıcı tedavi, IST) tercih edilebilir. Bu immunsüpresif tedavi, şiddetli *aplastik anemi* (SAA) [tedavisine benzer ve birkaç ay veya yıl sürer].

İmmunsüpresif tedavi (IST) ile hastaların yaklaşık yarısında kan hücresi sayısında yeterli bir artış sağlanabilir, böylece kan transfüzyonu ihtiyacı ortadan kalkar. Başlangıçta başarılı olan IST'den sonra *sitopeni*. Gnin, yani kan hücresi eksikliğinin tekrar gelişmesi de mümkündür (nüks/*rezidiv*) olarak da adlandırılır). Nüks veya IST tedavisine yanıt alınamaması durumunda, tam uyumlu yabancı bir vericiden kök hücre nakli önerilir.



## 7.2. MDS blast artışı ile seyreden MDS (MDS-EB)

Blast fazlalığı olan MDS hastalarında (MDS-EB), yani hastalığın ilerlemiş formunda, hastalığın ilerleyen dönemlerinde *lösemi* gelişme riski çok yüksektir. Bir MDS-EB için erken *kök hücre nakli* (kemik iliği nakli) genellikle tercih edilen tedavidir. Sağlıklı kardeşler veya tam uygun akraba olmayan bireyler kök hücre vericisi olarak düşünülebilir. Yüksek blast sayıları varlığında, nakil öncesi yüksek doz tedavi (kondisyon tedavisi) ve blastları azaltmak için *kemoterapi* ile ön tedavi yararlı olabilir.

## 7.3. İkincil (sekonder) MDS

Sekonder (ikincil) miyelodisplastik sendromlu (MDS) hastalar genellikle blast fazlalığı olan birincil MDS'lu (MDS-EB) hastalar gibi tedavi edilir (bkz. önceki bölüm). Bu nedenle bu hastalara tanıdan sonra mümkün olan en kısa sürede uygun bir kök hücre vericisinden nakil yapılmalıdır.

## 7.4. Tedavi sırasında destek tedavisi (suportif tedavi)

Miyelodisplastik sendromlu (MDS) tüm hastalar için destekleyici tedaviler (*destek tedavisi*) yararlı ve gereklidir. Bu ek uygulamalar hastalıkla ilişkili belirtilerin ve tedaviyle ilişkili yan etkilerin tedavisinde veya önlenmesinde yardımcı olur.

Hastaların çoğunda tanı anında *anemi* ve/veya trombosit eksikliği (*trombositopeni*) vardır ve bunlar çeşitli sağlık sorunlarına yol açabilir (bkz. Bölüm "Hastalık belirtileri"). Bu problemler *kan nakli* (kırmızı kan hücresi veya trombosit verilmesi) ile tedavi edilebilir. Bununla birlikte, tekrarlanan kırmızı kan hücresi nakli vücuda büyük miktarda demir yükü oluşturur, bu da zamanla organlarda (özellikle karaciğer ve kalp) birikerek hasara yol açabilir (aşırı demir yüklenmesi olarak da adlandırılır). Bu nedenle aşırı demir yüklemesi olan hastalar demirden yoksun bırakma tedavisi görmelidir.

MDS'nin kendisi ve aynı zamanda tedavisi nedeniyle, örneğin *kök hücre nakli* veya *immunsupresif* tedavi, hastaların savunma sistemini zayıflatır. Bu nedenle hastalar enfeksiyonlardan mümkün olan en iyi şekilde korunmalı ve bir *enfeksiyon* durumunda mümkün olan en hızlı şekilde tedavi edilmelidirler. Bağışıklık sistemi baskılanmış çocuklarda enfeksiyonlar her zaman hayati tehlike oluşturacak nitelikte kabul edilmelidir.

Bir enfeksiyonun ilk belirtisi genellikle ateştir. Bu nedenle ateşi yükselen hastaların ebeveynleri veya yakınları, çocukların derhal geniş kapsamlı *antibiyotiklerle* tedavi edilebilmesi için derhal (geceleri de) ilgili kliniğe veya doktora başvurmalıdır. Granülosit eksikliği (*nötropeni*) olan hastalarda, destek tedavisi olarak koruyucu antibiyotik ve antifungallerin (antimikotikler) uygulanması gereklidir.

## 8. Tedavi başarısı

Miyelodisplastik sendromun (MDS) seyri büyük farklılıklar gösterebilir. Uzun bir süre boyunca dengede kalan hastalıklar vardır, bazıları ise hızla ilerler. Hastanın tahmini seyri (*prognozu*)

hastalığın tipine (alt tipine) (bkz. Bölüm "Miyelodisplastik sendrom çeşitleri") ve kemik iliği hücrelerinde olası *genetik* değişikliklerin varlığına göre belirlenir.

## 8.1. Çocukluk çağının dirençli sitopenisi (RCC)

Çocukluk çağının dirençli sitopenisi (RCC) olan hastalar, belirli risk faktörlerinin varlığına veya yokluğuna bağlı olarak farklı tedavi gruplarına ayrılır ve böylece farklı tedaviler alırlar (gözlem, *kök hücre nakli* veya *immunsupresif* tedavi, bkz. Bölüm "Tedavi"). Bu hastalar, tüm tedavi gruplarında, %80-90 sağkalım olasılığı ile genel olarak iyi bir seyre (prognosa) sahiptir. Bu durum, *monozomi 7* nedeniyle ilerlemiş MDS veya erken dönemde lösemiye dönüşme riski yüksekliği nedeni ile allojenik kök hücre nakli yapılan hastalarda için de geçerlidir Böyle bir tedavi ile prognoz diğer RCC hastaları ile aynı derecede iyidir.

RCC durumunda, kök hücre naklinden sonra hastalığın tekrarlama (nüks, *rezidiv*) riski çok düşüktür. Ancak her kök hücre nakli, hastalıklı *kemik iliğinin* yüksek doz *kemoterapi* sonrasında bir vericinin sağlıklı kemik iliği ile değiştirildiği yoğun bir tedavidir. Bu nedenle hastalar, kök hücre naklinden sonraki yaşamları boyunca, uzun dönem yan etkilerin zamanında fark edilip tedavi edilebilmesi için yılda en az bir kez kontrol muayenelerinden geçmelidir.

İmmunsupresif tedavi (IST, bağışıklık sistemini baskılayıcı tedavi) ile başarılı bir şekilde tedavi edilen veya tedavisiz gözlenen hastalarda bile, hastalığın nüksetmesini veya ilerlemesini erken bir aşamada saptayabilmek için kan sayımının düzenli olarak kontrol edilmesi ve kemik iliğinin, *kemik iliği biyopsisi* ve *sitogenetik* yöntemlerle yıllık olarak incelenmesi gerekir.

## 8.2. İlerlemiş MDS (MDS-EB) veya ikincil (sekonder) MDS

Blast fazlalığı olan MDS (MDS-EB) veya ikincil MDS'a sahip olan çocuklar ve gençler için *allojenik kemik iliği nakli* tek küratif (iyileştirici) tedavi seçeneğidir. Hastaların yaklaşık %50-60'ı bu tedavi ile iyileştirilebilir. Ciddi kromozomal değişikliği olan hastalar, yani üç veya daha fazla *kromozomal* değişiklik (kompleks karyotip olarak adlandırılır), oldukça olumsuz bir seyre (prognosa) sahiptir.

## Kaynakça

- [1] Bortnick R, Wlodarski M, de Haas V, De Moerloose B, Dworzak M, Hasle H, Masetti R, Starý J, Turkiewicz D, Ussowicz M, Kozyra E, Albert M, Bader P, Bordon V, Cario G, Beier R, Schulte J, Bresters D, Müller I, Pichler H, Sedlacek P, Sauer MG, Zecca M, Göhring G, Yoshimi A, Noellke P, Erlacher M, Locatelli F, Niemeyer CM, Strahm B, for EWOG-MDS. „ Hematopoietic stem cell transplantation in children and adolescents with GATA2-related myelodysplastic syndrome.“ *Bone marrow transplantation* 2021; E-pub ahead of printg, 34244664 [pubmed]
- [2] Erdmann F, Kaatsch P, Grabow D, Spix C „, German Childhood Cancer Registry - Annual Report 2019 (1980-2018)“ *Institute of Medical Biostatistics, Epidemiology and Informatics (IMBEI) at the University Medical Center of the Johannes Gutenberg University Mainz* 2020, [https://www.kinderkrebsregister.de/typo3temp/secure\\_downloads/42507/0/1c5976c2ab8af5b6b388149df7182582a4cd6a39/Buch\\_DKKR\\_Jahresbericht\\_2019\\_komplett.pdf](https://www.kinderkrebsregister.de/typo3temp/secure_downloads/42507/0/1c5976c2ab8af5b6b388149df7182582a4cd6a39/Buch_DKKR_Jahresbericht_2019_komplett.pdf) [uri]
- [3] Niemeyer C, Eggert A (Hrsg.) „, Pädiatrische Hämatologie und Onkologie“ *Springer-Verlag GmbH Deutschland* 2. vollständig überarbeitete Auflage 2018, 978-3-662-43685-1 [isbn]
- [4] Niemeyer C, Kratz C „, Myelodysplastische Syndrome“ *in Niemeyer C, Eggert A (Hrsg): Pädiatrische Onkologie und Hämatologie* 2018; Springer Verlag;715-723, 978-3-662-43685-1 [isbn]
- [5] Niemeyer C „, Myelodysplastic syndrome and aplastic anemia in children“ *Europ School of Oncology* 2000:31-34
- [6] Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kühlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP „, Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology.“ *American journal of medical genetics. Part A* 2017;173(4):1017-1037, 28168833 [pubmed]
- [7] Rudelius M, Weinberg OK, Niemeyer CM, Shimamura A, Calvo KR „, The International Consensus Classification (ICC) of hematologic neoplasms with germline predisposition,



pediatric myelodysplastic syndrome, and juvenile myelomonocytic leukemia.“ *Virchows Archiv : an international journal of pathology* 2023 Jan;482(1):113-130, 36445482 [pubmed]

- [8] Yoshimi A, Strahm B, Baumann I, Furlan I, Schwarz S, Teigler-Schlegel A, Walther JU, Schlegelberger B, Göhring G, Nöllke P, Führer M, Niemeyer CM „, Hematopoietic stem cell transplantation in children and young adults with secondary myelodysplastic syndrome and acute myelogenous leukemia after aplastic anemia.“ *Biology of blood and marrow transplantation* 2014;20(3):425-9, 24316460 [pubmed]

# Sözlük

allojenik kemik iliği nakli	Kök hücrelerinin bir bağışçıdan diğer bir insana nakledilmesi. Allojenik kemik iliği nakli için ön şart, bağışçıyla bağışı alan insanın doku özelliklerinin büyük ölçüde uyuşması ve örtüşmesidir. Nakledilecek kök hücreler, kandan veya kemik iliğinden elde edilir.
anamnez	Hastalık geçmişi, öyküsü; hastalık belirtilerinin gelişmesi; hastalığın mevcut durumu ve geçmişiyle ilgili bilgilerin tümü. Doktorun hastasıyla yapacağı anamnez konuşmasında, şikayetlerinin başlaması, seyri ve risk faktörleri (örneğin irsi hastalık durumu söz konusu olup olmadığı) sorulur, araştırılır ve açıklanır.
anemi	Kansızlık; kırmızı kan boya maddesinin (hemoglobin) ve/veya kırmızı kan parçalarının (hematokrit) hasta yaşı için geçerli norm değerlerinin altına düşmesi ve eksikliği.
antibiyotik	bakteri, mantar, küf, yosun veya bitkilerden elde edilen doğal maddeler. Çok küçük hastalık etkenlerinin çoğalmasını engelledikleri ve hatta bu etkenlere karşı öldürücü etkileri olduğu için infeksiyon hastalıklarının ve/veya kanser hastalıklarının tedavisinde kullanılırlar.
aplastik anemi	Bazı beyaz kan hücrelerinin (granülositler) yanı sıra kırmızı kan hücreleri ve trombositlerin oluşumunun ciddi şekilde sınırlanmasıyla kemik iliği işlevinin yetersizliği; karakteristik özellikler aneminin yanı sıra enfeksiyon ve kanamaya eğilimin artmasıdır. Aplastik anemili hastalarda akut miyeloid lösemi gelişme riski yüksektir. Aplastik anemi doğuştan (örn. Fanconi anemisi) veya edinsel olabilir.
ayırıcı tanı	bir rahatsızlık için düşünülmesi gereken olası tanımlar
blastlar	beyaz kan hücrelerinin (lökositler) veya onların alt tiplerinin (örn. granülositler, lenfositler) olgunlaşmamış (burada yozlaşmış) öncü hücreleri
destek tedavisi	Hastalığa veya tedaviye bağlı yan etkilerin veya komplikasyonların önlenmesi, azaltılması veya tedavi edilmesi için uygulanan destekleyici yöntemler. Hastanın yaşam kalitesinin artırılmasını sağlarlar.
Diamond Blackfan anemisi	Kemik iliği işlevinin bozulması, büyüme sorunları ve malformasyonlarla karakterize kalıtsal kan hastalığı (hastaların yaklaşık %40'ında malformasyonlar görülür); ayrıca akut miyeloid lösemi veya miyelodisplastik sendrom (MDS) gelişme riski



	<p>de yüksektir. Hastalığın nedeni, kemik iliğinde kırmızı kan hücrelerinin oluşumundaki bir bozukluktur (beyaz kan hücreleri ve trombositler etkilenmez), buna kronik ağır anemi eşlik eder ve ömür boyu tedavi gerektirir. Hastalık genellikle erken çocukluk döneminde kendini gösterir.</p>
diskeratozis konjenita	<p>Çeşitli organ sistemlerini etkileyen kalıtsal hastalık; bu sendrom, diğer şeylerin yanı sıra, deri ve mukoza zarlarında normal olmayan pigmentasyon ve el ve ayak tırnaklarında büyüme bozuklukları ile kendini gösterir. Hastalığın kesin tedavisi genellikle sadece kök hücre nakli ile mümkündür. Hastalığın yaşamı tehdit eden bulguları arasında örneğin normal kan oluşumunun durması (kemik iliği depresyonu), miyelodisplastik sendrom (MDS) veya aplastik anemi ile seyreden kemik iliği işlev bozuklukları yer almaktadır.</p>
displazi	<p>Farklılaşmanın (olgunlaşmanın) yetersiz olduğu bir dokunun hatalı oluşumu veya hatalı gelişimi;</p>
DSÖ	<p>Dünya Sağlık Örgütü; İngilizcesi World Health Organization (WHO) sağlık alanında uluslararası işbirliği çalışma federasyonudur.</p>
enfeksiyon	<p>Örneğin bakteri, virüs ve mantar gibi en küçük organizmaların vücuda girip orada çoğalmaları. Vücuda giren bu organizmaların özelliklerine ve kişinin savunma durumuna göre enfeksiyonları takiben değişik enfeksiyon hastalıkları oluşabilir.</p>
eritrositler	<p>Kırmızı kan parçacıkları; kan hücrelerinin çoğunluğunu oluştururlar; kemik iliğinde meydana getirilirler (eritropoezi) ve örneğin oksijenin organizmada naklinden sorumludurlar. Eritrositlerin içindeki kırmızı kan maddesi (hemoglobin) akciğerlerde alınan oksijenin bağlanmasından ve naklinden sorumludur. Olgun eritrositlere artık hücre çekirdeği bulunmamaktadır.</p>
Fanconi anemisi	<p>İrsi bir kan oluşturma arızasıdır; hastalarında gittikçe ilerleyen bir kemik iliği yetersizliği, kronik anemi ve özellikle akut miyeloid lösemiler türünden kansere yakalanma riski yüksek bir hastalıktır. Bu hastalığın diğer belirtileri arasında iskelet arızaları (örneğin boy kısalığı, el başparmaklarında ve kollarda yapısal arızalar) bulunmaktadır. Fanconi anemisi, irsi kanser sendromlarından biridir. Hücresel düzeyde kromozomlarda artan boyutta kırılmalar görülmektedir; bu kırılmaların neticesinde, kromozom değişiklikleri meydana gelmekte, bu da hücre kontrol sürecinde arızalara neden olmaktadır.</p>



fiziksel muayene	tanı yani teşhise yönelik muayenelerin önemli bir unsurudur. Vücudun bazı organlarını ellemek veya dinlemek ve ayrıca bazı refleksleri kontrol etmek şeklinde gerçekleşir. Amaç olası hastalık belirtilerinin, hastalığın ve seyrinin tespitidir.
gen	Kromozomdaki kalıtsal birimdir; belirli bir proteinin oluşturulmasına yarayan bilgileri içeren desoksiribonuklein asitinin (DNA) bir parçasıdır.
genetik	Genlerin irsilik yani kalıtsallık özelliği; irsiyet
germline	bireyin gelişimi sırasında genetik materyalin doğrudan aktarımına hizmet eden hücre dizisi; döllenmiş hücre ile başlar ve ilkel eşey (üreme) hücrelerinin oluşumu yoluyla üremeden sorumlu eşey bezlerinin dokusunun oluşumuna yol açar.
granulositler	Akyuvar denilen beyaz kan parçacıklarının (lökosit) bir alt grubu; özellikle bakteri ve diğer hastalık unsurlarından (örneğin virüs, parazit ve mantarlar) korunmadan sorumludurlar; ayrıca alerjik ve iltihap reaksiyonları konusunda da işlev gösterirler. Granulositler kandaki lökositlerin takriben % 60-70 kadarını oluştururlar; parçacıkları (granül) değişik renkler alabilir ve türlü görevler üstlenebilirler; bu özelliklerine göre üç alt gruba ayrılırlar: nötrofiller (%90), eosinofiller (%2-4) ve basofil granulositler (%1 kadar). Nötrofil granulositler (kısaca: nötrofiller) enfeksiyondan korunmada en önemli görevi yerine getirirler.
granülositopeni	Kandaki (nötrofilik) granülosit sayısının azalması; granülositler bağışıklık sistemi için önemli olduğundan, granülositopenisi (nötropeni) olan hastalarda kolayca enfeksiyon gelişir. Granülositopeninin en ağır şekli agranülositozdur, yani kanda granülositlerin (neredeyse) tamamen olmamasıdır. Granülositopeni, lökopeninin (lökositopeni) en yaygın şeklidir.
hazırlama	Kan kök hücre nakli yapılmadan önce hastaya uygulanan hazırlık tedavisi; kemik iliği hücrelerini ve dolayısıyla hastanın kendi kan oluşumunu tamamen yok ederek hastanın kendi bağışıklık sistemini ortadan kaldırmaya yarar. Hazırlama rejiminin seçimi genellikle hastalığın türüne ve evresine ve mevcut vericinin (bağışçının) özelliklerine bağlıdır. Hazırlama rejiminden sonra asıl nakil gerçekleştirilir.
hematom	Zarar görmüş kan damarlarından vücut dokusuna veya vücuttaki mevcut bir boşluğa kan sızması; bir hematom, örneğin dışarıdan bir yaralanma veya bir tümör nedeniyle oluşabilir.



hematopoez	Kemik iliğindeki hematopoetik kök hücrelerden (kan kök hücreleri) kan hücrelerinin (kan hücreleri ve trombositler) üretimi; kan hücrelerinin ömürleri sınırlıdır, bu nedenle düzenli olarak yenilenmeleri gerekir.
hiposelüler	Kemik iliğindeki hematopoetik kök hücre sayısının azalması, tek tek veya birkaç hematopoetik hücre serisini birden etkileyebilir; bunun sonucunda bazı ya da tüm kan hücrelerinin sayısı azalır (eritrositopeni, trombositopeni ve/veya lökositopeni). Her üç serinin birlikte azalması durumda pansitopeniden söz edilir.
immunsupresif	Vücudun kendi savunma sistemini bastırıcı
kan kök hücreleri	Tüm kan hücrelerinin öncül hücreleridirler; kırmızı kürecikler (eritrositler), beyaz kürecikler (lökositler), yassı kan parçacıkları (trombositler) ve bazı diğer hücreler kan kök hücrelerinden oluşurlar. Bu sürece kan oluşumu denir. Çeşitli kan hücreleri kemik iliğinde oluşturulur ve oradan kısmen kan yoluyla diğer yerlere nakledilir.
kan nakli	Tam kanın veya kanın bazı maddelerinin (örneğin eritrosit veya trombosit konsantrasyonunun) bir bağışçıdan diğer bir insana nakledilmesi.
kan pıhtılaşması	Normalde sıvı haldeki kanın bazı hallerde pıhtılaşması; pıhtılaşma ve trombosit faktörleri gibi birçok etkenin dengesine bağlı bir süreçtir.
kan tablosu	Bir kan tahlili çerçevesinde kanın içeriklerinin sayılarının ve değerlerinin tesbit edilmesi; örneğin lökosit, eritrosit, trombosit, lenfosit sayısının tesbiti ve hemoglobin yoğunluğunun ölçülüp saptanması.
kansere yatkınlık yaratan sendromlar	Kansere yakalanma riskini artırmanın yanında, bir çok gelişimsel bozukluğa veya zihinsel geriliğe sebep olan genetik (kalıtsal, doğuştan gelen) hastalıklardır. Güncel bilgilerimize göre çocukluk ve gençlik çağında kansere yakalanan hastaların yaklaşık %10 kadarında kalıtsal bir değişim veya kansere yatkınlığı arttıran bir sendrom bulunmaktadır. Kansere yatkınlığı arttıran bazı sendromlar şunlardır: Louis-Bar sendromu (= Ataksi telenjektazi), Beckwith-Wiedemann sendromu, Down sendromu, Hippel-Lindau sendromu, Li-Fraumeni sendromu, MEN sendromu, Nörofibromatozis ve ve WAGR sendromu. Retinoblastomların ailevi (genetik, kalıtsal) olan tipi de bu grupta sayılabilir.
kemik iliği	Kan oluşturulan yer. İçi boş kemiklerin içini dolduran (örneğin omurga, leğen ve bacak kemiklerinde, kaburgalarda, göğüs ve





	<p>köprücük kemiklerinde bulunan) süngerimsi ve çok kanlı bir doku. Kemik iliğindeki ilkel kan hücrelerinden (kan kök hücrelerinden) olgun kan hücrelerinin tüm çeşitleri oluşur.</p>
kemik iliği biyopsisi	<p>Hücre muayenesi amacıyla kemik iliği dokusundan numune alınması. Bu biyopside zımba benzeri özel bir alet yardımıyla içi boş, kalınca özel bir iğneyle kemiğe ve kemik iliğine girilir, takriben 2 cm uzunluğunda silindir şeklinde bir doku numunesi alınır. Bu cerrahi müdahale, narkoz altında gerçekleştirilir. Kemik iliği biyopsisi, kemik iliği ponksiyonuna ek olarak veya şayet bu yöntemle incelenmeye yeterli doku numunesi alınması mümkün görünmüyorsa, onun yerine esas işlem olarak gerçekleştirilebilir. Kemik iliği biyopsisi, kemik iliği ponksiyonunda olduğu gibi, genellikle leğen kemiğinin arka kısmından numune alınarak gerçekleştirilir. Bu bölgede kemik iliği ancak ince bir kemik tabakasıyla ciltten ayrılmış şekilde bulunmaktadır. Dolayısıyla büyük bir risk söz konusu olmadan örnek alınması gerçekleştirilebilir.</p>
kemik iliği ponksiyonu	<p>Hücre muayenesi amacıyla kemik iliği dokusundan numune alınması. Ponksiyon esnasında içi boş bir iğneyle leğen kemiğinden veya göğüs kemiğinden birkaç mililitre kemik iliği bir şırınga vasıtasıyla alınır. Ponksiyon işlemi büyük çocuklarda lokal anestezi uygulanarak yapılır. Ek olarak bir müsekkin verilir. Küçük çocuklarda bazı durumlarda kısa süreli narkoz verilmesi uygun olabilir.</p>
kemoterapi	<p>Organizmadaki tümör hücrelerinin frenlenmesi amacıyla kemoterapötik veya sitostatik denilen türden ilaçların kullanılması.</p>
kök hücre nakli	<p>Kan oluşturan (hematopoetik) kök hücrelerin kemoterapi yoluyla ön hazırlanmalarından, ışınlanmalarından veya immünsuprasyondan sonra alıcıya nakledilmesi. Kök hücreleri kemik iliğinden veya kan damarlarından elde edilirler. Kemik iliğinden elde edilen kök hücrelerin nakline kemik iliği kök hücre nakli denir. Kan damarlarından elde edilen kök hücrelerinin nakline ise perifer kök hücre nakli denir. Nakledene yani bağışlayana bağlı olarak iki kök hücre nakli şekli bulunmaktadır: Allogen ve otolog kök hücre nakli.</p>
kromozom	<p>Hücresinin irsi özelliklerinin yani genetik bilgilerin taşıyıcısıdır. Kromozomlar hücre çekirdeğinin parçalarıdır; özellikle desoksiribonukleik asitinden (DNA) ve proteinlerden (histon) oluşurlar. Şekil ve sayıları canlının türüne göre değişiktir.</p>



	<p>İnsanların her hücresinde 46 kromozom (23 kromozom çifti) bulunur.</p>
lenfositler	<p>Akyuvar denilen ve vücudun savunmasından, özellikle virüslere karşı korunmasından sorumlu beyaz kan parçacıklarının bir alt grubu. B ve T lenfositler bulunmaktadır. Bunlar kemik iliğinde oluşturulurlar, ama ancak lenfatik doku içerisinde (örneğin lenf boğumlarında, dalakta, timüs bezesinde) tam işlev görecektir şekilde olgunlaşırlar. Lenf yollarıyla kana karışırlar ve orada esas görevlerini yerine getirirler.</p>
lökopeni	<p>kandaki beyaz küre sayısının normalin altında olması</p>
lökositler	<p>Akyuvar denilen beyaz kan parçacıkları. Vücudun immün sisteminin bir hücresi olarak hastalık unsurlarından korunma ve enfeksiyonlarla mücadeleden sorumludurlar. Lökositler bunun yanı sıra parçalanmış vücut hücrelerinin artıklarını bertaraf eder. Lökositlerin arasında % 60-70 oranında granulositler, % 20-30 oranında lenfositler ve % 2-6 oranında monositler bulunmaktadır. Bunların hepsi tabii ki kan içerisinde. Lökositler özellikle kemik iliğinde oluşturulurlar. Bu işleme lökopoiez denir.</p>
lösemi	<p>Vücudun kan oluşturma sisteminin kötü huylu bir hastalığıdır ve çocuk ve gençlerde en sık rastlanan kanser türüdür (takriben % 33). Kötü huylu hücrelerinin oluştukları yerlere göre lenfoblastik veya miyeloid lösemi diye bir ayırım yapılır. Lösemiler çocuk ve gençlerde çoğunlukla akut seyrederek (akut lösemi).</p>
mikroskop	<p>Bazı nesnelere veya nesne strüktürlerinin gözle görülemeyen kesimlerinin büyütülerek görülebilmesini sağlayan bir alet.</p>
moleküler genetik	<p>Genetik (kalıtım) biliminin ve biyolojinin bir bölümüdür. Moleküler genetik, hücrelerin irsi aktarımı, yapısını, metabolizmasını, ayrışmasını ve karşılıklı etkileşimlerini moleküler açıdan inceleyen bir bilim dalıdır. Bu incelemenin ağırlık noktasını şunlar oluşturmaktadır: Deoksiribo nükleik asidinin (DNA) ve ribo nükleik asidin (RNA) kalıtsal bilgilerinin analizi, bunların protein sentezi ve gen regülasyonu çerçevesinde işlenmesidir.</p>
monozomi 7	<p>akut miyeloid lösemi (AML) ortaya çıkış riski yüksek olan (doğuştan gelen) konjenital hastalık. Hastalığın nedeni, kromozom kaybı nedeniyle kromozom 7nin olağan ikili yerine yalnızca bir kez mevcut olduğu genetik materyaldeki (genom mutasyonu) bir değişikliktir.</p>
mutasyon	<p>Kalıtsal genetik materyalin değişikliğe (diferasyona) uğramasına mutasyon denir. Mutasyon ya kendiliğinden dış bir sebep</p>

bulunmaksızın gerçekleşebilir (spontan mutasyon) veya adına mutagen denilen değişik dış etkenler sebebiyle (amaçlı veya indüklenmiş mutasyon) gerçekleşebilir. Vücut hücrelerinde mutasyon söz konusu ise buna somatik mutasyon denir. Ovum yani germinal hücrelerde mutasyon ise generatif mutasyon diye adlandırılır. Somatik mutasyonlar irsi değildir. Buna karşın generatif mutasyonda gen taşıyıcısında ciddi tahriba oluşabilir. Genetik malzemedeki gerçekleşen değişikliğin derecesine göre (tek bir gen mi çok sayıda gen mi tahribata uğramış, büyük kromozom kesimleri mi tahribata uğramış yoksa kromozomların hepsinde mi tahribat var) nokta mutasyonu, blok mutasyonu veya numerik mutasyon ya da strüktürel kromozomal aberasyon durumları söz konusudur.

nötropeni	Kandaki (nötrofilik) granülosit sayısının azalması; granülositler bağışıklık sistemi için önemli olduğundan, nötropeni (granülositopenisi) olan hastalarda kolayca enfeksiyon gelişir. Granülositopeninin en ağır şekli agranülositozdur, yani kanda granülositlerin (neredeyse) tamamen olmamasıdır. Granülositopeni, lökopeninin (lökositopeni) en yaygın şeklidir.
peteşi	küçük ve nokta şeklinde cilt veya mukoza tabakasında görülen kanamalar; hastalığa veya tedaviye bağlı olarak gelişen trombosit (kan pulcuğu) sayısındaki azalma (trombositopeni) sonucu ortaya çıkarlar.
prognoz	Öngörü; hastalığın olası gelişmesine yönelik tahmin veya beklenti; tedavi başarı öngörüsü.
radoterapi	ışın tedavisi; kötü huylu hastalıkların tedavisi amacıyla iyonize edici ışınların kontrollü kullanılmaları.
rezidiv	Residif olmak; iyileştikten sonra bir hastalığın yeniden ortaya çıkması, nüksetmesi.
savunma mekanizması	Vücudun hastalık etkenlerini veya vücut için yabancı maddeleri (antijenleri) bağışıklık sistemi aracılığıyla, antikorlar ve savunma hücreleri yardımıyla (örneğin sitotoksik T-lenfositler) savunabilme özelliği
semptom	hastalık belirtisi
Shwachman-Diamond sendromu	Kemik iliği ve pankreas işlev bozukluğunun yanı sıra büyüme sorunlarıyla seyreden çok nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır; lösemi veya miyelodisplastik sendrom (MDS) gelişme riski yüksektir. Kemik iliğinin işlev bozukluğu esas olarak beyaz kan hücrelerinin eksikliği ile ilişkilidir ve bu nedenle enfeksiyonlara



	<p>karşı artan ve bazen hayatı tehdit eden bir eğilime neden olabilir. Bazı hastalarda kırmızı kan hücrelerinin ve/veya trombositlerin oluşumu da azalır, bu da anemiye veya kanama eğiliminin artmasına neden olur.</p>
sitogenetik	<p>Hücre çekirdeğinde bulunan kromozomların sayısı ve yapısı ile ilgili olarak; hücre çekirdeğinde bulunan kromozomların sayısı ve yapısını inceleyen uzmanlık alanı; kan, yayma veya doku örnekleri gibi hücrelerin mikroskopik incelemesini içerir.</p>
sitopeni	<p>Kandaki hücre sayısının azalması; sitopeni bir, iki veya üç hematopoetik, yani kan yapıcı hücre serisinin azalmasını (monositopeni, bisitopeni, pansitopeni) veya belirli bir hücre tipinin, örneğin kırmızı kan hücrelerinin (eritrositopeni), kan pulcukların (trombositopeni) veya beyaz kan hücrelerinin (lökositopeni, lökopeni) azalmasını tanımlayabilir.</p>
sitostatik	<p>Hücre büyümesini önleyici ilaçlar; sitostatik ilaçlar, çok çeşitli türdeki hücrelerin metabolizmasına etki ederek bu hücrelerin ya ortadan kaybolmasına ya da çoğalmasına neden olurlar. Özellikle hızlı çoğalan hücreler sitostatik ilaçlardan daha çok etkilenirler.</p>
tanı yöntemleri	<p>Bir hastalığı tespit etmeye yönelik yöntemler/tetkikler</p>
transfüzyon	<p>bir vericiden elde edilen kan veya kan ürünlerinin (eritrosit süspansiyonu, trombosit süspansiyonu) alıcıya verilmesi</p>
trombositler	<p>Kanın pıhtılaşmasından sorumlu kan hücreleridir; bir yaralanma durumunda en kısa sürede kan damarlarını tıkararak kanamayı durdururlar.</p>
trombositopeni	<p>kandaki trombosit (kan pulcuğu) sayısının yaşa göre normalin altında olması (mikrolitre kanda 150.000 altında olması). Trombositopeniye bağlı olarak pıhtılaşma bozuklukları ve kanamaya eğilim söz konusu olabilir (örneğin diş eti kanaması, burun kanaması, ciltte kanamalar-peteşiler, morarmalar), ve/veya bir yaralanma sonrası kanamanın uzun süre durmaması gibi. Böyle durumlarda trombosit (kann pulcuğu nakli) tranfüzyonu gerekebilir.</p>
yüksek doz kemoterapi	<p>Kanserli hücrelerin hepsini imha etmek hedefiyle hücre büyümesini frenleyici bir veya birden fazla ilacın (sitostatiklerin) yoğun ve yüksek bir dozajda vücuda zerkedilmesi. Bu işlem esnasında kemik iliğindeki kan oluşturma sistemi de bundan zarar gördüğünden, bu tedavinin ardından hastanın kendisinden alınan (otolog) veya bir bağışçıdan alınan (allogen) kan kök hücrelerinin nakli gerekmektedir.</p>