

:: Mastocytoza układowa

Orpha number: [ORPHA2467](#)

Definicja choroby:

Mastocytoza układowa (Systemic mastocytosis-SM) obejmuje heterogenną grupę rzadkich, nabytych i przewlekłych złośliwych chorób hematologicznych, które związane są z nieprawidłową proliferacją komórek tucznych w tkankach, włącznie z szpikiem kostnym, z udziałem lub bez udziału skóry.

Epidemiologia:

Częstość występowania na całym świecie szacowana jest pomiędzy 1/20 000 a 1/40 000. SM najczęściej występuje u rasy kaukaskiej bez predyspozycji do płci.

Obraz kliniczny:

Mastocytozę układową można podzielić na SM o powolnym przebiegu (indolent SM-ISM) oraz SM o agresywnym przebiegu (ASM) (sprawdź te terminy). SM występuje głównie u dorosłych (średnia wieku to 60 lat). Objawy kliniczne są wynikiem uwolnienia mediatorów komórek tucznych i(lub) guza. Uwolnienie mediatorów (histaminy, leukotrienów, prostaglandyn, heparyny) prowadzi do nawracających omdleń, bólu głowy, zaczerwienienia oraz, w ciężkich przypadkach, wstrząsu anafilaktycznego. Proliferacja komórek tucznych w szpiku kostnym może powodować nieprawidłowości we krwi obwodowej: niedokrwistość (najczęstsza nieprawidłowość), cytopenię i pancytopenię. Infiltracja komórek tucznych może dotyczyć także przewodu pokarmowego: przełyku, żołądka, jelit (zespół złego wchłaniania) oraz wątroby (wodobrzusze, nadciśnienie wrotne, hepatomegalia, która może przekształcić się w włóknienie wrotne, a w rzadszych przypadkach w marskość) i powodować ból brzucha, czasem biegunkę, nudności i wymioty. Nacieki komórek tucznych mogą dotyczyć także skóry (pokrzywka barwnikowa, która czasem jest swędząca), śledziony (splenomegalia), która najczęściej jest bezobjawowa) oraz szkieletu (bóle kości, bóle stawów, osteoliza, osteoskleroza lub osteoporoza w badaniach obrazowych).

Etiologia:



Opisano różne somatyczne mutacje punktowe genu *KIT*. W wyniku najczęstszej mutacji (kodon 816;D816V) dochodzi do niekontrolowanej aktywacji receptora, która prowadzi do migracji, przeżycia i aktywacji komórek tłuszczowych niezależnie od czynnika komórek macierzystych.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawia się na podstawie histologicznych i cytologicznych badań szpiku kostnego, w których widoczna jest infiltracja, często wielogniskowa, komórek tłuszczowych o często nietypowej morfologii (komórki wydłużone i czasem ze zwiększoną liczbą ziarnistości), co często prowadzi do nieprawidłowej ekspresji markerów CD25 i(lub) CD2. Podwyższony poziom tryptazy w osoczu powyżej 20 n/mL lub obecność aktywującej mutacji *KIT* stanowi potwierdzenie diagnozy. Wielkość proliferacji komórek tłuszczowych można zbadać przy użyciu technik obrazowych (radiografia, ultrasonografia, TK).

Rozpoznanie różnicowe:

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić inne postaci mastocytozy (białaczka z komórek tłuszczowych, mastocytoma), zaburzenia endokrynologiczne (guzy nadnerczy, lipoma, gastrinoma), niektóre choroby przewodu pokarmowego, alergie, inne choroby limfoproliferacyjne szpiku kostnego, histiocytowa, zespół hipereozynofilowy oraz makroglobulinemia Waldenstroma (sprawdź te terminy).

Poradnictwo genetyczne:

SM jest najczęściej sporadyczna, ale odnotowano także przypadki rodzinne.

Postępowanie i leczenie:

Leczenie zależy od typu SM. Leczone ISM jest często objawowe (leki antyhistaminowe, kortykosteroidy lub kromoglikan diodowy). Leczenie ASM jest objawowe (leki antyhistaminowe anty-H1 i H2) oraz antyproliferacyjne (interferon alfa z lub bez kortykosteroidów, kladrybina). Imatynib lub masitynib może być wskazany u pacjentów bez mutacji D816V genu *KIT*. Molekuły blokujące zmutowaną postać D816V są obecnie poddawane badaniom klinicznym, proponowane są także inne podejścia terapeutyczne (rapamycyna, bortezomib, talidomid).

Rokowanie:



Rokowanie zależy od typu SM. W ISM rozwój choroby jest powolny, a przebieg łagodny więc długość życia jest normalna. W ASM 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.
