

:: Agresywna mastocytoza układowa

Orpha number: [ORPHA98850](#)

Definicja choroby:

Agresywna mastocytoza układowa (Aggressive systemic mastocytosis - ASM) to ciężka i rzadka postać mastocytozy układowej (Systematic mastocytosis - SM; sprawdź ten termin) charakteryzująca się znacznymi naciekami komórek tłuszczowych w różnych tkankach.

Epidemiologia:

Stanowi mniej niż 10% SM, a częstość występowania na świecie szacowana jest pomiędzy 1/400 000 a 1/250 000. ASM najczęściej nie występuje u dzieci.

Obraz kliniczny:

Zwykle choroba nie obejmuje skóry. U pacjentów występują zaawansowane objawy związane z inwazją komórek tłuszczowych i intensywnym uwalnianiem mediatorów obejmujące omdlenia, nawracające zaczerwienienia, biegunkę, ból, powiększenie narządów wewnętrznych i ich dysfunkcję, upośledzenie hematopoezy (której wynikiem może być izolowana cytopenia lub mniej wyraźna pancytopenia), osteoporozę z ryzykiem złamań oraz złe wchłanianie. Najpoważniejszym powikłaniem jest potencjalnie śmiertelny wstrząs anafilaktyczny. Pacjenci nie wykazują objawów choroby hematologicznej komórek nie-mastocytarnych.

Etiologia:

Etiologia nie została poznana, ale istnieją dowody na aktywującą mutację genu *KIT*, najczęściej D816V, w komórkach tłuszczowych u większości pacjentów z ASM.

Metody diagnostyczne:



Rozpoznanie stawiane jest na podstawie wyników badań histologicznych i cytologicznych szpiku kostnego. W badaniu cytologicznym ilość komórek tucznych w szpiku kostnym wynosi więcej niż 5%, ale mniej niż 20%, w większości przypadków ASM komórki tuczne w szpiku mają nietypowy, niedojrzały wygląd z dwu lub wielopłatowym jądrem lub, czasami, wyglądem przypominającym blasty. Poziom tryptazy w osoczu wynosi powyżej 20ng/mL, w większości przypadków są identyfikowane aktywujące mutacje genu *KIT*.

Rozpoznanie różnicowe:

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić wszystkie przyczyny cytopenii (mielofibroza, mielodysplazja i inne choroby hematologiczne; sprawdź te terminy) oraz inne nieprawidłowe typy mutacji *JAK2*, które zostają wykluczone po wykryciu nacieków komórek tucznych w szpiku kostnym z aktywującą mutacją *KIT*.

Postępowanie i leczenie:

Leczenie jest częściowo objawowe, głównie obejmuje leki przeciwhistaminowe (anty-H1 i anty-H2) oraz częściowo antyproliferacyjne (interferon alfa z lub bez terapii sterydowej z wykorzystaniem kladrybiny). W nielicznych przypadkach bez mutacji D816V genu *KIT* można zastosować imatynib lub masitynib, ponieważ hamują nie zmutowaną postać *KIT*. Molekuły blokujące zmutowaną postać D816V są obecnie poddawane badaniom klinicznym, proponowane są także inne podejścia terapeutyczne (rapamycyna, bortezomib, talidomid). Należy ograniczyć użycie substancji kontrastowych zawierających jod, ponieważ indukują masowe uwalnianie mediatorów z komórek tucznych.

Rokowanie:

Rokowanie jest złe, a średni czas przeżycia wynosi od 2 do 4 lat.

Recenzent-ekspert:

Prof. Michel AROCK

Aktualizacja: Listopad 2008

Tłumaczenie: Maj 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).





Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

