

Systémová mastocytóza – společná diagnóza pro alergologa i hematologa

Marie Žemličková¹, Tomáš Kozák²

¹Laboratoř genomické medicíny, FN Královské Vinohrady, Praha

²Hematologická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

Systémová mastocytóza (SM) je onemocnění charakterizované proliferací klonálních mastocytů. Biologická povaha SM zahrnuje celé spektrum, od relativně benigní indolentní formy až po mastocytární leukemii. Klinický obraz osciluje od téměř asymptomatických forem, přes různě vyjádřené stupně mediátorového syndromu, až po nádorový syndrom spojený s hepatosplenomegalií, lymfadenopatií a konstitučními příznaky. Diagnostika se opírá o morfologické a histologické zhodnocení kostní dřeně. Pacienti jsou na základě diagnostických nálezů a symptomatologie klasifikováni dle WHO a ICC klasifikace, od kterých se odvíjí typ onemocnění a následná terapie, která je přísně individualizovaná a zahrnuje symptomatickou, cílenou i cytoredukční terapii.

Vzhledem k širokému spektru symptomů může pacient se SM kromě hematologů a alergologů navštívit ambulance specialistů většiny interních oborů. Proto je nutné, aby se tato diagnóza dostala do širšího povědomí lékařské společnosti. Nízká informovanost vede k oddálení diagnózy, dispenzarizace a případné terapie, což může u některých pacientů se sklonem k vážným alergickým až anafylaktickým reakcím vést v krajních případech k opakovanému výskytu život ohrožujících situací.

Klíčová slova: mastocytóza, gen *KIT*, sérová tryptáza.

Systemic mastocytosis – a common diagnosis for allergists and hematologists

Systemic mastocytosis (SM) is a disease characterized by the proliferation of clonal mast cells. SM biologically include a wide spectrum, ranging from relatively benign indolent forms to mast cell leukemia. The clinical presentation varies from nearly asymptomatic forms, through various degrees of mediator syndrome, to a neoplastic syndrome associated with hepatosplenomegaly, lymphadenopathy, and constitutional symptoms. Diagnosis relies on morphological and histological evaluation of the bone marrow. Patients are classified based on diagnostic findings and symptomatology according to the WHO and ICC classifications, which determine the type of disease and subsequent therapy, which is strictly individualized and includes symptomatic, targeted, and cytoreductive therapy. Given the wide spectrum of symptoms, patients with SM may visit specialists in most internal medicine departments in addition to hematologists and allergologists. Raising awareness of this diagnosis within the medical community is crucial. Low awareness leads to delayed diagnosis and undertreatment, posing risks of life-threatening situations in patients liable to severe allergic reactions.

Key words: mastocytosis, *KIT* gene, serum tryptase.

Úvod

Systémovou mastocytózu řadíme do skupiny mastocytóz, což jsou heterogenní systémová onemocnění charakterizovaná proliferací klonálních mastocytů v jednom nebo ve více orgánech (zejména v kostní dřeni, kůži, orgánech gastrointestinálního traktu, v játrech a ve

slezině) (1). Obecně jsou mastocytózy spolu se syndromem aktivovaných mastocytů (Mast Cell Activation Syndrome, MCAS) klasifikovány jako poruchy mastocytů (Mast cell disorders, MCDs). Epidemiologická data incidence a prevalence jsou chudá, s velkou pravděpodobností jsou poruchy mastocytů stále poddiagnostikovány. Z dostupných