

:: Systeminen mastosytoosi

Orpha numero: ORPHA2467

Yhteenveto

Kyse on heterogeenisestä ryhmästä harvinaisia, hankittuja ja kroonisia hematologisia maligniteetteja. Nämä liittyvät kudosten, pääasiassa luuytimen syöttösolujen epänormaaliin kertymiseen ja lisääntymiseen. Sukupuolten välillä ei ole esiintyvyyseroa. Tauti todetaan yleensä aikuisilla (diagnoosin keski-ikä on 60 vuotta) ja se voidaan jakaa viiteen eri muotoon.

1. Vähäoireinen systeminen mastosytoosi (SM)
2. Kytevä SM (SSM)
3. Aggressiivinen SM (ASM)
4. SM johon liittyy hematologisia neoplasmoja (SM-AHN)
5. Syöttösoluleukemia (MCL).

Kolme viimeisintä muotoa kutsutaan yleisesti edenneeksi SM:ksi. Vähäoireisessa muodossa ei ole merkkejä syöttösolujen suuresta määrästä (B-löydökset) eikä elinten toimintahäiriöistä (C-löydökset). Kytevä muoto etenee hitaasti ja siinä esiintyy B-löydöksiä. Edenneessä tautimuodossa on useita C-löydöksiä.

Tauti on tavallisesti sporadinen, joitakin suvuttaisia tapauksia on raportoitu. Useimmilta potilailta löytyy aktiivisia mutaatioita neoplastisten syöttösolujen kantasolukasvutekijäreseptoria koodaavasta geenistä (*KIT*). Toistuva *KIT*-mutaatio (D816V; *KIT*-geenin eksoni 17) on havaittavissa >80 %:lla potilaista. Harvinaisemmat mutaatiot sijaitsevat eksoneissa 2, 8 ja 9, jotka koodaavat solunulkoista laskostumaa, tai eksoneissa 13 ja 14, jotka koodaavat *KIT*-proteiinin kinaasilaskostumaa 1. Nämä lukuisat taudissa havaittavat *KIT*-geenin mutaatiot johtavat reseptorin hallitsemattomaan aktivaatioon, mikä tekee syöttösolujen liikkumisesta, selviytymisestä ja aktivaatiosta kantasolukasvutekijästä riippumatonta.

Systemisen mastosytoosin diagnostisiin kriteereihin kuuluu yksi pää- ja neljä vähäisempää kriteeriä. Diagnoosiin tarvitaan pääkriteeri ja vähintään yksi vähäisempi kriteeri tai vähintään kolme vähäisempää kriteeriä. Sen jälkeen tauti luokitellaan B- ja C-löydösten perusteella. Pääkriteerinä on vähintään 15 eri tunnistetun syöttösoluaggregaatin löytyminen luuytimeistä tai muualta kuin ihosta otetuista kudoksetaloista. Neljä vähäisempää kriteeriä ovat 1) epätyypillinen morfologia yli 25 %:ssa syöttösoluista; 2) poikkeava syöttösolujen immunofenotyyppi, usein epänormaali ei-syöttösolumarkkereiden (CD25 ja/tai CD2)



ilmentyminen; 3) Pistemutaatio *KIT*-geenin kodonissa 816 luuytimessä tai muualla (paitsi ihokudoksessa); 4) kohonneet seerumin tryptaasitasot (>20 ng/ml).

Hoito riippuu tautimuodosta. Vähäoireisen ja vakaan mastosytoosin hoito on oireenmukaista (antihistamiinit, kortikosteroidit tai dinatriumkromoglysaatti). Edenneen tautimuodon hoito on oireenmukaista (antihistamiinit) ja antiproliferatiivista joko ei-kohdennetulla (esim. alfa-interferoni) tai kohdennetulla sytoreduktiivisella hoidolla *KIT*-tyrosiinikinaasi-inhibiittoreilla.

Hydroksiureaa käytetään SM-AHN-tautimuodossa. Allogeeninen kantasolusiirto tulee harvoin kyseeseen, sitä tarjotaan hyväkuntoisille potilaille, jotka sairastavat erittäin aggressiivista, henkeä uhkaavaa tautimuotoa. Ennuste riippuu tautimuodosta.

Esiintyvyydeksi Euroopassa on arvioitu 1/7 700 – 1/10 400.

Asiantuntija: Pr Michel AROCK

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari ATULA, Kustannus Oy Duodecim
- Tarkastanut perinnöllisyyslääkäri Helena KÄÄRIÄINEN, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Päivitetty: Heinäkuu 2019

Käännetty: Lokakuu 2020

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen, eikä se korvaa lääketieteen ammattilaisen antamaa hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

