骨髓增生不良症候群 (MDS) 是癌症嗎？什麼時候要治療？

Myelodysplastic syndromes (MDS): is it cancer and when to treat

林協霆, MD, 內科專科醫師, 腫瘤內科專科醫師
醫療財團法人辜公亮基金會和信治癌中心醫院 腫瘤內科部 · ORCID: 0009-0002-3974-4528

發表日期：2026/05/11 · 審稿：林協霆 (2026/05/11) · 主題：骨髓增生不良症候群 (Myelodysplastic syndrome, MDS)

DOI: 10.5281/zenodo.20113017 · 此版本 10.5281/zenodo.20113018 · https://lin.hsiehting.com/posts/2026/mds-explained-when-to-treat

---

摘要 · ABSTRACT

MDS 是骨髓造血幹細胞的單株病變，介於『血球減少』與『急性骨髓性白血病 (AML)』之間，年齡中位數約 70 歲。IPSS-M（2022）整合 31 個基因突變後比 IPSS-R 預測更精準；本文整理低、高風險治療策略與 luspatercept、imetelstat 等新藥。

骨髓增生不良症候群 (Myelodysplastic syndrome, MDS) 是骨髓造血幹細胞的單株 (clonal) 病變，特徵是**慢性血球減少 (cytopenia)**、骨髓**異常造血 (dysplasia)**，可能合併原始細胞 (blast) 增加與細胞遺傳學或分子標記異常。發病年齡中位數約 70 歲，台灣年發生率約 4–5/10 萬。決定治療時機的關鍵不是「有沒有得病」，而是 IPSS-R（2012）或更新的 IPSS-M（2022）風險分組——後者整合 31 個基因突變後，重新分類了約四成原本被 IPSS-R 歸類的病人，預測 OS 與 AML 進展更精準。**低風險主要靠紅血球生成素 (ESA)、luspatercept、必要時 lenalidomide；高風險則以 azacitidine 等 HMA 為骨幹，並評估異體造血幹細胞移植。**

> 閱讀對象
> 本文設定讀者為剛被告知血球低、需要進一步骨髓檢查或已被診斷 MDS 的病友與家屬，以及對 IPSS-M、luspatercept、imetelstat 等近年更新感興趣的同業。所有實際治療決策請與您的主治血液腫瘤科醫師討論。

✨

一、MDS 是什麼？

MDS 不是單一疾病，而是一群骨髓造血幹細胞 (hematopoietic stem cell) 因獲得性突變而**無效造血 (ineffective hematopoiesis)** 的疾病。臨床上呈現三種特徵：

1. **持續性血球減少**：紅血球（貧血最常見）、嗜中性白血球或血小板任一以上長期低下。
2. **形態學異常**：骨髓中可見紅血球系、骨髓系、巨核細胞系任一系列 ≥ 10% 細胞出現 dysplasia（如核濃縮、多核、低分葉等）。

3. **細胞遺傳學或分子標記異常**：del(5q)、−7、+8、複雜核型，或 *SF3B1*、*TP53*、*ASXL1*、*RUNX1*、*EZH2* 等 MDS 相關突變。

WHO 2022 與 ICC 2022 兩套新分類已**取代**舊有的 RA、RARS、RAEB 等名稱，改以遺傳學特徵命名（例如 *MDS with SF3B1 mutation*、*MDS with biallelic TP53 inactivation*）。

二、流行病學與台灣現況

- **發病年齡中位數**：約 70 歲，男性略多。
- **歐美年發生率**：約 4–5/10 萬；70 歲以上可上升至 20–50/10 萬。
- **台灣**：依健保資料庫推估年發生率約 4–5/10 萬，整體有效病人數隨人口老化逐年上升。
- **危險因子**：年齡、過去化療或放射治療史（therapy-related MDS）、苯類有機溶劑接觸、先天性骨髓衰竭症候群、家族性 MDS（*DDX41*、*RUNX1*、*GATA2* 突變家系）。

三、診斷流程：從血球低到 MDS 確診

> **1. 血球低 → 先排除可逆因素**
>
> 完整血球計數 (CBC + differential)、網狀紅血球、周邊血液抹片、鐵 / B12 / 葉酸 / 銅、肝腎功能、甲狀腺功能、HIV、肝炎病毒、自體免疫篩檢、藥物史。可逆因素未排除前，不應急著做骨髓檢查。
>
> **2. 骨髓穿刺與切片**
>
> 確認 (a) 骨髓細胞密度與系列分布、(b) 各系 dysplasia 比例、(c) blast 比例（< 5%、5–9%、10–19%、≥ 20% 為 AML）、(d) 環狀鐵母細胞比例。
>
> **3. 細胞遺傳學 (karyotype) + FISH**
>
> 至少分析 20 個分裂相；針對 −5/del(5q)、−7/del(7q)、+8、20q−、複雜核型分組。
>
> **4. 次世代定序 (NGS) myeloid panel**
>
> 至少涵蓋 IPSS-M 所需的 31 個基因（含 *TP53*、*SF3B1*、*ASXL1*、*RUNX1*、*EZH2*、*ETV6*、*SRSF2*、*U2AF1*、*DNMT3A*、*TET2*、*IDH1/2*、*FLT3*、*NPM1*、*NRAS*、*KRAS*、*CBL*、*BCOR*、*STAG2* 等）。沒做 NGS 就無法計算 IPSS-M。
>
> **5. WHO 2022 / ICC 2022 分類 + IPSS-R / IPSS-M 風險分組**
>
> 結合形態、細胞遺傳學、分子標記，給出疾病亞型與風險分組，再決定治療路線。

四、IPSS-R vs. IPSS-M：為什麼要換新計分？

IPSS-R（2012）以血色素、嗜中性白血球、血小板、骨髓 blast、細胞遺傳學共 5 個變項計分；**IPSS-M（2022）**保留前述變項並加入 31 個基因突變，重新校準分組。Bernard 等人（NEJM Evid 2022）發現：

- 約 **46% 的病人 IPSS-R 與 IPSS-M 分組不一致**，其中約 7% 升組、39% 降組。
- IPSS-M 的中位 OS 與 AML 進展預測 c-index 都優於 IPSS-R。
- *TP53* multi-hit、*FLT3*、*KMT2A*-PTD、*SF3B1* 等突變獨立影響預後。

IPSS-R vs. IPSS-M 對照

面向	IPSS-R（2012）	IPSS-M（2022）
變項數	5（血球三系 + blast + 細胞遺傳學）	同 IPSS-R + 31 個基因突變
分組數	5 組（極低 / 低 / 中 / 高 / 極高）	6 組（極低 / 低 / 中低 / 中高 / 高 / 極高）
中位 OS（極低 vs. 極高）	約 8.8 vs. 0.8 年	約 10.6 vs. 1.0 年
5 年 AML 累積發生率（極低 vs. 極高）	約 3% vs. > 50%	約 0.5% vs. > 70%
是否需要 NGS	否	**是**（沒有 NGS 無法計算）
線上計算器	IPSS-R calculator	mds-risk-model.com

> 實務上怎麼用？
> 2022 年後若診斷時的 NGS 報告完整，建議**直接用 IPSS-M**；若分子標記不齊全，可先用 IPSS-R 過渡，但治療策略決策（特別是「要不要移植」）強烈建議補做 NGS 後重算 IPSS-M。

五、治療策略總覽：低風險 vs. 高風險

風險分組是 MDS 治療最重要的決策節點。**低風險 (lower risk) = IPSS-R 極低 / 低 / 中（部分）或 IPSS-M 極低 / 低 / 中低**；**高風險 (higher risk) = IPSS-R 高 / 極高或 IPSS-M 中高 / 高 / 極高**。中段風險病人需個別判斷。

低風險 vs. 高風險治療策略

面向	低風險 MDS	高風險 MDS
治療目標	改善血球、減少輸血、維持生活品質	延緩 AML 進展、延長存活、走向移植
第一線	ESA（內生 EPO < 500 mU/mL）、luspatercept、del(5q) → lenalidomide	Azacitidine 或 decitabine（HMA）
第二線	Luspatercept（若先用 ESA）、imetelstat、輸血支持、鐵螯合	異體造血幹細胞移植 (allo-HCT) 評估、臨床試驗
移植角色	一般不建議	體能、年齡、捐贈者允許者強烈建議
健保（台灣）	Azacitidine 條件給付、luspatercept 部分給付	Azacitidine 給付、移植給付

六、低風險 MDS 的治療選項

6.1 紅血球生成素 (ESA)

- **適用**：症狀性貧血、內生 EPO < 500 mU/mL、輸血量 < 4 U/8 週者反應率較高（約 40–60%）。
- **藥物**：epoetin alfa、darbepoetin alfa。
- **限制**：輸血量大、高內生 EPO 者反應差。

6.2 Luspatercept（紅血球成熟劑）

- **MEDALIST**（NEJM 2020, n = 229）：環狀鐵母細胞陽性、ESA 失效的低風險 MDS，**8 週以上脫離輸血依賴 38% vs. 13%**（P < 0.001）。
- **COMMANDS**（Lancet 2023, n = 363）：未曾打過 ESA 的低風險 MDS 一線比較 luspatercept vs. epoetin alfa，**24 週同時達『脫離輸血依賴 + 血色素上升 ≥ 1.5 g/dL』比例 58.5% vs. 31.2%**（P < 0.0001）；非 RS+ 與 RS+ 病人皆有獲益。
- **常見不良反應**：疲倦、暈眩、腹瀉、噁心；高血壓需監測。
- **台灣現況**：已部分健保給付，依適應症與輸血條件審核。

6.3 Lenalidomide（限 del(5q)）

- **適用**：del(5q) 為單一細胞遺傳學異常或加上至多一個其他異常者，反應率達 67%、輸血脫離率約 50–60%。
- **限制**：非 del(5q) 者反應率僅約 25%。
- **常見不良反應**：嗜中性白血球減少、血小板低下、靜脈血栓、致畸性。

6.4 Imetelstat（端粒酶抑制劑，2024 新藥）

- **IMerge**（Lancet 2024, n = 178）：ESA 失效或不適用的低風險 MDS，**8 週以上脫離輸血依賴 39.8% vs. 安慰劑 15%**（P < 0.001），中位脫離輸血時間 51.6 週。

- **適應症**：輸血依賴的非 del(5q) 低風險 MDS。
- **常見不良反應**：第 3 級以上嗜中性白血球減少 68%、血小板低下 62%；可逆，不增加 AML 風險。
- **核准狀態**：FDA 2024 年核准；台灣未上市，仍須透過試驗或專案進口。

6.5 支持性治療

- **輸血**：依症狀決定門檻，多以血色素 7–8 g/dL 為起始。
- **鐵螯合**：長期輸血者建議監測 ferritin，> 1000–2500 ng/mL 且預期存活 ≥ 1 年者可考慮 deferasirox 等口服螯合劑。
- **G-CSF**：嗜中性白血球減少合併感染時短期使用。

> 輸血依賴的鐵負荷
> 每單位濃縮紅血球含約 200–250 mg 鐵；每月輸 2–4 U、累計 20 U 以上者，鐵負荷會明顯升高。建議每 3 個月監測 ferritin、肝功能；ferritin > 1000–2500 ng/mL 且預期存活 ≥ 1 年的病人，國際指引建議啟動鐵螯合（deferasirox 為主）。鐵負荷不只造成肝心衰竭，也與感染、移植成績不佳相關。

七、高風險 MDS 的治療選項

7.1 Azacitidine（HMA 第一線骨幹）

- **AZA-001**（Lancet Oncol 2009, n = 358）：azacitidine vs. 傳統治療在高風險 MDS，**中位 OS 24.5 vs. 15.0 個月**（HR 0.58, P = 0.0001），2 年 OS 50.8% vs. 26.2%。
- **使用建議**：每 28 天為一週期，每週期皮下或靜脈施打 7 天；至少完成 4–6 週期再評估反應，反應後續用至失效。
- **常見不良反應**：嗜中性白血球減少、血小板低下、注射部位反應。

7.2 Decitabine

- **適用**：與 azacitidine 反應族群類似；十日方案 (10-day) 對 *TP53* mutated 反應率較高（早期觀察）但仍未顯著延長存活。
- 口服劑型 decitabine + cedazuridine（ASTX727）2020 年起成為門診替代方案。

7.3 異體造血幹細胞移植 (allo-HCT)

目前少數具有治癒潛力的療法，建議考慮的條件如下：

- **風險分組**：IPSS-R 高 / 極高、IPSS-M 中高 / 高 / 極高。
- **年齡 / 體能**：減量強度 (RIC) 移植可放寬至 70–75 歲，需綜合 HCT-CI、ECOG。
- **捐贈者**：HLA 全相合手足、無關捐贈者、半相合 (haplo-identical)。

- **時機**：建議**先以 HMA 或加強化療降低 blast 至 < 10%** 再進入移植，但具體 bridging 策略仍有爭議。

7.4 試驗中的組合療法

- **Venetoclax + azacitidine**：在 AML 已標準，於高風險 MDS 仍為 phase II/III（VERONA 試驗），尚未取代單方 HMA。
- **Magrolimab (anti-CD47)**：ENHANCE 第三期 2023 年因無效性提前終止，**目前不建議使用**。
- **Imetelstat**、**roxadustat**、**APR-246 (eprenetapopt)** 等仍在試驗中。

> 高風險 MDS 的決策樹
> 診斷高風險 MDS 後，**第一個問題不是『打哪個藥』而是『會不會走移植』**。會走移植的病人，HMA 是 bridging；不會走移植的病人，HMA 是長期疾病控制。兩者副作用監測與療程長度判斷不同，建議由血液腫瘤科 + 移植團隊聯合評估。

八、異體造血幹細胞移植：適合誰？

八個應該被問的問題

1. **疾病風險夠不夠高？** IPSS-R 高 / 極高、IPSS-M 中高 / 高 / 極高。
2. **年齡與體能？** 一般 ≤ 70–75 歲、ECOG 0–1。
3. **共病指數 (HCT-CI) 多少？** 0–2 為低風險、3–4 中、≥ 5 高。
4. **有沒有合適 donor？** 全相合手足 → 無關 → 半相合。
5. **目前 blast 多少？** ≥ 10% 通常先 HMA 降載再移植。
6. **有沒有 *TP53* multi-hit？** 預後最差，移植仍可考慮但需充分溝通。
7. **病人意願？** 移植住院 1–2 個月、急慢性 GVHD、感染風險，需充分知情。
8. **照顧者支持？** 移植後 100 天內需密集回診與居家照護。

九、副作用、適應症與禁忌症摘要

適應症（依風險分組）

- **低風險 MDS**：症狀性貧血或輸血依賴 → ESA、luspatercept、del(5q) → lenalidomide、imetelstat（試驗 / 進口）。
- **高風險 MDS**：azacitidine 或 decitabine；符合條件評估 allo-HCT。

一般禁忌症與謹慎使用

- **重度感染或敗血症未控制**：暫緩 HMA 與細胞毒性藥物。
- **嚴重肝腎功能異常**：依說明書調整劑量或避免使用。
- **妊娠與授乳**：lenalidomide 強烈致畸，須兩種避孕；HMA 也應避免。

- **過敏 / 不耐受**：對藥物成分過敏者禁用。
- **未充分評估前不建議移植**：年齡、共病、感染、心肺功能未評估完整不應倉促進入。

風險揭露

- **AML 進展**：低風險 5 年 < 10%，高風險 > 50%；治療不能完全阻斷此自然病程。
- **健保給付**：azacitidine 在台灣已給付高風險 MDS；luspatercept 部分給付；imetelstat 尚未上市。
- **試驗中藥物**：imetelstat 在台灣多須臨床試驗或專案進口。
- **移植相關死亡率 (TRM)**：依年齡、HCT-CI 與 donor type 約 10–30%。

十、給病人與家屬的實務建議

> **確認三件事都做了**
>
> (1) 完整骨髓檢查（穿刺 + 切片 + 染色體 + FISH），(2) myeloid NGS panel 看突變，(3) 用 IPSS-M（不是只用舊的 IPSS-R）算風險分組。三項缺一可能讓治療策略誤判。
>
> **主動問清楚自己屬於哪一組**
>
> 請主治醫師寫下 IPSS-M 風險分組（極低 / 低 / 中低 / 中高 / 高 / 極高）、預期中位 OS、5 年 AML 進展率，再討論治療目標是「改善血球」還是「準備移植」。
>
> **移植評估宜早不宜晚**
>
> 高風險 MDS 病人若有移植可能，建議在第 2–4 週期 HMA 期間就同步啟動 HLA typing 與 donor search，不要等 HMA 失效再開始；donor search 平均要 2–3 個月。
>
> **與主治醫師討論時可帶的問題清單**
>
> 1. 我屬於 WHO 2022 / ICC 2022 哪個亞型？
> 2. IPSS-R 與 IPSS-M 分組各是什麼？兩者一致嗎？
> 3. 有沒有 *TP53* 突變？是 mono- 還是 multi-hit？
> 4. 我的內生 EPO 多少？適合 ESA 嗎？或要直接 luspatercept？
> 5. 健保給付狀況如何？哪些要自費？金額？
> 6. 移植評估的標準在哪一條線？目前我達標了嗎？
> 7. 副作用怎麼監測？（血球、感染、輸血鐵負荷、HMA 注射反應）

✨

參考文獻

1. Bernard E, Tuechler H, Greenberg PL, et al. **Molecular International Prognostic Scoring System for Myelodysplastic Syndromes (IPSS-M).** *NEJM Evid.* 2022;1(7):EVIDoa2200008. doi:10.1056/EVIDoa2200008

2. Khoury JD, Solary E, Abla O, et al. **The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms.** *Leukemia.* 2022;36(7):1703-1719. doi:10.1038/s41375-022-01613-1

3. Arber DA, Orazi A, Hasserjian RP, et al. **International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data.** *Blood.* 2022;140(11):1200-1228. doi:10.1182/blood.2022015850

4. Fenaux P, Platzbecker U, Mufti GJ, et al. **Luspatercept in Patients with Lower-Risk Myelodysplastic Syndromes** (MEDALIST). *N Engl J Med.* 2020;382(2):140-151. doi:10.1056/NEJMoa1908892

5. Platzbecker U, Della Porta MG, Santini V, et al. **Efficacy and safety of luspatercept versus epoetin alfa in erythropoiesis-stimulating agent-naive, transfusion-dependent, lower-risk myelodysplastic syndromes (COMMANDS): interim analysis of a phase 3, open-label, randomised controlled trial.** *Lancet.* 2023;402(10399):373-385. doi:10.1016/S0140-6736(23)00874-7

6. Fenaux P, Mufti GJ, Hellstrom-Lindberg E, et al. **Efficacy of azacitidine compared with that of conventional care regimens in the treatment of higher-risk myelodysplastic syndromes** (AZA-001). *Lancet Oncol.* 2009;10(3):223-232. doi:10.1016/S1470-2045(09)70003-8

7. Platzbecker U, Santini V, Fenaux P, et al. **Imetelstat in patients with lower-risk myelodysplastic syndromes who have relapsed or are refractory to erythropoiesis-stimulating agents (IMerge): a multinational, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial.** *Lancet.* 2024;403(10423):249-260. doi:10.1016/S0140-6736(23)01724-5

> 引用整理協力：OpenEvidence (Ask OpenEvidence Light, 2026/05/11 查詢)。

SOURCE https://lin.hsiehting.com/posts/2026/mds-explained-when-to-treat

CITATION 林協霆. 骨髓增生不良症候群 (MDS) 是癌症嗎？什麼時候要治療？. 林協霆 · 臨床筆記. 2026/05/11. doi:10.5281/zenodo.20113017

LICENSE CC BY-NC-ND 4.0 — 文章內容依 Creative Commons 姓名標示-非商業性-禁止改作 4.0 國際 授權公開使用。

DISCLAIMER 本文整理公開發表之臨床試驗結果與 NCCN／ASCO／ESMO 治療指引，僅供醫學新知與病人衛生教育參考，不構成個別醫療建議，亦不取代主治醫師之診療判斷。實際治療決策請與您的主治團隊面對面討論。