



## Góðkynja Einstofna Mótefnahækkun (MGUS) og Mallandi Mergæxli



Gefið út í september 2022

Gefið út af **International Myeloma Foundation**

Bætum lífsgæði **Leitum lækningar**



Alþjóðasamtök um mergæxli eða International Myeloma Foundation (IMF) eru elstu og stærstu samtök um mergæxli í heiminum. Samtökin telja yfir 525.000 meðlimi í 140 löndum og hafa það að markmiði að þjóna sjúklingum með mergæxli, aðstandendum þeirra og heilbrigðisstarfsfólki. Innan vébanda IMF er starfræktur fjöldi verkefna sem stuðla að rannsóknum, fræðslu, stuðningi og réttindagæslu.

**RANNSÓKNIR** IMF tekur virkan þátt í rannsóknum á mergæxlum. Samtökin hafa til að mynda leitt saman yfir 200 mergæxlissérfræðinga í alþjóðlegum vinnuhópi um mergæxli (e. The International Myeloma Working Group). Þessi hópur sérfræðinga vinnur að því að móta stefnu rannsókna í átt að lækningu við sjúkdómnum. Samtökin hafa þar að auki stofnað Brian D. Novis rannsóknasjóðinn, sem styður við unga og upprennandi rannsakendur á sviði mergæxlis og sett saman sérstakt hjúkrunarráð sem þróar leiðbeiningar fyrir hjúkrun mergæxlissjúklinga.

**FRÆÐSLA** IMF heldur reglulega fræðslufundi og námskeið út um allan heim. Þar mætast helstu mergæxlissérfræðingar heims, meðhöndlandi læknar, sjúklingar og aðstandendur þeirra. Samtökin hafa gefið út yfir 100 bæklinga og annað fræðsluefni, á yfir 20 tungumálum. Öll útgáfurit samtakanna má nálgast ókeypis á heimasíðu samtakanna, [myeloma.org](http://myeloma.org).

**STUÐNINGUR** Samtökin halda úti yfir 150 stuðningshópum um allan heim og styðja við bakið á fjölda samtaka sjúklinga með mergæxli. Hér á landi starfa þau með Perluvinum, samtökum sjúklinga með mergæxli á Íslandi.

**RÉTTINDAGÆSLA** IMF sinnir réttindagæslu mergæxlissjúklinga. Einkum í Bandaríkjunum þar sem félagið þjálfar og styður þúsundir einstaklinga til að gæta réttinda mergæxlissjúklinga.

**Nánari upplýsingar um IMF má nálgast á heimasíðu samtakanna, [myeloma.org](http://myeloma.org).**

**Nánari upplýsingar um Perluvini – félag um mergæxli á Íslandi má nálgast inni á heimasíðunni [krabb.is/myeloma](http://krabb.is/myeloma).**

Bætum lífsgæði **Leitum lækningar**

# Efnisyfirlit

<b>Inngangur</b>	4
<b>Góðkynja einstofna mótefnahækkun (MGUS)</b>	4
Hvernig er MGUS greint?	4
Mismunandi gerðir MGUS	5
Áhætta á þróun MGUS í mergæxli	6
Meðferð í MGUS	7
<b>Mallandi mergæxli</b>	7
Greiningarskilmerki mallandi mergæxlis	7
Eftirfylgd einstaklinga með mallandi mergæxli	8
Möguleg framþróun mallandi mergæxlis yfir í virkt mergæxli	9
Meðferð við mallandi mergæxli	9
<b>Blóðskimun til bjargar (e. iStopMM)</b>	11
<b>Lokaorð</b>	12
<b>Orðskýringar</b>	12

## Inngangur

**IMF samtökin vinna að því að fræða og styðja einstaklinga með MGUS, mallandi mergæxli, eða mergæxli og aðstandendur þeirra.** Aftast í handbókinni má finna ýmsar orðskýringar á þeim hugtökum sem koma fyrir í textanum ásamt fleiri skyldum hugtökum. Á heimasíðu IMF, [myeloma.org](http://myeloma.org), má nálgast frekari fræðslu á ensku, meðal annars í formi bæklinga og fyrirlestra. IMF er einnig í samvinnu við Perluvini, félag um mergæxli á Íslandi en það má kynna sér þau nánar á síðunni [www.krabb.is/myeloma](http://www.krabb.is/myeloma).

Góðkynja einstofna mótefnahækkun (MGUS) og mallandi mergæxli (SMM) eru hugtök sem fæstir þekkja við greiningu. Það getur verið hjálplegt að vera upplýstur um þessar greiningar til þess að geta tekið virkan þátt í meðferðarákvöðunum. Í þessum bæklingi verður fjallað um helstu skilgreiningar á MGUS og mallandi mergæxli, greiningaraðferðir og meðferðir. Bæklingurinn er hugsaður sem stoð þín í samskiptum við meðferðarteymi þitt og sameiginlegum ákvarðanatökum.

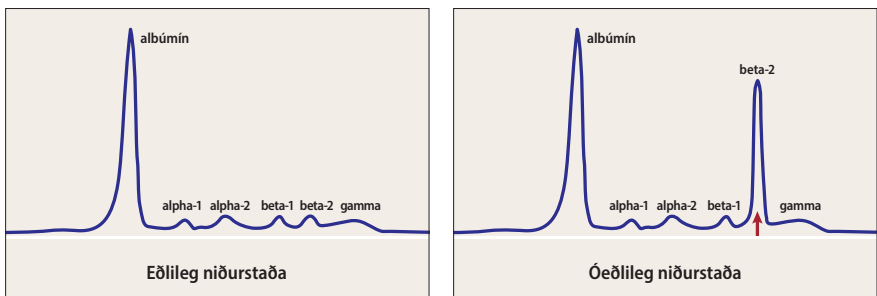
## Góðkynja einstofna mótefnahækkun (MGUS)

Góðkynja einstofna mótefnahækkun (e. Monoclonal gammopathy of undetermined significance, MGUS) er fyrsta forstig mergæxlis og er, eins og nafnið gefur til kynna, góðkynja ástand. Aðeins 20% þeirra sem greinast með MGUS þróa með sér mergæxli á lífsleiðinni, en allir mergæxlissjúklingar höfðu MGUS áður en þeir þróuðu með sér mergæxli. MGUS skilgreinist af tilvist einstofna mótefna í sermi sem eru mynduð af einstofna plasmafrumum. Þessi einstofna mótefni eru oftast kölluð M-prótein eða paraprótein og eru alla jafna ekki starfhæf mótefni. Magn M-próteins í blóði og/eða þvagi gefur hugmynd um fjölda og virkni óeðlilegra einstofna plasmafrumna í beinmergnum.

## Hvernig er MGUS greint?

MGUS finnst í um það bil 5% einstaklinga yfir fertugu á Íslandi og tíðni þess hækkar með aldri. Utan vísindarannsókna greinist MGUS oftast þegar verið er að leita að öðrum sjúkdómum. Þá er gerð rannsókn sem kallast rafráttur

**Mynd 1. Niðurstöður próteinrafráttar á sermi**



á annað hvort sermi eða þvagi. Ef einstofna mótefni finnast við rafrátt er gerður sérstakur rafráttur með ónæmislitun. Í þeirri rannsókn er tilvist einstofna mótefna staðfest og greint af hvaða gerð viðkomandi mótefni eru (IgG, IgM eða IgA). Á Íslandi stendur nú fyrir rannsóknin Blóðskimun til bjargar þar sem skimað hefur verið yfir MGUS. Flestir sem hafa greinst með MGUS á Íslandi hafa greinst í þeirri skimun.

Ef niðurstöður rannsókna gefa til kynna að MGUS sé til staðar eru fleiri rannsóknir framkvæmdar eftir atvikum, svo sem beinmergssýnataka og myndgreining. Beinmergssýnataka er nauðsynleg ef grunur vaknar um mergæxli eða skylda sjúkdóma, þar með talið léttkeðju mýlildi (e. Amyloid light-chain amyloidosis).

Ráðlagt er að fylgja einstaklingum með MGUS eftir og greina þróun yfir í virkan sjúkdóm sem fyrst. Ef M-prótein gildið helst stöðugt og engar aðrar breytingar í heilsufari eiga sér stað má lengja tímamann á milli heimsókna.

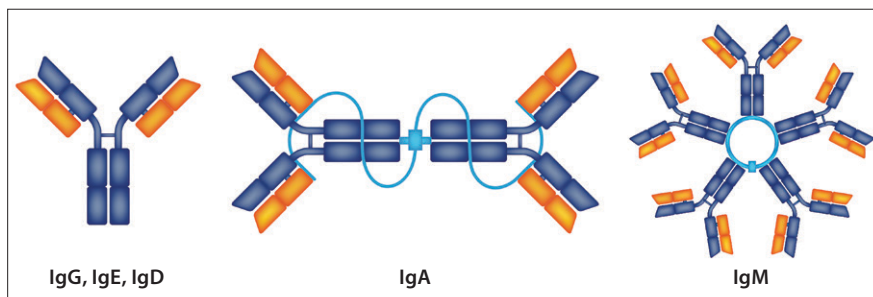
*Sjá töflu 1 fyrir greiningarskilmærki MGUS, léttkeðju MGUS, mallandi mergæxli (SMM) og mergæxli.*

## Mismunandi gerðir MGUS

MGUS er oftast upprunnið í plasmafrumum, þó eru um 20% MGUS tilfella á Íslandi upprunnin í sérstökum eitifrumum. Þessar frumur framleiða mótefni af gerðinni IgM og í stað þess að þróast í mergæxli leiðir þessi gerð MGUS til risaglóbúlindreyra Waldenströms (e. Waldenström's macroglobulinemia) eða annarra skylda eitifrumkrabbameina. Hér verður einblínt á forstígg mergæxlis sem upprunnið er í plasmafrumum og getur þróast yfir í mergæxli eða tengda sjúkdóma eins og léttkeðju mýlildi.

Plasmafrumur þroskast frá B-frumum, ákveðinni gerð hvítra blóðkorna. Heilbrigðar plasmafrumur eru mikilvægur hluti ónæmiskerfisins en þær framleiða mótefni sem einnig eru kölluð immúnóglóbúlín. Þessi mótefni, undir eðlilegum kringumstæðum, bindast svo framandi mótefnavökum sem koma inn í líkamann.

**Mynd 2. Bygging mótefnasameinda**



## Áhætta á þróun MGUS í mergæxli

Þróun MGUS í virkt mergæxli er um það bil 1% á ári en allir sjúklingar sem fá mergæxli hafa á undan haft MGUS og mallandi mergæxli. Hvað það er sem hrindir af stað þróun forstigs yfir í virkan sjúkdóm er ekki að fullu þekkt. Sumir með MGUS hafa þó hærrí áhættu á því að þróa með sér mergæxli. Það er því mikilvægt er að meta áhættu á þróun MGUS í virkt mergæxli á einstaklingsgrundvelli en það getur haft áhrif á eftirfylgd þeirra sem hafa MGUS. Alþjóðlegi vinnuhópurinn um mergæxli (e. International Myeloma Working Group, IMWG) hefur gefið út sérstaka áhættuflokkun fyrir einstaklinga með MGUS sem inniheldur þrjú skilmerki:

1. Einstofna mótefni (M-prótein) undir 15 g/L
2. Einstofna mótefni af gerðinni IgG
3. Eðlilegt hlutfall frírra léttra keðja í blóði

Þeir sem uppfylla öll þessi skilmerki teljast vera með lág-áhættu forstig mergæxlis en áhættan eykst með hverjum lið sem viðkomandi uppfyllir ekki. Einstaklingar teljast því með há-áhættu forstig mergæxlis (MGUS) með einstofna mótefni yfir 15 g/l af annarri gerð en IgG og með óeðlilegt hlutfall frírra léttra keðja í blóði.

**Tafla 1. Greiningarskilmerki alþjóðlega vinnuhópsins um mergæxli (IMWG) og forstig þess**

HEITI	SKILGREINING
<b>MGUS</b>	<b>Uppfylla þarf öll skilmerkin:</b> 1. Einstofna mótefni í sermi. Oftast < 3,0 g/dL, 2. Engin CRAB-einkenni til staðar eða önnur merki um virkt mergæxli og 3. Hlutfall plasmafrumna í beinmerg < 10%.
<b>Léttkeðju MGUS</b>	<b>Uppfylla þarf öll skilmerkin:</b> 1. Óeðlilegt hlutfall frírra léttra keðja. < 0,26 eða > 1,65, 2. Engin þung keðja á rafdrætti, 3. Engin CRAB einkenni, 4. Hlutfall plasmafrumna í beinmerg < 10% og 5. M-prótein í þvagi < 500mg á sólarhring.
<b>Mallandi mergæxli</b>	<b>Uppfylla þarf bæði skilmerkin:</b> 1. M-prótein í sermi (IgG eða IgA) ≥ 3 g/dL eða M-prótein í þvagi ≥ 500 mg á sólarhring og/eða 10–60% plasmafrumna í beinmerg og 2. Engin CRAB-einkenni til staðar eða önnur merki um virkt mergæxli.
<b>Mergæxli</b>	<b>Uppfylla þarf bæði skilmerkin:</b> 1. Plasmafrumur í beinmerg ≥ 10% eða staðfest plasmafrumuæxli. 2. Einn eða fleiri af eftirfarandi skilgreinandi þáttum mergæxlis: a. CRAB-einkenni, b. Hlutfall plasmafrumna í beinmerg ≥ 60%, c. Léttkeðjuhlutfall í sermi ≥ 100, d. ≥ 1 staðbundin meinsemd í beini á segulómun (a.m.k. 5 mm).

Hjá einstaklingum með há-áhættu MGUS ætti oftast að framkvæma beinmergssýnatöku og litningarannsókn á sýninu. Hjá einstaklingum með einstofna mótefni af IgM gerð er ráðlagt að skoða hvort eitlastækkanir finnast á tölvusneiðmynd af kvið. Ef grunur er um mergæxli eða risaglóbulíndreyra Waldenströms er gagnlegt að mæla magn próteinanna LDH (e. lactate dehydrogenase), beta-2 míkroglóbúlín ( $\beta_2m$ ) og CRP (C-reactive protein) í blóði. Ef þessi gildi eru innan marka þarf ekki að athafast frekar en engu að síður er ráðlagt að einstaklingar séu í eftirfylgni með reglulegum mælingum á M-próteini í sermi. Fyrst eftir 6 mánuði, svo eftir 1 ár og síðan jafn vel lengra á milli ef gildi M-próteins helst stöðugt og engar aðrar breytingar í heilsufari eiga sér stað.

## Meðferð í MGUS

Í dag er ekki mælt með meðhöndlun á MGUS. Hins vegar, samanber ofangreint, er mælt með eftirfylgni þó flestir einstaklingar með MGUS fái ekki mergæxli á lífsleiðinni.

## Mallandi mergæxli

Millistigið frá MGUS yfir í virkt mergæxli er kallað mallandi mergæxli (e. smoldering multiple myeloma, SMM). Það einkennist af hærri M-prótein gildum og meiri fjölda mergæxlisfruma í beinmerg en í MGUS. Mallandi mergæxli er engu að síður einkennalaust og laust við öll merki um virkt mergæxli. Mallandi mergæxli er því, líkt og MGUS, ekki krabbamein. Almenna áhættan á framþróun mallandi mergæxlis yfir í virkt mergæxli minnkar eftir því sem tímanum líður frá greiningu, hún er 10% á ári fyrstu 5 árin, 3% á ári næstu 5 árin eftir það og loks 1–2% á ári næstu 10 ár þar á eftir.

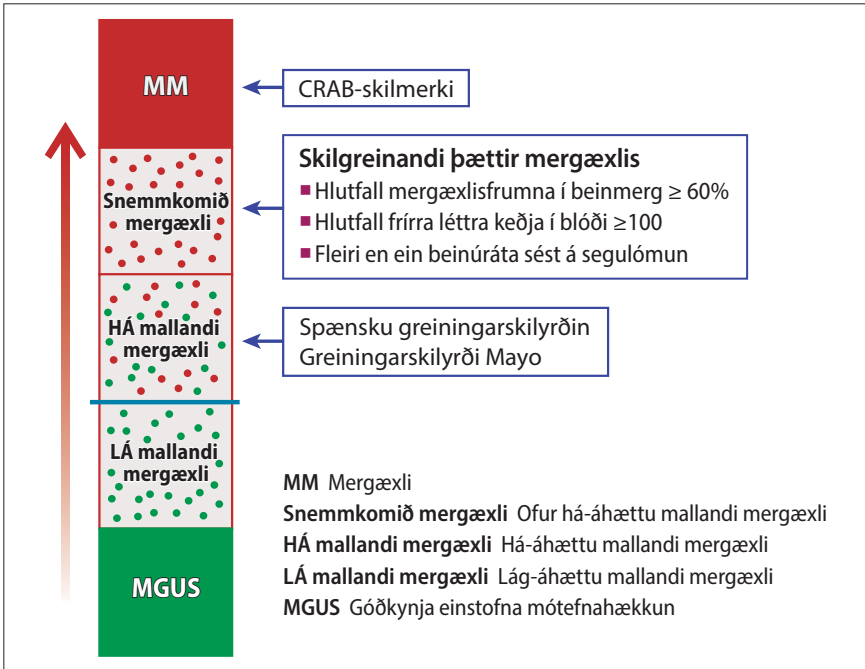
## Greiningarskilmerki mallandi mergæxlis

Líkt og MGUS er mallandi mergæxli oftast nær greint fyrir tilviljun við leit að öðrum sjúkdómum. Það greinist einnig gjarnan hjá einstaklingum í eftirliti við MGUS.

Nýjustu klínísku leiðbeiningar ráðleggja áhættustigun til að meta áhættu einstaklings á þróun mallandi mergæxlis yfir í virkt mergæxli. Mælt er með aðkomu blóðlæknis í greiningu á milli MGUS, mallandi mergæxlis og mergæxli.

Greiningarferlið felur í sér ýmis blóðpróf svo sem próteinrafdrátt á sermi, almennan blóðhag ásamt mælingum á kalsíum og kreatínín. Rafdráttur með mótefnalitun á sólarhringsþvagi ætti að framkvæma við greiningu á mallandi mergæxli og aftur innan fjögurra mánaða. Beinmergssýnataka við greiningu er einnig nauðsyn ásamt tölvusneiðmynd af beinum. Stundum er æskilegt að fá segulómun af hrygg og mjaðmargind.

**Mynd 3. Skilgreining á mergæxli**



Sjá töflu 1 fyrir greiningarskilmerki MGUS, léttkeðju MGUS, mallandi mergæxli (SMM) og mergæxli.

## Eftirfylgd einstaklinga með mallandi mergæxli

Einstaklingum með mallandi mergæxli er fylgt reglulega eftir af blóðlækni. Það er meiri áhætta á framþróun mallandi mergæxlis yfir í virkt mergæxli en á við um MGUS og því er tíminn á milli endurkomutíma til eftirfylgdar styttri hjá einstaklingum með mallandi mergæxli samanborið við einstaklinga með MGUS. Á fyrsta árinu eftir greiningu er einstaklingum með mallandi mergæxli fylgt eftir á 4–6 mánaða fresti.

Ef ástandið er stöðugt eftir fyrsta árið má lengja tímann á milli endurkoma í 6–12 mánuði. Tímalengdin er metin í hverju tilfelli fyrir sig eftir ástandi einstaklingsins og faglegu mati læknisins.

Það getur verið kvíðavaldandi fyrir einstakling að greinast með mallandi mergæxli og því skipta skýr samskipti höfuðmáli. Það reynist mörgum þungbært að greinast með forstígg krabbameins og að heyra að næstu skref eru einungis eftirfylgd án neinnar meðferðar. Það er lykilatriði að þér sé fylgt eftir af blóðlækni og þú upplýsir lækinn þinn um allar breytingar í heilsu þinni. Mörgum þykir sömuleiðis gott að þiggja sálfræðiaðstoð.



Læknirinn þinn getur veitt þér upplýsingar um þau úrræði sem standa þér til boða.

## Möguleg framþróun mallandi mergæxlis yfir í virkt mergæxli

Mikilvægasta spurningin fyrir einstaklinga með mallandi mergæxli er “Hverjar eru líkurnar á því að ég fái mergæxli?” Það eru til nokkrar leiðir til að greina á milli þeirra sem hafa lága og háa áhættu á þróun yfir í virkt mergæxli. Nú standa yfir margar rannsóknir sem lúta að því að greina fleiri áhættuþætti fyrir framþróun mallandi mergæxlis.

Rannsóknarhópur alþjóðlega vinnuhópsins um mergæxli (e. International Myeloma Working Group, IMWG) hefur náð góðum árangri í því að bera kennsl á einstaklinga sem eru í mikilli áhættu á framþróun. Til að mynda auka há-áhættu litningabreytileikar og mergæxlisfrumur í blóði líkur á framþróun yfir í virkt mergæxli. Nokkur mismunandi áhættustigunarkerfi fyrir mallandi mergæxli eru til, þar á meðal eru IMWG, 2/20/20 og Pethema stigunarkerfin. Það fer eftir hverju tilfelli fyrir sig hvað er best að nota, þú getur rætt það við þinn lækni hvaða stígun á best við þig.

## Meðferð við mallandi mergæxli

Enn sem komið er er ekki mælt með meðferð við mallandi mergæxli en þó liggja fyrir rannsóknir sem benda til þess að meðferð hjá þeim sem hafa há-áhættu mallandi mergæxli gæti mögulega bætt horfur. Nú standa yfir fjöldi klínískra rannsókna með það að markmiði að kanna hvort og hvernig eigi að háttá þeirri meðferð. Í dag er slík meðferð þó ekki veitt nema innan slíkra rannsókna, þar á meðal í íslensku rannsókninni Blóðskimun til bjargar.

Fyrir þá sem eru með mallandi mergæxli sem er við það að þróast yfir í virkt mergæxli mælum við með því að lesa Sjúklingahandbókina fyrir nýgreinda einstaklinga með mergæxli, [Patient Handbook for the Newly Diagnosed](#).

**Tafla 2. Skilgreining á há-áhættu mallandi mergæxli og virkt einkennaust mergæxli**

	Há-áhættu SMM*	Virkt einkennaust mergæxli**
% plasmafrumna í beinmerg	> 20%	> 60%
Léttkeðjuhutfall (FLC)	> 20%	> 60%
Myndgreining	Engar meinsemdir	> 1 meinsemd***
CRAB skilmerki	engin CRAB skilmerki	engin CRAB skilmerki

\* Há-áhættu mallandi mergæxli (SMM) byggt á 2/20/20 flokkunarkerfinu

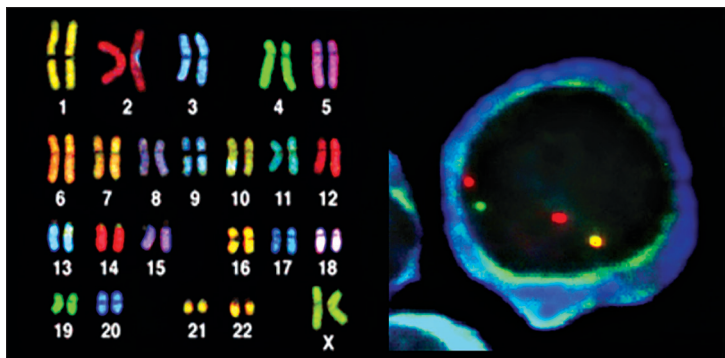
\*\* Mergæxli án CRAB skilmerkja

\*\*\* Greint á segulómum eða jáeindaskanna

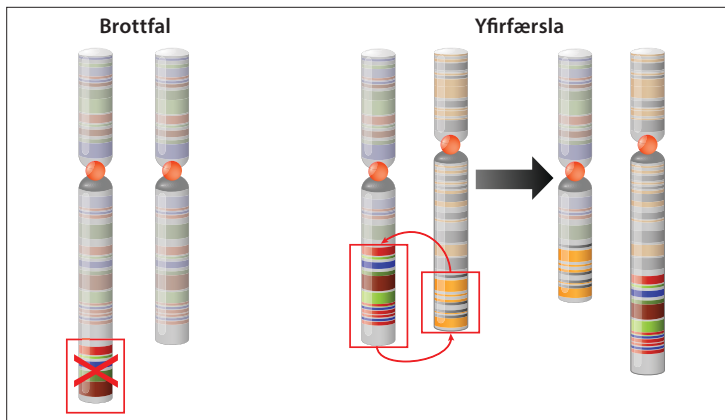
**Mynd 4. Greining litningamynda (e. karyotype analysis) í manneskjum**



**Mynd 5. FISH-rannsókn í mergæxlisfrumu**



**Mynd 6. Litningabreytileiki í há-áhættu mergæxli**



## Blóðskimun til bjargar (e. iStopMM)

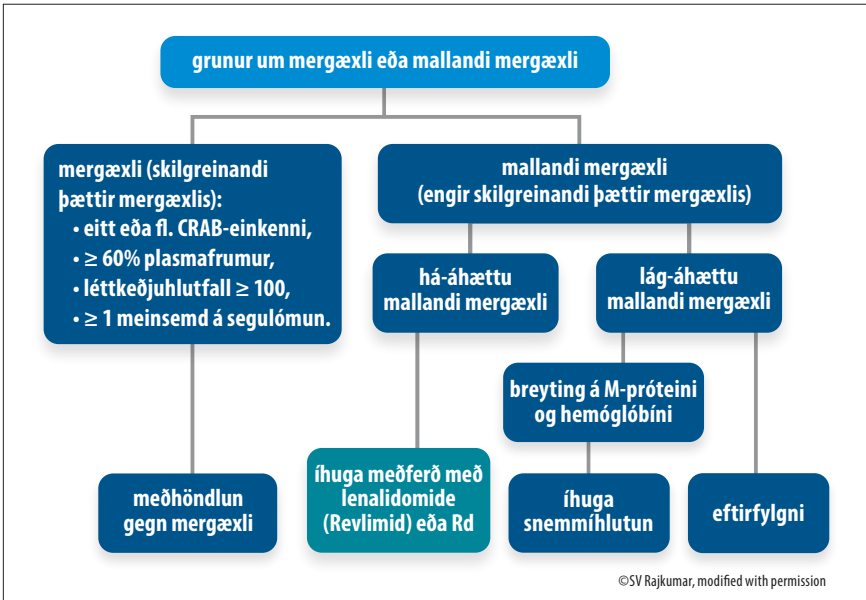
Blóðskimun til bjargar er umfangsmikil lýðgrunduð skimunarrannsókn fyrir mergæxli og forstigum þess í íslenskum almenningi. Meginmarkmið rannsóknarinnar var að meta áhrif þess að skima heila þjóð fyrir MGUS og þeim sjúkdómum sem það kann að þróast í. Þar að auki var leitast eftir að finna bestu mögulegu greiningarferla og eftirfylgni fyrir fólk með MGUS.

Rannsóknin er fyrst sinnar tegundar á heimsvísu og hófst í nóvember árið 2016. Einstaklingum búsettum á Íslandi, 40 ára og eldri, var boðin þátttaka í rannsókninni. Rúmlega 80.000 manns veittu upplýst samþykki fyrir þátttöku og nú hafa yfir 75.000 einstaklingar verið skimaðir fyrir M-próteini í sermi og/eða þvagi og það hefur greinst hjá rúmlega 3700 manns. Yfir 2000 manns hafa gengist undir beinmergssýnatöku og alls hafa 193 einstaklingar greinst með mallandi mergæxli eða mergæxli.

Ábyrgðarmaður rannsóknarinnar er Sigurður Yngvi Kristinsson, prófessor við Háskóla Íslands og sérfræðingur í blóðlækningum á Landspítala Háskólasjúkrahúsi.

Niðurstöður úr Blóðskimun til bjargar hafa vakið athygli um allan heim og eru mikilvægur liður í því að auka þekkingu og skilning á MGUS. Meðal niðurstaða rannsóknarinnar er til að mynda fyrsta skilgreiningin á faraldsfræðilegum og klínískum eiginleikum mallandi mergæxlis.

### Mynd 7. Hvenær á að hefja meðferð við mergæxli (MM) eða mallandi mergæxli



Algengi mallandi mergæxlis er hærra en áður var talið: 0,53% meðal einstaklinga 40 ára og eldri, 0,67% meðal karla og 0,39% meðal kvenna, algengið eykst með hækkandi aldri. Þessar niðurstöður gefa til kynna mögulegan ávinning skimana þar sem það gefur möguleika á fyrri inngrípum sem gætu leitt til bættra horfa. Framundan eru niðurstöður úr Blóðskimun til bjargar sem segja til um hvort skimun bæti lífslíkur og lífsgæði sjúklinga.

Af þeim 193 sem greindust með mallandi mergæxli á vegum rannsóknarinnar var 70 ára miðgildi aldurs (bilið 44–92) og 60% voru karlar. Samkvæmt 2/20/20 áhættustigunarkerfinu fyrir mallandi mergæxli voru 126 (65%) einstaklinga með lág-áhættu-, 52 (27%) með meðal-áhættu- og 15 (8%) há-áhættu mallandi mergæxli. Þannig hafa meirihluti þeirra sem hafa mallandi mergæxli lága áhættu á þróun yfir í mergæxli.

## Lokaorð

Þessum bæklingi er ekki ætlað að koma í stað ráðlegginga eða upplýsinga frá læknum þínum eða hjúkrunarfræðingum, en þau eru best til þess fallinn að svara spurningum varðandi þína persónulegu meðferð.

Markmiðið er að veita þér fræðslu sem gæti aðstoðað þig við skilning og verið þér að leiðarljósi í samtölum við meðferðarteymið þitt. Það er mikilvægt að þú sért virkur þátttakandi í meðferðinni og látir í ljós þínar væntingar og líðan, svo meðferðin verði sem skilvirkust og lífsgæði þín sem best.

Við hvetjum þig til að heimsækja heimasíðu IMF samtakanna, [myeloma.org](https://myeloma.org) og sömuleiðis heimasíðu Perluvina – félag um mergæxli á Íslandi, [krabb.is/myeloma](https://krabb.is/myeloma).

## Orðskýringar

Eftirfarandi hugtök eru notuð í þessum bæklingi en nákvæmari lista, á ensku, yfir hugtök tengd mergæxli og orðskýringar þeirra má finna á vefsíðu IMF ([myeloma.org](https://myeloma.org)).

**B-frumur (B-eitilfrumur):** Hvítar blóðfrumur sem eru hluti af ósértæka ónæmiskerfinu. Sumar B-frumur þróast í plasma frumur í beinmergnum og sjá um framleiðslu mótefna.

**Beinmergsásog:** Þá er sýni af vökva og frumum dregið með nál úr beinmergnum og skoðað undir smásjá.

**Beinmergsýnataka:** Þá er sýni tekið af beinvef með sérstakri nál. Frumurnar eru skoðaðar til þess að athuga hvort þær séu illkynja. Ef illkynja plasma frumur finnast metur meinafræðingurinn hve mikið af

beinmergnum hefur orðið fyrir áhrifum þess. Beinmergssýnataka er yfirleitt framkvæmd um leið og beinmergsásog.

**Beinmergur:** Mjúkur svampkenndur vefur sem er að finna í holrými beina. Beinmergurinn sér um framleiðslu hvíttra blóðkorna, rauðra blóðkorna og blóðflaga. Þegar mergæxli fer vaxandi safnast óeðlilegar plasmafrumur upp í beinmergnum.

**Beta-2-míkróglóbúlín ( $\beta 2M$ ):** Lítið prótein sem finnst í blóði. Í sjúklingum með virkt mergæxli getur beta-2-míkróglóbúlín verið hækkað. Próteinið getur fundist í litlu magni í blóði manna undir venjulegum kringumstæðum. Um 10% mergæxla framleiða þó ekki þetta prótein. Skyndileg hækkun á beta-2-míkróglóbúlíni getur bent til yfirvofandi versunar eða endurkomu sjúkdómsins, jafnvel áður en hækkun verður á M-próteini. Veirusýkingar geta einnig valdið hækkun á beta-2-míkróglóbúlíni.

**Bisfosfonöt:** Tegund lyfja sem hamla virkni beinátfruma og bindast yfirborði beina þar sem beineyðing er að eiga sér stað. Þessi lyf eru gjarnan notuð í mergæxli þegar beinúrátur eru til staðar.

**Bjálkabein (Cancellous bone):** Sú gerð beina sem er léttur og gloppóttur og umlykur mörg stór holrými innan beinsins, þau hafa svampkennt útlit. Bjálkabein innihalda beinmerg og blóðæðar.

**Blóðkalsíumhækkun:** Of mikið magn kalsíums í blóði. Þetta er, í mergæxlissjúklingum, oftast af völdum beineyðingar með losun á kalsíum út í blóðrásina. Einkenni eru meðal annars minnkuð matarlyst, ógleði, þreyta, vöðvaslappleiki, eirðarleysi og óráð. Sjá „**Kalsíum**“.

**Blóðleysi (e. anemia):** Lækkun á blóðrauða (e. hemoglobin), próteini í rauðum blóðkornum sem flytur súrefni til vefja og líffæra líkamans. Þegar blóðrauði lækkar niður fyrir viðmiðunarmörk er viðkomandi með blóðleysi.

**Blóðlæknir:** Læknir sem sérhæfir sig í sjúkdómum í blóði og beinmerg.

**C-reactive protein (CRP):** Prótein sem er framleitt í lifur, gildi þess hækka þegar bólguviðbragð á sér stað í líkamanum. CRP getur verið hækkað í mergæxli.

**CRAB-skilmerkin:** Hækkun á kalsíum í blóði, nýrnaskaði, blóðleysi og beinaskemmdir eru þættir sem eru notaðir til að greina mergæxli, ásamt lífmörkum krabbameinsins [myeloma defining events (MDE)].

**Einkennalaus:** Sýnir engin einkenni eða teikn tiltekens sjúkdóms.

**Einstofna:** Frumur sem eru klónar af sömu frumu teljast vera af sama stofni eða einstofna. Mergæxlis frumur koma frá „einstofna“ plasmafrumu í beinmergnum. Mergæxlispróteinið er einnig einstofna, þ.e. af einni

gerð. Mikilvægur hagnýtur eiginleiki einstofna próteina er að þau birtast sem skarpur toppur (M-toppur) á próteinrafrætti.

**Einstofna prótein (mergæxlisprótein, M-prótein, paraprótein):**

Óeðlilegt prótein myndað af mergæxlisfrumum. Það finnst oft í óeðlilega miklu magni í blóði og/eða þvagi mergæxlissjúklinga. Sjá „**Einstofna**“ og „**M-toppur**“.

**Fluorescence in situ hybridization (FISH):** Rannsókn sem gerir mögulegt að staðsetja tiltekna DNA raðir á litningum og greina frávik í byggingu og fjölda litninga í mergæxlisfrumum. Slíkir litningabreytileikar geta haft forspárgildi um horfur í mergæxli.

**Góðkynja:** Gefur til kynna að ákveðið ástand sé ekki illkynja, þ.e. dreifist ekki í aðra líkamshluta og vex ekki inn í nærliggjandi vefi og líffæri og veldur ekki líffæraskaða. MGUS er dæmi um góðkynja ástand.

**Hvít blóðkorn:** Almennt hugtak yfir ýmsar gerðir hvítra blóðkorna sem berjast gegn innrás sýkla og ofnæmisvalda. Þessar frumur hefja þroskun sína í beinmergnum og ferðast svo til annarra hluta líkamans. Daufkyrningar, basafrumur, sýrufrumur, eitifrumur og einkjörnungar eru dæmi um ákveðnar gerðir hvítra blóðkorna.

**IgD, IgE:** Þær tvær gerðir einstofna mótefna sem eru sjaldgæfari. Sjá „**IgG, IgA**“.

**IgG, IgA:** Tvær algengustu gerðir einstofna mótefna sem einstofna plasmafrumur framleiða í MGUS, mallandi mergæxli og mergæxli. G og A vísa í þá gerð þungu keðja mótefnanna sem mergæxlisfrumurnar framleiða. M-próteinið samanstendur af tveimur þungum keðjum bundnum tveimur léttum keðjum, sem eru annað hvort af gerð kappa eða lambda. Hugtökin „þungar“ og „léttar“ vísa í sameindarmassa próteinsins, þannig eru þungu keðjurnar stærri en léttu keðjurnar.

**IgM:** Yfirleitt tengt risaglóbúlindreyra Waldenströms. Í sjaldgæfum tilfellum geta mergæxlisfrumur framleitt IgM.

**Illkynja:** Lýsir getu meins til að vaxa inn í nærliggjandi vefi eða aðra líkamshluta.

**Kalsíum (Kalk):** Algengasta steinefnið í líkamanum sem finnst einkum í beinum. Ef það er framleitt eða losað í of miklu magni getur það safnast fyrir í blóðinu. Sjá „**Blóðkalsíumhækkun**“.

**Krabbamein:** Hugtak sem nær yfir víðan hóp sjúkdóma sem einkennast af stjórnllausri fjölgun illkynja frumna. Krabbameinsfrumur geta dreift sér til annara vefja með blóðrásinni og vessaæðum.

**LDH (e. lactate dehydrogenase):** Ensím sem er til staðar í nær öllum vefjum líkamans. LDH styrkur í blóðrásinni eykst við frumuskemmdir. Nota má mælingu á LDH til þess að fylgjast með virkni mergæxlis.

**Létt keðja:** Létt keðja mótefnis samanstendur af tveimur minni hlutum mótefnisins. Léttu keðjurnar eru bundnar með efnatengjum við enda þungu keðjanna. Við framleiðum líka auka léttar keðjur sem fara út í blóðrásina, svokallaðar “fríar léttar keðjur”. Það eru tvær gerðir léttra keðja: kappa og lambda.

**Léttkeðju mýlildi (AL-amyloidosis):** Létt-keðju mýlildi er sjúkdómur þar sem léttar-keðjur frá mergæxlisfrumum mynda krosstengi sín á milli og safnast fyrir í vefjum og líffærum víðs vegar um líkamann, til dæmis í hjartanu, taugum og nýrum. Þessar próteinútfellingar geta valdið truflun á starfsemi þessara líffæra.

**Lífmarkar mergæxlis (myeloma defining events, MDE):** Lífmarkar sem aðgreina mergæxli frá forstigi mergæxlis. Þetta eru

1. Hlutfall plasmafrumna í beinmerg  $\geq 60\%$ .
2. Hlutfall frírra kappa og lambda léttra keðja í blóði  $\geq 100$  eða  $< 0,01$ .
3. Fleiri en ein staðbundin meinsemd í beini sést á segulómum (e. magnetic resonance imaging, MRI).
4. Að minnsta kosti eitt CRAB-skilmerki.

Það er skilyrði fyrir greiningu á mergæxli að a.m.k. einn lífmarki sé til staðar. Sjá „**CRAB-skilmerkin**“.

**Light Chain Deposition Disease (LCDD):** Gerð einstofna mótefnahækkunar sem einkennist af útfellingu léttra keðja í ýmsum líffærum, algengast í nýrum.

**Litningur:** Þráður í kjarna fruma sem er uppbyggður af DNA og próteinum. Litningar innihalda gen og gegna hlutverki við flutning á erfðaupplýsingum. Yfirleitt innihalda mannafrumur 46 litninga (23 pör).

**M-toppur:** Einstofna toppur, hái bratti toppurinn sem sést á prótein-rafdrættinum, og gefur vísbendingu um virkni mergæxlisfrumnanna. Sjá „**Einstofna**“ og „**Einstofna prótein**“.

**Meinsemd (e. lesion):** Svæði með afbrigðilegum vef svo sem fyrirferð eða kýli vegna sjúkdóms, til dæmis vegna krabbameins. Í mergæxli getur „meinsemd“ átt bæði við plasmafrumuæxli og svokallaðar beinúrátur.

- **Staðbundin meinsemd** – Afmarkað svæði óreglulegra frumna í beinmergnum, séð á segulómum og jáeindaskanna rannsóknum. Á segulómum þurfa að sjást a.m.k. 2 staðbundnar meinsemdir, a.m.k. 5 mm að þvermáli til þess að vera sjúkdómsgreinandi í mergæxli.

- **Dreifð meinsemd** – Dreift mynstur meinsemdar í beinmerg á ákveðnu svæði beins.
- **Beinúrata (e. lytic lesion)** – Meinsemdir inni í beini sem veldur staðbundinni eyðingu beinsins. Þær birtast sem dökkir blettir á beini á röntgenmynd.

**Mergæxli:** Krabbamein í plasmafrumum í beinmerg. Plasma frumur eru hvít blóðkorn sem framleiða mótefni. Illkynja plasmafrumur eru kallaðar mergæxlisfrumur.

**Miðgildi:** Talan í miðjunni eða meðaltal af tveimur miðtölum í talnaröð. Sem dæmi þýðir “miðgildi sjúkdómsfrírar lifunar” að sjúkdómshlé helmings sjúklinganna var styttra en miðgildið og sjúkdómshlé hins helmingsins var lengra en miðgildið.

**Mýlildi (amyloidosis):** Hópur dreifðra sjúkdóma sem einkennast af uppsöfnun á amyloid prótíenum í ýmis líffæri og/eða vefi. Ein gerð (léttkeðu mýlildi) er tengd mergæxli; aðrar gerðir eru meðal annars ættgengt mýlildi, AA mýlildi og AB2M mýlildi. Sjá “**Léttkeðu mýlildi (AL-amyloidosis)**”.

**Ónæmiskerfi:** Varnarkerfi líkamans gegn meinvöldum og framandi efnum sem eyðir sýktum og illkynja frumum og fjarlægir frumuleifar. Hvít blóðkorn ásamt líffærum og vefjum vessakerfisins tilheyrta ónæmiskerfinu.

**Plasmafrumuæxli utan beinmergs:** Uppsöfnun einstofna illkynja plasmafruma eins og í mergæxli, utan beinmergs í mjúkvefjum.

**Rafdráttur:** Rannsókn, notuð við greiningu og eftirlit, þar sem rafkraftar eru notaðir til að draga sermi eða þvagi í gegnum gel og við það raða prótein í þessum vökvum sér upp í stærðar- og hleðsluröð. Rafdráttur á þvagi eða blóði gefa bæði kost á útreikningi á magni mergæxlispróteina (M-prótein) og greiningu á tegund þess M-próteins sem er ríkjandi í viðkomandi sjúkling.

**Rafdráttur með mótefnalitun (e. immunofixation electrophoresis):** Ónæmisfræðilegt próf, á sermi (blóði) eða þvagi, sem notað er til að greina nákvæmlega gerð próteina. Þessi aðferð er notuð til að greina tegund M-próteins (IgG, IgA, kappa eða lambda) í mergæxlissjúklingum með nákvæmum hætti. Þetta er næmasta hefðbundna ónæmislitunartæknin, en hún ber kennsl á nákvæmlega hvaða þungu- og léttu keðju er um að ræða í M-próteininu.

**Risaglóbúlíndreyri Waldenströms (e. Waldenström’s macroglobulinemia):** Sjaldgæf gerð hægfara eitilfrumukrabbameins sem hefur áhrif á plasmafrumur. Ofgnótt af IgM próteini er framleitt í sjúkdómnum. Þessi sjúkdómur er ekki tegund af mergæxli.



**Segulómun (e. Magnetic Resonance Imaging, MRI):** Myndrannsókn sem nýtir sterka segulkrafta, ekki jónandi geislun, til að búa til tví- eða þrívíða sýn innan í líkamann. Segulóm skoðun er besta rannsóknin til að skoða flesta mjúkvæfi, einkum í kringum mænu.

**Sermi:** Tær vökvahluti blóðs sem hægt er að aðskilja frá storknuðu blóði.

**Stakt plasmafrumuæxli í beini:** Stakur og afmarkaður vöxtur illkynja plasmafrumna í beini. Til að greina stakt plasmafrumuæxli í beini þarf að staðfesta stakt mein með vefjasýni sem sýnir plasmafrumur og sjúklingar mega ekki uppfylla önnur skilmerki mergæxlis (beinasjúkdóm, blóðleysi, blóðkalsíumhækkun; og nýrnaskerðingu).

**Sundrun (lysis):** Niðurbrot eða eyðing á frumum eða vefjum.

**Tölvusneiðmynd:** Býr til þrívíddar myndir af innri líffærum. Í mergæxli er þessi tækni notuð þegar röntgen myndir eru eðlilegar eða þegar þörf er á nákvæmari myndatöku á tilteknum svæðum. Hún er sérstaklega gagnleg við að skoða meinsemdir í beinum, þrýsting á taugar og beinbrot.

**Æxli:** Óeðlilegur vefur sem safnast hefur saman í fyrirferð sem myndast vegna óviðeigandi og gjarnan óstjórnlegrar frumufjölgunar. Í mergæxli er æxlið gjarnan kallað plasmafrumuæxli.





## Connect. Be Informed. Take Charge.

### INTERACTIVE RESOURCES AT A GLANCE

Use the hyperlinks and web addresses included in this publication for quick access to resources from the IMF.

#### [infoline.myeloma.org](https://infoline.myeloma.org)



Contact the IMF InfoLine with your myeloma-related questions and concerns

#### [videos.myeloma.org](https://videos.myeloma.org)



The latest on myeloma research and clinical practice, as well as IMF webinars and other events

#### [medications.myeloma.org](https://medications.myeloma.org)



Learn about FDA-approved therapies for myeloma

#### [support.myeloma.org](https://support.myeloma.org)



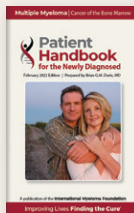
Robin Tuohy [rtuohy@myeloma.org](mailto:rtuohy@myeloma.org) will help you find a multiple myeloma support group

#### [diversity.myeloma.org](https://diversity.myeloma.org)



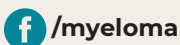
Diversity and inclusion are integral aspects of the myeloma community

#### [publications.myeloma.org](https://publications.myeloma.org)



IMF booklets, tip cards, guides, and periodicals – subscribe to stay in the know!

Sign up at [subscribe.myeloma.org](https://subscribe.myeloma.org) for our quarterly journal *Myeloma Today* and weekly e-newsletter *Myeloma Minute*, as well as alerts about IMF news, events, and actions. And engage with us on social media!



@IMFMyeloma

Þessi bæklingur er gefinn út af IMF og hefur verið lesinn yfir og samþykktur af Perlúvinum – félagi um mergæxli á Íslandi.

[www.krabb.is/myeloma](http://www.krabb.is/myeloma)

*Þýtt og staðfært af Önnu Karen Richardson,  
Ástrúnu Helgu Jónsdóttur og Sæmundi Rögnvaldssyni*



4400 Coldwater Canyon Avenue, Suite 300  
Studio City, CA 91604 USA

Sími:

**+1.800.452.2873**  
(Bandaríkin og Kanada)

**+1.818.487.7455**  
(Önnur lönd)

Fax: **+1.818.487.7454**

**TheIMF@myeloma.org**

**myeloma.org**