

Mastocytoza – przy diagnozie kluczowa jest znajomość objawów

20 października obchodzimy Międzynarodowy Dzień Mastocytozy
i Chorób Komórek Tucznych

Mastocytoza to choroba, którą bardzo trudno zdiagnozować i stanowi wciąż bardzo duże wyzwanie dla lekarzy. Ten nowotwór ma różne postaci, przybiera różne formy i daje różne objawy a postawienie prawidłowej diagnozy potrafi zająć nawet kilkanaście lat. Pacjent chory na mastocytozę może leczyć się u wielu specjalistów w zależności od tego, który organ daje sygnał S.O.S. Dlatego tak ważne jest, aby w proces diagnostyczny byli zaangażowani lekarze z wielu dziedzin. Droga do diagnozy często zaczyna się w gabinecie lekarza rodzinnego, który wychwyci zaburzenia funkcjonowania organizmu widoczne w wynikach morfologii krwi obwodowej.

Mastocytoza to choroba, w wyniku której w organizmie pacjenta powstaje nadmiar komórek tucznych, tzn. mastocytów. W zależności od tego, w jakiej lokalizacji w organizmie gromadzą się mastocyty, rozróżniamy jej dwie postaci – mastocytozę skórą (CM ang. *cutaneous mastocytosis*) lub układową (SM ang. *systemic mastocytosis*) dotyczącą narządów wewnętrznych. Postać skórna pojawia się zwykle u pacjentów w okresie wczesnodziecięcym, a jej objawami są zmiany w postaci najczęściej czerwono-brązowych plam, jest to tzw. pokrzywka barwnikowa. Czasem w mastocytozie występuje tzw. objaw Dariera, czyli guzki, grudki lub pęcherze, które pod wpływem pocierania powodują zaczerwienienie skóry i obrzęk^{1,2}. Powodem są mediatory uwalniane przez mastocyty z ich ziarnistości. Mediatory te prowadzą do powstania stanu zapalnego^{3,4}. Mastocytoza zaliczana jest do schorzeń rzadkich – występuje z częstością 5-10 przypadków na 1 mln osób rocznie. Chorują osoby w każdym wieku. Mastocytoza skórna występuje głównie u małych dzieci, z niewielką przewagą płci męskiej, a postać układowa – u dorosłych, z równą częstością u kobiet i mężczyzn.

Nie obędzie się bez morfologii krwi obwodowej

W przypadku mastocytozy układowej⁵ szpik kostny, śledziona, wątroba, przewód pokarmowy czy też węzły chłonne to miejsca, w których gromadzą się komórki tuczne. Naciekanie komórek tucznych może prowadzić

¹ Daniel Desmond, Mark Carmichael, *Systemic Mastocytosis: The Difficult Patient with a Rare Disease. Case Presentation and Brief Review*. Materiał dostępny na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5801525/>, Dostęp: 05.10.2021

² William Alto, Lisa Clarcq, *Cutaneous and systemic manifestations ...*

³ Angela Macri, Christopher Cook, *Urticaria Pigmentosa (Cutaneous Mastocytosis)*.

Materiał dostępny na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482503/>, Dostęp: 05.10.2021

⁴ Nelson Turcios, Robert Fink, *Pulmonary Manifestations of Pediatric Diseases*.

Materiał dostępny na: <https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/dariers-sign>, Dostęp: 05.10.2021

⁵ Sarah Stetson, Paul Siegel, *Mastocytosis*. Materiał dostępny na: <https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/mastocytosis>, Dostęp: 25.10.2019.

PARTNERZY HONOROWI

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
HEMATOLOGII

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
MEDYCYNY PRACY

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
GERIATRII



PTH-T

OT

HNG

PARTNERZY GŁÓWNI

PARTNERZY MEDIALNI

HEMATO
ONKOLOGIA.PL

DLA PACJENTA
ONKOLOGICZNEGO

PARTNER SPOLECZNY

Polska Koalicja
Pacjentów Onkologicznych

INICJATOREM
KAMPANII JEST
NOVARTIS POLAND SP. Z O.O.

do upośledzenia funkcjonowania narządów, a w przypadku znacznych zaburzeń może dochodzić nawet do trwałych zmian w sercu (np. zwężenia zastawki aortalnej), niewydolności wątroby czy też złamań spowodowanych osteoporozą⁶. Choroba może także przebiegać bezobjawowo⁷.

– 80 proc. pacjentów jako pierwsze objawy ma wysypkę na skórze, wobec czego najczęściej trafia do dermatologa. Drugą grupą są pacjenci, u których występują objawy alergii. Szczególnie istotne jest tutaj wystąpienie reakcji uczuleniowej po ukąszeniu przez owada błonkoskrzydłego. Pacjent trafi do alergologa. Do hematologa będzie skierowany w późniejszym okresie. Ważna jest świadomość lekarza pierwszego kontaktu, jak i lekarzy innych specjalizacji, że mogą to być pierwsze objawy mastocytozy i pacjent powinien mieć przeprowadzoną diagnostykę hematologiczną, która pozwoli na ostateczne potwierdzenie rozpoznania i wdrożenie właściwego leczenia – mówi **prof. dr hab. n. med. Grzegorz Helbig**, Oddział Hematologii i Transplantacji Szpiku, Szpitala im. A. Mielęckiego w Katowicach.

Ważne w diagnostyce są wywiad i badanie fizykalne. Jeśli podejrzewamy mastocytozę to w dalszym etapie należy wykonać morfologię krwi obwodowej, która może wykazać nieprawidłowości w zakresie poszczególnych parametrów morfotycznych krwi. Konieczne jest wtedy wykonanie biopsji szpiku oraz szeregu specjalistycznych badań dodatkowych obejmujących testy genetyczne i oznaczenie stężenia tryptazy (enzym ten jest uwalniany przez mastocyty). Ponadto celem oceny stopnia zaawansowania choroby należy zlecić badania obrazowe tj. radiogram kośćca, USG brzucha i inne.

Poważna choroba, mylona z alergią

Mastocyty to jeden z rodzajów leukocytów – białych krwinek, które zostały odkryte oraz opisane w 1896 roku przez Paula Ehrlicha, laureata nagrody Nobla za badania nad odpornością. Odgrywają bardzo ważną rolę w reakcjach uczuleniowych, uwalniając m.in. substancję chemiczną – histaminę. Powoduje ona rozszerzenie naczyń krwionośnych, a w związku z tym wzrost napływu komórek czynnych immunologicznie do miejsca zakażenia⁸. Histamina powoduje również reakcje alergiczne, w związku z tym mastocytoza bywa często mylona z alergią. Jednym z objawów mastocytozy są właśnie występujące na skórze plamy, które przypominają umaszczenie żyrafy. Z tego względu zwierzę stało się symbolem tej choroby.

**

„Odpowiedź masz we krwi!” to kampania edukacyjna poświęcona chorobom krwi i szpiku, w tym nowotworom hematologicznym. Celem inicjatywy jest upowszechnienie wiedzy nt. chorób krwi i szpiku kostnego, ich niespecyficznych objawów, przebiegu i metod leczenia. U podstaw kampanii leży przekonanie, że choć choroby

⁶ Materiał dostępny na: <https://onkolmed.pl/co-jest-mastocytoza> Dostęp: 25.10.2019.

⁷ Izabela Dereń-Wagemann, Małgorzata Kulisziewicz-Janus, Kazimierz Kuliczkowski, *Mastocytoza – rozpoznawanie i leczenie Mastocytosis – diagnostic criteria and treatment*. Materiał dostępny na: <https://phmd.pl/api/files/view/25939.pdf> Dostęp: 25.10.2019.

⁸ Joanna Kopeć-Szlęzak, *Mastocyty i ich znaczenie w procesach odpornościowych i nowotworowych*,

Materiał dostępny na: https://journals.viamedica.pl/journal_of_transfusion_medicine/article/view/42497/30229 Dostęp: 25.10.2019.

PARTNERZY HONOROWI

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
HEMATOLOGII

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
MEDYCYNY PRACY

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
GERIATRII



PTH



HNG

PARTNERZY GŁÓWNI

PARTNERZY MEDIALNI

HEMATO
ONKOLOGIA.PL

PACJENTA
ONKOLOGICZNEGO

PARTNER SPOŁECZNY

Polska Koalicja
Pacjentów Onkologicznych

INICJATOREM
KAMPANII JEST
NOVARTIS POLAND SP. Z O.O.



krwi i szpiku kostnego mają różne przyczyny i objawy, łączy je jeden wspólny mianownik – nieprawidłowości wykrywane w morfologii krwi obwodowej.

Partnerami Głównymi kampanii edukacyjnej „Odpowiedź masz we krwi!” są Polskie Towarzystwo Hematologów i Transfuzjologów, Polskie Towarzystwo Onkologii Dziecięcej, Instytut Hematologii i Transfuzjologii oraz Stowarzyszenie Hematologia Nowej Generacji. Partnerem społecznym kampanii jest Polska Koalicja Pacjentów Onkologicznych. Partnerami Medialnymi jest portal hematoonkologia.pl oraz Głos Pacjenta Onkologicznego. Kampania realizowana jest pod honorowymi patronatami krajowego konsultanta w dziedzinie hematologii – **prof. dr hab. n. med. Ewy Lech-Marańdy**, konsultanta krajowego w dziedzinie geriatry – **prof. dr hab. n. med. Tomasza Targowskiego** oraz konsultanta krajowego w dziedzinie medycyny pracy – **Lek. Pawła Wdówka**.



Kontakt dla mediów:

Mateusz Grzeszczuk

+ 48 608 183 331

kampania@omwk.pl

PL2110138541

PARTNERZY HONOROWI

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
HEMATOLOGII

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
MEDYCYNY PRACY

KRAJOWY KONSULTANT
W DZIEDZINIE
GERIATRII



PTHiT



HNG

PARTNERZY GŁÓWNI

PARTNERZY MEDIALNI

HEMATO
ONKOLOGIA.PL

GŁOS
PACJENTA
ONKOLOGICZNEGO

PARTNER SPOŁECZNY

Polska Koalicja
Pacjentów Onkologicznych

INICJATOREM
KAMPANII JEST
NOVARTIS POLAND SP. Z O.O.