

## :: Mastocytoza układowa o łagodnym przebiegu

Orpha number: [ORPHA98848](#)

### **Definicja choroby:**

Mastocytoza układowa o łagodnym przebiegu (indolent systemic mastocytosis-ISM) to łagodna postać mastocytozy układowej (SM; sprawdź ten termin) charakteryzująca się nieprawidłową proliferacją komórek tucznych tylko w szpiku kostnym lub w licznych tkankach.

### **Epidemiologia:**

Stanowi 90% przypadków SM, a częstość występowania na świecie szacowana jest pomiędzy 1/40 000 a 1/20 000. ISM głównie dotyka dorosłych.

### **Obraz kliniczny:**

Inaczej niż w postaciach skórnych u niemowląt, u pacjentów rzadko występują zmiany skórne, najczęściej jest to pokrzywka barwnikowa. Objawy związane z uwolnieniem mediatorów z komórek tucznych mogą być różnorodne i obejmują świąd, zaczerwienienie, omdlenia, ból głowy oraz wymioty i biegunkę. Pacjenci nie wykazują klinicznych lub biologicznych objawów agresywnej mastocytozy układowej, białaczki z komórek tucznych (sprawdź te terminy) lub innych chorób hematologicznych niezależnych od komórek tucznych.

### **Etiologia:**

Etiologia nie została poznana, ale istnieją dowody na aktywującą mutację genu *KIT*, najczęściej D816V, w komórkach tucznych prawie 80% pacjentów z ISM.

### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie stawiane jest na podstawie wyników badań histologicznych i cytologicznych szpiku kostnego (większe kryterium diagnostyczne). W badaniu cytologicznym ilość komórek tucznych w szpiku kostnym wynosi mniej niż 5%, czasami komórki tuczne w szpiku mają wydłużone, owalne jądra i zwiększoną liczbę



ziarnistości w cytoplazmie. Do mniejszych kryteriów diagnostycznych należy poziom tryptazy w osoczu (powyżej 20ng/mL), identyfikacja aktywujących mutacji genu *KIT* oraz nieprawidłowa ekspresja CD2 i(lub) CD25 komórek tucznych szpiku kostnego.

## **Rozpoznanie różnicowe:**

W postaciach nie obejmujących skóry, odróżnienie od mielofibrozy może być trudne. Chorobę Waldenströma (sprawdź ten termin) można wykluczyć na podstawie obecności limfocytów infiltrujących tkanki wraz z komórkami tuczными oraz braku mutacji D816V w genie *KIT*.

## **Postępowanie i leczenie:**

Leczenie ISM jest najczęściej objawowe i obejmuje leki przeciwhistaminowe, kortykosteroidy oraz kromoglikan dwusodowy. W wyniku leczenia może dojść do rozwoju osteoporozy, poprawę uzyskuje się podając bisfosfoniany.

## **Rokowanie:**

Postęp choroby jest powolny i łagodny. Rokowanie jest raczej dobre, a długość życia nie odbiega od normy.

## **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.

---



