

Ako porozumieť výsledkom vyšetrení SPREVODCA PRE PACIENTOV S MYELÓMOM



Myelóm je zložité ochorenie, ktoré sa môže u každého pacienta vyznačovať inými charakteristikami. Neexistuje jedno vyšetrenie alebo test, ktoré by dokázali poskytnúť vyčerpávajúcu informáciu o pacientovom stave, ak sa však použijú spolu, prinášajú výsledky vyšetrení ucelenejší obraz než akýkoľvek test samotný.

Normálne laboratórne hodnoty (ktoré sa zvyčajne uvádzajú ako rozpätie v zátvorkách vedľa výsledku vášho laboratórneho vyšetrenia) sa v každom laboratóriu môžu líšiť. Pamätajte tiež na to, že laboratória môžu používať odlišné jednotky metrického systému (gramy alebo miligramy, litre alebo decilitre, atď.). Presvedčte sa, že porovnávate výsledky vyjadrené v rovnakých jednotkách. Ak sú vaše výsledky pod dolnou hranicou normálu alebo nad hornou hranicou normálu, bude za výsledkom uvedený symbol, ktorý vás na hodnotu mimo rozpätia upozorní [zvyčajne „H“ ako vysoký (high) alebo „L“ ako nízky (low)]. O tom, aký význam majú prípadné abnormálne laboratórne výsledky, sa porozprávajte s lekárom. Všeobecne platí, že výsledky testov najlepšie odrážajú pacientov stav vtedy, keď sa sledujú v dlhodobejšie. Trend alebo tendencia často odhalia viac než jednotlivý výsledok.

Výsledky testov sú najdôležitejšími nástrojmi, ktoré vám a vášmu hematológovi/onkológovi umožňujú:

- diagnostikovať aktívny mnohobodový myelóm a odlišiť ho od skorších prejavov choroby nazývaných MGUS a od bezpríznakového („tlejúceho“) myelómu,
- posúdiť štádium myelómu a prítomnosť či neprítomnosť známkov vysokého alebo nízkeho rizika,
- určiť, či je potrebné začať liečbu,
- určiť najlepší spôsob (najlepšie spôsoby) liečby,
- vyhodnotiť vašu odpoveď na liečbu,
- sledovať priebeh myelómu v čase.

Vyšetrenia myelómu sa delia do niekoľkých skupín:

- **Laboratórne vyšetrenia** (krv a moč)
- **Zobrazovacie vyšetrenia** (kostra)
- **Patologické vyšetrenia** (biopsie)
- **Genetické vyšetrenia** (vzorky z biopsií)
- Ďalšie testy sa používajú v zvláštnych prípadoch (pri komplikáciách v podobe amyloidózy, neuropatie, ochorenia obličiek alebo infekcií). Nie sú uvedené v tomto informačnom letáku, pretože sa bežne nevykonávajú.

Laboratórne vyšetrenia

- Úplný krvný obraz

Poskytuje informáciu o prítomnosti alebo neprítomnosti anémie a/alebo nízkeho počtu bielych krviniek a/alebo nízkeho počtu krvných doštičiek.

- Biochemický/metabolický panel

Prináša výsledky vyšetrenia hladiny vápnika, funkcie pečene a koncentrácie kreatinínu v sére, ktorou sa meria funkcia obličiek.

- Elektroforéza bielkovín v sére (SPEP)

Vyhodnocuje množstvo abnormálneho (monoklonového) proteínu.

- Elektroforéza bielkovín v moči (UPEP)

Ukazuje množstvo monoklonálneho proteínu v moči. Pacient musí počas 24 hodín zbierať moč, ktorý sa potom odošle do laboratória na UPEP. V moči sa nachádzajú prevažne len monoklonálne ľahké reťazce, ojedinele aj ťažké reťazce. Približne 30 % pacientov má ľahké proteínové reťazce v moči a zároveň ťažké a ľahké reťazce v krvi. Približne 10 % pacientov má myelómové bunky, ktoré produkujú len ľahké reťazce a neprodukujú ťažké reťazce.

- Imunofixácia (IFE)

Poskytuje informáciu o prítomnosti alebo neprítomnosti monoklonálneho proteínu a tiež o type myelómového proteínu – s ťažkým reťazcom (G, A, M, D alebo E) a/alebo s ľahkým reťazcom (kapa alebo lambda).

- Kvantitatívne vyšetrenie imunoglobulínov

Ukazuje celkové množstvo IgG, IgA a IgM, normálne aj abnormálne (nárast).

- Test Freelite® (analýza voľných ľahkých reťazcov v sére, SFLC)

Slúži na určenie počtu voľných ľahkých reťazcov kapa alebo lambda (fragmentov monoklonálneho proteínu). U niektorých pacientov nevylučujú myelómové bunky žiadny monoklonálny proteín, ktorý sa sleduje pomocou SPEP a UPEP, alebo ho vylučujú veľmi málo. Väčšinu takýchto pacientov možno adekvátne vyšetriť práve analýzou voľných ľahkých reťazcov v sére.

- Bežné vyšetrenie moču

Ukazuje prítomnosť proteínu a/alebo môže zachytiť známky poškodenia alebo infekcie obličiek.

- Imunofixácia moču (IFE moču)

Ukazuje prítomnosť alebo neprítomnosť a tiež typ monoklonálneho proteínu, tak ako IFE v sére.

Zobrazovacie vyšetrenia

- **Röntgenové vyšetrenie**

Je to prvé zobrazovacie vyšetrenie, ktoré sa vykonáva pri hľadaní poškodenia kostí spôsobeného myelómom. Kompletné röntgenové (RTG) vyšetrenie kostry je potrebné preto, aby sa preukázal úbytok alebo rednutie kostnej hmoty (osteoporóza alebo osteopénia), diery v kostnej hmote (lytické lézie) a/alebo zlomeniny. Röntgenové vyšetrenie býva jednoduché. Jeho nedostatkom je, že dokáže poškodenie odhaliť až vtedy, keď chýba 30 % alebo viac kostnej hmoty, a že poškodenie kosti sa na röntgenovom snímku zobrazuje navždy, aj vtedy, keď už pacient nemá aktívny myelóm.

- **CT alebo CAT vyšetrenie (počítačová axiálna tomografia)**

Využíva röntgenovú technológiu na vytvorenie trojrozmerného digitálneho obrazu tela. Je oveľa presnejšie než RTG vyšetrenie a dokáže poskytnúť jasný a podrobný obraz kosti. Nevýhodou je obmedzený rozsah pokrytia tela a prípadná nutnosť použiť kontrastné látky, čo môže byť problém pre pacientov s myelómom, ktorí majú narušenú funkciu obličiek.

- **MRI vyšetrenie (magnetická rezonancia)**

Neinvazívne vyšetrenie, ktoré využíva magnetickú energiu na vytvorenie podrobného dvoj- alebo trojrozmerného obrazu štruktúr vnútri tela. Je užitočné pri zobrazovaní plazmacytómov (nádorov, ktoré vznikajú hromadením myelómových buniek v kostnej dreni alebo mimo nej), infiltrácií zhlukov myelómov do kostnej drene a stlačenia miechy. Týmto vyšetrením možno rýchlo zistiť nové ochorenie, avšak po úspešnej liečbe myelómu v určitej oblasti a zastavení jeho aktivity trvá 9 aj viac mesiacov, kým snímka MRI získa normálny vzhľad. V porovnaní s RTG a CT ide o drahé vyšetrenie, ktoré trvá 30 – 60 minút a pokrýva obmedzenú plochu tela.

- **PET vyšetrenie (pozitronová emisná tomografia)**

Toto vyšetrenie vyžaduje injekčné podanie zlúčeniny glukózy a fluóru (fluorodeoxyglukózy, FDG), ktorá prenikne do aktívne sa množiacich buniek v tele. Pri snímaní tela potom oblasti s najvyššou koncentráciou fluóru „žiaria“, čím odhaľujú „ohniská“ rýchleho metabolizmu, ktorý môže ukazovať na miesta s rakovinovými bunkami. Vyšetrenie pokrýva celé telo, veľmi citlivo zachytáva potenciálnu nádorovú aktivitu a ako jediné poskytuje zobrazenie „v reálnom čase“. Je dôležitým nástrojom pre pacientov, ktorí nevyklúčujú monoklonálny proteín a preto je u nich posúdenie myelómu zložité, ako aj v prípadoch, keď röntgenové vyšetrenie, MRI a CT neposkytnú dostatok informácií o potenciálnom novom ochorení. Je však veľmi drahé a časovo náročné, jeho vykonanie trvá 90 – 150 minút.

- **PET/CT**

Spája PET a CT snímanie v jednom zobrazovacom vyšetrení a poskytuje tak informácie o predchádzajúcom poškodení aj o súčasnej aktivite rakoviny, ktoré lekárovi umožňujú sledovať zmeny v priebehu času. Je to veľmi presné vyšetrenie, ale, tak ako štandardná PET, je drahé a časovo náročné.

- **Vyšetrenie hustoty kostnej hmoty**

Pomáha monitorovať kosti u pacientov s difúznym rednutím kostného kortexu (osteopéniou alebo závažnejším stavom – osteoporózou). K zlepšeniu v podobe zvýšenia hustoty kostnej hmoty dochádza vďaka liečbe bisfosfonátmi.

Patologické vyšetrenia

- Biopsia kostnej drene

Vykonáva sa na posúdenie percentuálneho podielu myelómových buniek v kostnej dreni a na zistenie toho, do akej miery sa líšia od normálnych plazmatických buniek. Vzorku kostnej drene získanú biopsiou možno podrobiť špeciálnemu vyšetreniu na stanovenie prognózy na základe chromozómových anomálií. (*Pozri ďalej „Genetické vyšetrenia“.*)

- Biopsia iného tkaniva

Môže sa vykonať, ak hematológ/onkológ uvažuje o prítomnosti amyloidózy alebo extramedulárneho ochorenia (ochorenia mimo kostnej drene).

Genetické vyšetrenia

- Metafázová cytogenetika (analýza karyotypu)

Pri tomto vyšetrení sa vzorka kostnej drene získaná biopsiou uloží v laboratóriu na špeciálnu misku a nechá rásť. Potom sa z rastúcej vzorky odoberú bunky a zafarbia sa. Odborný laboratórny pracovník pod mikroskopom preskúma veľkosť, tvar a počet chromozómov vo vzorke buniek. Chromozómy sa takto dajú skúmať iba vtedy, keď sa bunky aktívne delia (prechádzajú metafázou). Zafarbená vzorka sa odфотографuje, aby sa získal karyotyp, ktorý ukazuje usporiadanie chromozómov. Z počtu alebo usporiadania chromozómov možno zistiť určité anomálie. Tento test pomáha najmä pri identifikácii nadpriemerne rizikového myelómu u pacientov, ktorí majú menej ako dve kópie každého chromozómu (hypodiploidia), a pacientov s vymazaním chromozómu 13 pri delení buniek.

- Fluorescenčná *in situ* hybridizácia (FISH)

Táto metóda dáva výskumným pracovníkom možnosť vizualizovať a mapovať genetický materiál v bunkách pacienta vrátane konkrétnych génov alebo častí génov. To je dôležité pre pochopenie celého radu chromozómových anomálií a iných genetických mutácií. Na rozdiel od metafázovej cytogenetiky sa FISH nemusí vykonávať na bunkách, ktoré sa aktívne delia. Slúži na definovanie vysokorizikového myelómu u pacientov s neobvyklým usporiadaním alebo vymazaním určitých chromozómov, najmä t(4;14) a 17p-, pri ktorom sa stratí (chýba) vrchná časť chromozómu 17.

Medzinárodná nadácia pre myelóm

12650 Riverside Drive, Suite 206 • North Hollywood CA 91607-3421
800 452 CURE (2873) v USA a Kanade 818 487 7455 myeloma.org

Pre SMyS pripravila: MUDr. Zdenka Štefániková
Pripomienkoval: MUDr. Ján Kubala