

Wielu specjalistów, jedna choroba – czym jest mastocytoza?

Białaczka, szpiczak, chłoniak – to choroby krwi i szpiku kostnego, które zakorzeniły się już w świadomości społecznej. A kto z nas słyszał o mastocytozie? Mastocytoza to grupa rzadkich chorób wynikających z nadmiernego wytwarzania mastocytów, znanych też jako komórki tuczne. Występuje u około 10 na 100 000 osób¹. Objawy mastocytozy mogą być bardzo różnorodne, analogicznie jest z przebiegiem i rozwojem choroby. Niespecyficzne symptomy sprawiają, że mastocytoza wciąż stanowi wyzwanie diagnostyczne. W celu postawienia prawidłowego rozpoznania – często niezbędna

jest ścisła współpraca lekarzy różnych specjalności: hematologów, alergologów, gastroenterologów i dermatologów.

Mastocyty – komórki tuczne

Mastocyty (czyli komórki tuczne) to rodzaj białych krwinek będących elementem układu odpornościowego. Komórki tuczne występują u wszystkich ludzi i są niezbędne do przeżycia. Odgrywają bardzo istotną rolę w utrzymaniu naszego organizmu w stanie zdrowia. W reakcjach uczuleniowych, mastocyty uwalniają ważną substancję chemiczną – histaminę. Jest ona przekaźnikiem pomagającym chronić organizm przed szkodliwymi skutkami reakcji alergicznej. Analogicznie, mastocyty działają między innymi w przypadku zakażenia pasożytami, bakteriami i innymi drobnoustrojami. Komórki tuczne występują we wszystkich częściach organizmu, m.in.: w skórze, we krwi, w kościach i w każdym z narządów wewnętrznych². Najczęściej spotykane są w narządach takich jak skóra, szpik, wątroba, śledziona i węzły chłonne³.

Mastocytoza skórna i układowa

Istnieje wiele rodzajów mastocytozy – każdy z nich różni się nieznacznie objawami i często trudno jest stwierdzić, który rodzaj choroby występuje u danego pacjenta. Wiele objawów zależy od miejsc w organizmie, w których gromadzą się mastocyty. Im bardziej zaawansowana choroba, w tym większej liczbie lokalizacji w organizmie dochodzi do nagromadzenia komórek tucznych. Wiąże się to najczęściej z poważniejszym przebiegiem choroby. Istnieją dwa główne rodzaje mastocytozy – mastocytoza skórna, gdy komórki tuczne gromadzą się w obrębie skóry

¹ K. Brockow, *Epidemiology, Prognosis, and risk factors in mastocytosis*, [w:] Pubmed.gov. Dostępny w [Internecie](#). [Dostęp 13.01.2020]

² Hasło: *Mast cells* [w:] „National Cancer Institute”. Dostępny w [Internecie](#). [Dostęp 13.01.2020]

³ Dereń-Wagemann, M. Kulisziewicz-Janus, K. Kuliczowski, *Mastocytoza – rozpoznawanie i leczenie*. Dostępny w [Internecie](#). [Dostęp 13.01.2020]

oraz tzw. mastocytoza układowa, w przebiegu której komórki tuczne gromadzą się w różnych narządów organizmu⁴.

W mastocytozie skórnej komórki tuczne gromadzą się tylko w obrębie skóry. Długość życia pacjentów nie różni się od osób zdrowych⁵. Większość objawów mastocytozy skórnej ma postać swędzących, czerwonych lub brązowych plam na skórze, które po potarciu tworzą pęcherze. Zjawisko to określa się jako „objaw Dariera”⁶.

– *Mastocytoza skórna występuje najczęściej pod postacią pokrzywki barwnikowej, jednak stwierdza się kilka postaci choroby, które mają zróżnicowany obraz kliniczny, a niektóre z nich obserwuje się wyłącznie u dzieci. Do postawienia diagnozy konieczna jest biopsja zmian skórnych i wykonanie odpowiednich badań specjalistycznych* – mówi **prof. dr hab. n. med. Grzegorz Helbig, z Oddziału Hematologii i Transplantacji Szpiku, Szpitala im. A. Mielęckiego w Katowicach.**

Mastocytoza układowa (ang. systemic mastocytosis, SM) występuje u około 5–10 przypadków na 1 mln populacji rocznie⁷ – *Dotyczy głównie dorosłych, bardzo rzadko dzieci. Istnieją dwa rodzaje mastocytozy układowej: niezaawansowana, którą możemy podzielić na postaci indolentną, tłącą się a także mastocytozę szpiku kostnego oraz mastocytoza zaawansowana – rzadka i ciężka postać stwierdzana w przypadku około 30% osób chorujących na mastocytozę układową. Nadmiar komórek tucznych rozprzestrzenia się do różnych części organizmu. Gromadzą i rozprzestrzeniają się tak znacznie, że mogą zaburzyć lub nawet uniemożliwić prawidłowe funkcjonowanie narządów wewnętrznych* – mówi **prof. dr hab. n. med. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku Uniwersytetu Medycznego w Lublinie.**

Mutacje w genie KIT

Większość przypadków mastocytozy, w tym zaawansowanej mastocytozy układowej, jest wywołwana przez zmiany, mutacje w jednym genie o nazwie KIT. Zadaniem genu KIT jest informowanie organizmu, w jaki sposób ma wytwarzać pewien rodzaj enzymu o nazwie receptorowa kinaza tyrozynowa⁸. To białko wysyła pewne komunikaty do komórek w organizmie, w tym do komórek tucznych. Informuje te komórki, w jaki sposób mają one

⁴ Mastocytosis & Mast Cells: Symptoms & Treatment, [w:] my.clevelandclinic.org. Dostępny w [Internecie](#). [Dostęp 13.01.2020].

⁵ Mastocytosis & Mast Cells: Symptoms & Treatment, [w:] my.clevelandclinic.org. Dostępny w [Internecie](#). [Dostęp 13.01.2020].

⁶ Co to jest mastocytoza? [w:] Onkolmed. Dostępny w [Internecie](#). [Dostęp 13.01.2020].

⁷ Zaawansowana mastocytoza układowa — stanowisko ekspertów dotyczące postępowania diagnostycznego i leczniczego, Hematologia, w: „Varia Medica 2020”,

⁸ Zaawansowana mastocytoza układowa — stanowisko ekspertów dotyczące postępowania diagnostycznego i leczniczego, Hematologia, w: „Varia Medica 2020”,

funkcjonować, jak rosnąć i jakie są ich zadania. Gdy gen KIT działa nieprawidłowo, wysyła niewłaściwe instrukcje do komórek w organizmie, co sprawia, że zachowują się one nieprawidłowo. W przypadku zaawansowanej mastocytozy układowej komórki tuczne otrzymują sygnały do ciągłego niekontrolowanego wzrostu, co doprowadza do znacznego zwiększenia ich liczby i gromadzenia w różnych częściach organizmu.

Diagnostyka: ścisła współpraca lekarzy wielu specjalności

U chorych na mastocytozę obserwuje się szeroki wachlarz objawów, co utrudnia postawienie właściwej diagnozy. Choroba może dawać bardzo różne sygnały, dlatego w przypadku mastocytozy konieczna jest ścisła współpraca lekarzy różnych specjalności – hematologów, gastroenterologów, dermatologów i alergologów. Wyodrębniamy objawy ogólne – zmęczenie, utrata masy ciała i gorączka. Mogą wystąpić też objawy związane z zespołem aktywacji komórek tucznych takie jak, świąd skóry, wysypka, obrzęki, bóle głowy, ból brzucha, szybkie bicie serca, obniżone ciśnienie tętnicze, ból w klatce piersiowej czy też nawet wstrząs anafilaktyczny lub utraty przytomności. Często pojawiają się objawy skórne – najczęściej pokrzywka barwnikowa, a także objawy ze strony układu kostno-szkieletowego, takie jak bóle kości, stawów i mięśni⁹.

*– Rozpoznanie mastocytozy układowej nie jest łatwe, gdyż pacjent może mieć dominujące objawy ze strony przewodu pokarmowego, układu kostnego czy zaburzenia hematologiczne. Dostyc charakterystyczna jest wysypka barwnikowa, która występuje u 80% dorosłych i często jest wskazówką do dalszego działania. U każdego pacjenta z podejrzeniem mastocytozy układowej należy wykonać badanie histologiczne szpiku oraz szereg specjalistycznych badań dodatkowych. Wyróżnia się postać indolentną (tłącą się) mastocytozy, która może wymagać leczenia objawów zespołu aktywacji komórek tucznych (jeśli występują) oraz postać zaawansowaną, gdzie konieczne jest leczenie hematologiczne ze względu na uszkodzenie narządów przez nacieki komórkami tuczными. W tym ostatnim przypadku stosuje się chemioterapię lub leczenie celowane – dodaje **prof. dr hab. n. med. Grzegorz Helbig**.*

U osób cierpiących na mastocytozę układową istnieje ryzyko wystąpienia wstrząsu anafilaktycznego. Jest to ciężkie i zagrażające życiu schorzenie, w przebiegu którego nie można prawidłowo oddychać, a funkcjonowanie organizmu zaczyna ustawać. Ciśnienie

⁹ Zaawansowana mastocytoza układowa – stanowisko ekspertów dotyczące postępowania diagnostycznego i leczniczego, w: "Varia Medica 2020", Dostępny w [Internecie](#). [Dostęp 13.01.2020].

krwi drastycznie spada, powodując utratę świadomości¹⁰.

Badania diagnostyczne

W celu postawienia prawidłowej diagnozy wykonuje się szereg badań, do których należy między innymi badanie morfologii krwi. Morfologia pozwala na ocenę liczby krwinek – ich nieprawidłowa liczba może wynikać z nagromadzenia komórek tucznych w szpiku kostnym. Za pomocą badania krwi mierzy się stężenie substancji chemicznej o nazwie tryptaza, która jest wytwarzana przez komórki tuczne¹¹. Kolejnym badaniem jest badanie USG, które można wykorzystać do sprawdzenia, czy u pacjenta doszło do powiększenia wątroby oraz śledziony, co również może wskazywać na mastocytozę układową¹². Wykonuje się również badanie obrazowe DEXA – rodzaj badania RTG, które umożliwia pomiar ilości wapnia w kościach. U niektórych pacjentów konieczne jest wykonanie badania szpiku kostnego.

¹⁰ U. Muller, The problem of anaphylaxis and mastocytosis, Dostępny w [Internecie](#). [Dostęp 13.01.2020].

¹¹ K. Lewandowski, *Mastocytoza*, Dostępny w [Internecie](#).

¹² F. Sagher, Z. Even-Paz, *Mastocytosis and the Mast Cell*, [w:] Chapter VIII Systemic Mastocytosis (Part 2). Dostępny w [Internecie](#).