

Protocolul de urgenta

Tratamentul de urgenta pentru soc anafilactic include mereu adrenalina (epinephrine). Pacientii cu sindromul de activare mastocitara trebuie sa aiba mereu asupra lor doua unitatii autoinjectabile de adrenalina. Seringile trebuie sa fie protejate de caldura si lumina. Pacientii trebuie sa aiba acces la o sticla cu apa si la cel putin o doza din tratamentul lor uzual. In plus, pacientii ar trebui sa poarte **bratari** medicale si sa aiba asupra lor istoricul medical, precum si documente cu informatii relevante privind:

- Numele medicului curant si datele de contact
- Medicamentatia, inclusiv dozele de tratament
- Alergii, intolerante si factori declansatori
- Informatii despre persoana de contact de urgenta
- Protocolul pentru urgente
- O copie a acestei brosure
- Articolul despre anestezie de pe www.tmsforacure.org

Nivelul triptazei serice in sange si al N-metil histamine si al prostaglandinei in urina pe 24 ore, trebuie masurate in 60 de minute de la episodul acut.

Organizatia si suportul

Societatea de mastocitoza (TMS) este o organizatie non-profit dedicata sustinerii pacientilor afectati de Sindromul de activare mastocitara, dar si familiilor acestora, al celor care ofera ingrijiri medicale si al medicilor, prin cercetare, educatie si reprezentare.

Suntem o organizatie condusa de pacienti, ghidata de un consiliu consultative format din experti medicali.

TMS se adreseaza pacientilor de toate varstele. Orice este afectat de sau doreste sa invete despre sindromul activarii mastocitare este invitat sa se alature organizatiei.

TMS sponsorizeaza grupuri online si locale de suport, dar si un numar anual de conferinte medicale, un maraton si cursuri de formare medicala continua. Exista multe oportunitati pentru voluntariat.

Toate veniturile sunt folosite pentru a sprijini misiunea TMS. Pentru a afla mai multe vizitati:

www.tmsforacure.org
www.mastocitoza.com

Deveniti membru

Calitatea de membru TMS va ofera posibilitatea de a intalni alti pacienti si familii afectate de tulburari ale mastocitelor. Putem avea un impact in cercetare, educatie si reprezentare fiind cat mai multi.

Impreuna suntem puternici!

Apartenenta la TMS este gratuita. Pacientii sau apartinatorii trebuie sa intre pe site-ul www.tmsforacure.org, sa acceseze butonul de membership si sa se inregistreze. In acest fel, pacientii vor primi email-uri cu informatii actualizate despre boala lor, informatii despre cercetarile in domeniu, grupuri de suport, intalniri, seminarii online. Doantiile catre asociatie sunt binevenite si ne ajuta sa ne continuam misiunea de cercetare, educare si suport.



**Brosura
informationala
Pentru medici,
pacienti,
apartinatori si
persoanele care ii
ingrijesc**

Furnizata de:

The Mastocytosis Society, Inc.

Mastocitoza • Sindromul activarii mastocitare

www.tmsforacure.org

Copyright © 2016 The Mastocytosis Society, Inc.
Distribuire si drept de copyright Asociatia
Suport Mastocitoza Romania
www.mastocitoza.com

Prezentare generala

Mastocitoza este o boala rara cauzata de un exces de celule mastocite in diverse tesuturi si organe. Mastocitele pot fi anormale atat prin forma cat si prin functie. In **sindromul de activare mastocitara (MCAS)** numarul de celule mastocite din tesuturi si forma acestora poate parea normala, dar acestea sunt usor stimulate sa degranuleze. Atat in **mastocitoza cat si in sindromul de activare mastocitara**, celulele mastocite *degranuleaza* sau elibereaza continutul lor de mediatori. Acesti mediatori, care includ histamina, triptaza, heparina, prostaglandine si leukotriene, printre altele, sunt responsabili pentru multe dintre simptomele pacientilor cu mastocitoza.

Simptomele pot include: anaflexia, flushing (inrosirea pielii), leziuni / iritatii ale pielii, de exemplu urticaria pigmentosa (UP) si telangiectasia macularis eruptiva perstans (TMEP), dureri in piept, greata, voma, diaree, dureri abdominale, balonari, GERD, lesin, variatii ale tensiunii arteriale, mancarimi, dureri osoase, osteoporoza, oboseala, slabiciune, anxietate/depresie si problem cognitive.

Simptomele mastocitozei sunt foarte variabile si impredictibile.. Mastocitoza, inclusiv iritatiile pielii asociate cu ea, **NU SUNT CONTAGIOASE**. Aceste boli pot afecta pacienti de toate varstele, de la nou nascut la adult. In formele cutanate, simptomele generale pot aparea datorita eliberarii de mediatori din leziunile pielii. Aceste simptome generale nu sunt indicatori ai bolii sistemice.

Factorii declansatori pentru pacientii cu mastocitoza sunt foarte diferiti. Cei mai comuni factori sunt: caldura, frigul, schimbarea de temperatura, exercitiile, oboseala, frecarea, parfumurile si mirosurile, insectele si alte intepaturi, anumite mancaruri, medicamente, alcoolul, presiunea, anestezia, infectiile virale/bacteriene/fungice si stresul de orice fel (emotional, fizic sau ambient). Unii pacienti pot avea reactii la medicamente, prin care, dar nu numai, **simptomele si AINS. A se utiliza cu precautie.**

Pentru mai multe informatii despre cum se administreaza anestezia la un pacient cu mastocitoza, va rugam sa consultati articolul despre anestezie de pe www.tmsforacure.org.

Momentan nu exista tratament pentru mastocitoza si sindromul de activare mastocitara MCAS. Pacientii trebuie sa evite factorii declansatori si sa isi administreze medicamentele.

Diagnostic

Criteriile de diagnostic pentru mastocitoza au fost stabilite in 2001. Criteriile de diagnostic pentru MCAS au fost propuse prin consens international in 2012. Conform Organizatiei Mondiale a Sanatatii exista 3 categorii de mastocitoza.

- 1) **Mastocitoza cutanata:** (CM) Boala benigna in care infiltrarea cu celule mastocite este confirmata la nivelul pielii
 - a) Mastocitoza cutanata maculopapulara (MPCM)
 - urticaria pigmentosa;
 - telangiectasia macularis eruptiva perstans si
 - patru sau mai multe mastocitoame
 - b) Mastocitoza cutanata difuza
 - c) Mastocitom solitar (pana la 3)
- 2) **Mastocitoza sistemica**
 - a) **Mastocitoza sistemica indolenta:** (ISM) inclusiv **mastocitoza măduvei osoase**
Tipul cel mai de intalnit la adulti. Implica maduva spinarii si posibil alte organe.
 - b) **Mastocitoza sistemica ascunsa** (Smoldering Systemic Mastocytosis)
 - c) **Mastocitoza sistemica cu un neoplasm hematologic** (SM – AHN)
 - d) **Mastocitoza sistemica agresiva:** (ASM)
 - e) **Leucemie cu celule mastocite** (maligna): foarte rara

3) **Sarcom cu celule mastocite** (malign): foarte rar
Pentru a fi diagnosticat cu mastocitoza sistemica, un pacient trebuie sa prezinte un criteriu major si cel putin un criteriu minor. O alternativa este ca un pacient sa prezinte 3 criterii minore.

Criteriu major: infiltrare multifocala a celulelor mastocite >15 intr-un organ extracutanat

Criterii minore:

1. Forma predominanta de ax >25% dintre celulele mastocite
2. Fenotip atipic pentru celule mastocite cu CD2 si/sau CD25

3. Prezenta mutatiei C-kit (D816V)

4. Nivelul triptazei serice > 20ng/ml persistent
Standardul pentru diagnosticare este **biopsia de maduva osoasa** din creasta iliaca. Aceasta include citometrie de flux si imunohistochimie, testarea pentru celule normale si anormale (CD117, triptaza, CD25). Alte testari uzuale includ: verificarea perioadica a nivelului triptazei serice, colectarea de urina pe 24 ore pentru analiza metabolitilor de histamina si a prostaglandinei (nivelul de bazaal mediatorilor si la 60 minute dupa degranulare sau anafilaxie), hemoleucograma, chimie serica, scanare oaselor, osteodensiometrie si biopsie de piele. Se pot face si alte teste.

Tratament

Tratamentul bolilor mastocitare depinde atat de diagnosticul specific, cat si de simptomele prezente. Pentru formele benigne, tratamentul implica controlul simptomelor prin evitarea factorilor declansatori si medicamentatie adecvatata. Medicamentatia tipica pentru simptome include:

- Antihistaminice H1: hidroxizine, diphen-
- hydramine, loratadine, fexofenadine sau cetirizine
- H2 Antihistaminice precum ranitidine, cimetidine, famotidine, sau doxepin (H1,H2)
- Stabilizatori de celule mastocitare: ketotifen sau cromocligat de sodiu
Inhibitori de leukotriene precum monteleukast, zileuton or zafirlukast
Terapie cu aspirina – sub supraveghere
- medicala
- Epinefrine
Steroizi (Se utilizeaza doar in conditii extreme, cand pacientul nu poate fi stabilizat altfel)

Pentru formele agresive, maligne, ale bolii, tratamentul recomandat este chimioterapie. Optiunile include interferon alfa / beta, imatinib (Gleevac) (**daca mutatia C-Kit D816V este negativa**), cladribine si alte medicamente aflate acum in teste clinice

Bibliografie

1. Valent, P. et al. Definitions, Criteria and Global Clasification of Mast Cell Disorders with Special Reference to Mast Cell Activation Syndromes: A Consensus Proposal. Int Arch Allergy Immunol 2012; 157:215-225.
2. Alvarez-Twose I, et al. Current state of biology and diagnosis of clonal mast cell diseases in adults. Int J Lab Hematol. 2012 Oct;34(5):445-60
3. Horny HP, et al. Evaluation of mast cell activation syndromes: impact of pathology and immunohistology. Int Arch Allergy Immunol.