

clmast

INSTITUTUL DE STUDII DE MASTOCITOZĂ

DIN CASTILLA LA MANCHA

(CLMAST)

sescam

serviciul de sănătate din Castilla La Mancha

## MASTOCITOZELE

### Caiet de informare pentru pacient

**Institutul de Studii de Mastocitoză din Castilla la Mancha (CLMast)**

**Rețeaua Spaniolă de Mastocitoză (REMA)**

**Spitalul Virgen del Valle**

**Complexul Spitalicesc din Toledo**

**Serviciul de Sănătate din Castilla la Mancha**

Luis Escribano, M.D., Ph.D

Director

Coordonator al Rețelei Spaniole de Mastocitoză

Iván Álvarez Twose, M.D.

Medic Adjunct

Laura Sánchez Muñoz, M.D., Ph.D.

Medic Adjunct

Almudena Matito, M.D.

Medic adjunct

**Notă: Această versiune a caietului de informare pentru pacienți a fost elaborat în cadrul Institutului de Studii despre Mastocitoze al Spitalului Virgen del Valle din Toledo și de către Rețeaua Spaniolă de Mastocitoză. Versiunile anterioare (1994-2005) au fost elaborate în cadrul Unității de Mastocitoză din Spitalul Ramón y Cajal. Difuzarea lui este liberă cu condiția să fie citată clar proveniența acestuia. Această informație a fost publicată în diferite articole.**

**Drepturi de autor: Institutul de Studii de Mastocitoză din Castilla la Mancha, SESCAM, Spitalul Virgen del Valle, Toledo. Rețeaua Spaniolă de Mastocitoză (REMA). Interzisă divulgarea sa fără a se cita în mod expres proveniența lui.**

## **Introducere**

În anul 1984 a început să funcționeze în cadrul Serviciului de Hematologie din Spitalul Ramón y Cajal o Unitate de Diagnostic și tratament a mastocitozelor. În anul 1993 s-au adăugat Serviciile de Citometrie și Hematologie ale Spitalului Clinic Universitar din Salamanca. În anul 2003 s-a creat Rețeaua Spaniolă de Mastocitoză (REMA) al cărei coordonator este Dr. Luis Escribano.

## **Rețeaua Spaniolă de Mastocitoză**

Institutul de Studii de Mastocitoză din Castilla la Mancha (CLMast), Spitalul Virgen del Valle, Toledo

Serviciul Central de Citometrie (Prof. Alberto Orfao), CIC, Universitatea din Salamanca, Salamanca.

Departamentul de Farmacologie (Profesor Luis Botana), Facultatea de Medicină Veterinară, Universitatea din Santiago de Compostela (USC), Lugo.

Serviciul de Anatomie Patologică (Dra. Manuela Mollejo), Spitalul Virgen de la Salud, Toledo

Serviciul de Pediatrie (Dr. Alfonso Verdú), Spitalul Virgen de la Salud, Toledo

Serviciul de Dermatologie (Dr. José Manuel Azaña), Spitalul Universitar din Albacete, Albacete.

REMA, așadar, este formată din grupuri interdisciplinare dedicate studiilor clinice despre boală, cât și cercetării de bază și focalizate pe domeniul mastocitozelor.

Rețeaua dispune de toate mijloacele necesare îndreptate către diagnostic și tratamentul bolii cu obiectivul primordial ca toți pacienții cu mastocitoză să aibă acces la cea mai bună calitate posibilă a vieții și la metodele cele mai moderne de diagnosticare și tratament.

Guvernul din Castilla la Mancha și Consiliul său de Sănătate au creat un Institut de Studii de Mastocitoză în Spitalul Virgen del Valle din Toledo care depinde de Serviciul de Sănătate din Castilla la Mancha (SESCAM) (Rezoluția din 12/05/2009, 2009/7114, Jurnalul Oficial din Castilla La Mancha) și al cărui principal obiectiv este studiul integral al mastocitozelor și sindromurile relaționate cu activarea mastocitară, incluzând cercetarea laborioasă și activitatea profesorală.

Pacienții dispun de un Centru Național de Referință, cu acces liber, cu toată infrastructura, personalul și laboratoarele necesare dezvoltării integrale ale asistenței și cercetării acestei boli. De asemenea, este deschis pentru pacienți din alte țări. Pacienții au colaborat în mod activ la dezvoltarea acestui Centru de Referință.

Crearea Asociației Spaniole de Mastocitoză (AEDEM) ([www.aedm.org](http://www.aedm.org)) a reprezentat unul dintre cele mai importante progrese pentru dezvoltarea interesului către pacienți. Principalele sale funcții sunt: 1) Informarea pacienților sau rudelor despre Centrele de Excelență și Referință existente în Spania. 2) Contacte cu responsabilii sanitari pentru dotarea adecvată a centrelor citate, atât din punct de vedere al asistenței cât și din punct de vedere al cercetării. 3) Discuții cu responsabilii Ministerului Sănătății și Consiliilor de Sănătate pentru recunoașterea mastocitozelor ca boli cronice cu consecințele pe care le atrag referitor la medicamente, deplasări și alte aspecte sociale. 4) Obținerea de fonduri pentru derularea de programe de cercetare de bază și focalizată a bolii.

Având în vedere că mastocitoza este o boală puțin frecventă, nu este ușor ca pacienții să poată obține o informație adecvată despre ea. Obiectivul acestui mic caiet

este acela de a le oferi pacienților noștri un ghid care să le permită să cunoască aspectele cele mai importante ale acestei boli și să răspundă, în limitele posibilului, întrebărilor care ni se pun în mod frecvent în cadrul unei consultații. Bolile nu sunt o problemă exclusivă a medicilor, ci și a pacienților. Pacientul trebuie să își cunoască boala și în cazul bolilor puțin frecvente poate avea rol de transmițător de informații personalului sanitar fără experiență directă în cazurile de mastocitoză. Pentru aceasta este necesar să dispună de o cunoaștere exhaustivă obținută plecând de la informația transmisă de experți.

Informația, un drept al pacienților, nu întotdeauna se înțelege cu claritate în discuțiile periodice pe care le au cu medicul responsabil. Frecvent, caracteristicile clinice, diagnostice și terapeutice ale unei anumite boli sunt greu de asimilat într-o simplă conversație chiar dacă medicul este convins, de multe ori fără motiv, că explicațiile lui au fost ample, simple, și astfel deduce că pacientul le-a înțeles perfect. O dovadă a acestui lucru este faptul că pacientul însuși obișnuiește să pună aceleași întrebări la consulturi succesive.

Acest caiet nu pretinde să stimuleze automedicația pacienților. Toate datele care se referă la medicamente au ca unic scop informarea. Sub nicio formă cititorii nu trebuie să ia decizii terapeutice de capul lor; din contră, trebuie să ia legătura cu un grup specializat în mastocitoză pentru orice schimbare în tratament.

Prima versiune, Madrid, octombrie 1997, Spitalul Ramón y Cajal

Actualizat în: decembrie 1999, mai 2000, octombrie 2001, aprilie 2002, februarie 2004, octombrie 2004, octombrie 2005, august 2006, martie 2007, septembrie 2008, decembrie 2009, octombrie 2010. Institutul de Studii de Mastocitoză din Castilla la Mancha (CLMast), Spitalul Virgen de Valle, SESCAM, Toledo.

### **Ce sunt mastocitozele?**

Un grup de boli care se caracterizează printr-o creștere, în general de o mică amplitudine, al numărului de mastocite în diferite țesuturi ale corpului. Mastocitele din mastocitoze au o proteină în suprafața lor care se numește c-kit și s-a găsit o mutație în proteina respectivă (D816V) care este prezentă la majoritatea pacienților.

### **Ce este și unde se naște mastocitul?**

Mastocitul este o celulă a sistemului imunitar, ale cărei celule mamă se găsesc în măduva osoasă, de acolo trec în sânge și apoi la țesuturile unde se proliferază și maturizează.

### **La ce servește mastocitul?**

Mastocitul are un rol important în apărarea organismului de paraziți și anumite bacterii; de asemenea intervine în vindecarea rănilor, în formarea cicatricelor și în apărarea de anumite tumori. În plus, mastocitul este celula principală implicată în reacțiile de alergie și în inflamare.

### **Ce se întâmplă când se stimulează mastocitul?**

Mastocitul se poate stimula prin diferite mecanisme fără a fi necesară existența unei mastocitoze. Mai mult, mastocitoza este cauza cea mai puțin frecventă de stimulare mastocitară. Când un bolnav suferă de o alergie de orice fel cum ar fi astmul, alergiile de piele sau alt fel de alergii, mastocitul se stimulează și eliberează o serie de substanțe puternice pe care le conține în granulele sale și care sunt responsabile de multe simptome care apar în aceste boli. Urticaria acută sau cronică, care constă în apariția de pete roșii pe piele în general cun multă senzație de mâncărime, este una din aceste boli și **NU TREBUIE CONFUNDATĂ CU MASTOCITOZELE.**

### **Ce este triptaza?**

Triptaza este o proteină pe care o produc numai mastocitozele (bazofilele din sânge produc o cantitate nesemnificativă) și care se eliberează în sânge când mastocitul se activează. Există o anumită relație între cantitatea de triptază din sânge și numărul total de mastocite din corp, chiar dacă acest lucru nu este mereu valabil. În plus, triptaza crește când mastocitele se activează și își eliberează mediatorii.

### **Ce se întâmplă în mastocitoze?**

În aceste boli se produce o creștere a mastocitelor într-una sau mai multe zone ale corpului. În general, pielea este regiunea care este cel mai frecvent afectată; totuși, mastocitele obișnuiesc să crească ca număr în alte țesuturi cum ar fi măduva osoasă, osul și tubul digestiv. Leziunile de piele sunt pete de culoare maro închis uneori violaceu. Sunt de mărime variabilă între 0,1 și 3 cm și numărul poate fi scăzut sau să afecteze aproape toată suprafața corpului.

### **Cum se diagnostichează mastocitozele?**

În majoritatea cazurilor există leziuni pe piele care ne fac să bănuim boala. Odată făcută biopsia de piele și s-a demonstrat că este mastocitoză, este necesar să aflăm dacă boala este localizată la nivelul pielii (acest lucru este excepțional în formele care apar la vârstă adultă) sau dacă este sistemică, adică, dacă afectează alte țesuturi. Pentru a putea ști acest lucru este necesar să se facă un studiu al măduvii osoase prin intermediul unei aspirări de sânge medular și o biopsie. În mostrele obținute se studiază morfologia, prezența sau nu a conglomerate de mastocite, imunofenotipul, adică proteinele pe care mastocitul le are pe suprafața sa, și, în ultimul rând, se studiază mutațiile c-kit.

### **Este urgent să se facă studiul din măduva osoasă?**

Nu este, excepție făcând cazurile rare în care se bănuiește o mastocitoză agresivă. Se pot aștepta inclusiv ani până să se facă studiul. Între timp, controlul bolii se face în baza simptomelor pe care le prezintă fiecare pacient și valorile triptazei în sânge.

### **Mastocitoza este o boală ereditară?**

Mastocitozele nu sunt boli ereditare chiar dacă există un procentaj mic de cazuri în care sunt afectați diferiți membri ai aceleiași familii.

### **Este mastocitoza o boală contagioasă?**

Nu.

### **Există un singur tip de mastocitoză?**

Nu.

Mastocitozele sunt un grup eterogen de boli care se diferențiază prin simptomele lor, cantitatea de mastocite, numărul de organe afectate și multe alte aspecte. Adică, mastocitozele seamănă între ele prin faptul că celula alterată este mastocitul, dar diferă în aproape toate celelalte aspecte. Pielea este organul care este afectat cel mai frecvent.

Există mastocitoze care apar la copii, de la naștere până la 3-4 ani, și altele care apar la adulți.

### **Tipuri de mastocitoză la copii:**

#### 1. Mastocitom solitar

O singură leziune (uneori două sau trei) pe piele, în general pe extremități. Poate produce mâncărime și uneori pot apărea mici vezicule sau bășici pe ea. În general acest lucru se întâmplă când se freacă leziunile. Este o formă benignă și care dispare spontan după câțiva ani.

#### 2. Urticaria pigmentosa

Este forma cea mai frecventă. Apare de obicei în primele luni de viață (uneori copilul se naște cu leziunile). Simptomele variază mult de la unele cazuri la altele. De cele mai multe ori se declanșează pentru că se folosește apă caldă pentru baie sau duș, pentru că se freacă leziunile (de exemplu când se șterge cu un prosop), din cauza febrei și

din cauza apariției dinților. În mod obișnuit simptomele sunt mai intense în primii unu-  
doi ani de viață și se reduc în mod progresiv.

Posibilitatea de vindecare este superioară a 85% chiar dacă evoluția nu se poate  
prezice fără a se face analize speciale despre care îi informăm pe părinți în Unitatea de  
Mastocitoză. În acest document informativ nu se oferă date specifice despre tratament,  
excepție făcând cele referitoare la necesitatea de la folosi apă călâie (aproape rece) pentru  
baie și duș, să nu se frece niciodată cu prosopul pentru uscare care trebuie să se încheie  
cu un uscător de păr cu aer călduț (niciodată cald).

### 3. Mastocitoză cutanată difuză

Este o formă foarte puțin frecventă (mai puțin de 1% din mastocitozele la copii)  
dar cea mai complicată de tratat. Este absolut necesar ca acești copii să fie diagnosticați  
cât mai curând posibil și să meargă la unități specializate pentru a începe tratamentul de  
urgență. Referitor la prognostic, acesta este similar cu cel în cazul urticariei pigmentosa.

Toți copiii trebuie să fie supravegheați în mod strict pentru a controla evoluția  
leziunilor pielii și a simptomelor. **NU RENUNȚAȚI SĂ MERGEȚI LA CENTRUL  
DUMNEAVOASTRĂ DE REFERINȚĂ PÂNĂ CÂND MEDICUL NU VĂ VA  
ASIGURA CĂ S-A PRODUS VINDECAREA TOTALĂ.**

### **Tipuri de mastocitoze la adulți**

Forma cea mai frecventă este așa numita mastocitoză sistemică indolentă  
caracterizată prin afectarea pielii, măduvii osoase, tubului digestiv și osului. Totuși, în  
toate aceste țesuturi creșterea mastocitelor este foarte mică; adică, este o boală foarte  
puțin proliferativă.

Simptomele sunt foarte variabile, cel mai frecvent prezentă este mâncărimea pe  
piele, în timp ce este mai puțin frecventă înroșirea pieptului și a feței, durerea  
abdominală sau diareea. Dacă suferiți de mastocitoză, **NU CĂUTAȚI ARTICOLE  
DESPRE BOALĂ PE INTERNET.** Majoritatea lor se referă la formele agresive ale



bolii. **DACĂ AVEȚI VREO NELĂMURIRE, CONSULTAȚI-VĂ CU NOI.** Odată făcute analizele necesare vă vom spune de ce fel de mastocitoză suferiți, tratamentul cel mai adecvat și prognosticul.

### **Au nevoie de o alimentație specială copiii cu mastocitoză?**

Nu.

În mod frecvent copiii sunt supuși la diete stricte din care sunt excluse alimentele numite “eliberatoare de histamină”. Totuși, trebuie avut în vedere că acești copii pot avea o **DIETĂ COMPLET NORMALĂ** cu aceleași norme de care țin cont pediatrii în cazul copiilor fără mastocitoză. Când un copil cu mastocitoză are vreun tip de reacție adversă la un aliment, cel mai probabil este vorba despre o problemă alergică asociată. În aceste cazuri trebuie să vă consultați cu un Centru de Referință.

### **Există probleme pentru a vaccina copiii cu mastocitoză?**

Nu.

Copiii cu mastocitoză trebuie să urmeze programele obișnuite de vaccinare. Doar în acele cazuri cu simptome importante, când trebuie să facă un vaccin anume se poate amâna calendarul de vaccinare. Dar este recomandabil să fie tratați cu antihistaminice vreo 2-3 zile în cazul în care apare febra care poate duce la activarea mastocitelor și la apariția simptomelor. În caz de nelămuriri trebuie să vă consultați cu un Centru de Referință.

### **Care sunt simptomele și semnele care pot apărea la mastocitozele adultului?**

Fiecare caz prezintă simptome proprii. Unii pacienți au doar leziuni pe piele care nu le produc nicio alterare, chiar dacă pot suferi de mâncărimi în perioada caldă, când fac duș sau baie cu apă caldă sau când temperatura mediului înconjurător este scăzută. În alte cazuri, chiar cu același număr de mastocite și cu același tip de mastocitoză, se pot produce mâncărimi la nivelul pielii mai mult sau mai puțin intensă,

amețeli, senzație de vertij, senzație de ridicarea căldurii la nivelul feței însoțită de înroșire, durere abdominală, greață, vomă, scăderea sau creșterea tensiunii arteriale.

Toate aceste simptome se pot controla cu un tratament adecvat și este o excepție să persiste dacă tratamentul se face într-un Centru de Referință.

### **Există vreo legătură între intensitatea simptomelor și numărul de mastocite?**

Nu întotdeauna.

Este normal să observăm că unii pacienți cu o creștere ușoară a numărului de mastocite au simptome foarte accentuate în timp ce alții cu o cantitate mult mai mare de mastocite de-abia au simptome sau nu au deloc. Adică, intensitatea simptomelor nu are întotdeauna o legătură directă cu gradul de afectare existent în boală.

### **Mastocitozele pot duce la complicații grave?**

Da.

Totuși, un procentaj ridicat de cazuri nu are niciun fel de complicație cu niciunul dintre posibili declanșatori care se citează în continuare. Problema este că nu dispunem de analize specifice care să ne permită să determinăm cu anterioritate dacă un anumit pacient este sau nu sensibil la un anumit agent declanșator. Pacienții cu mastocitoză trebuie să aibă grijă specială cu:

1. Anestezia generală
2. Studiile radiologice cu contrast
3. Administrarea de aspirină (sau orice medicament care conține acid acetilsalicilic). Aspirina are capacitatea de a bloca eliberarea de anumite substanțe produse de mastocit (prostaglandine) și, de aceea, se poate folosi pentru tratamentul mastocitozelor. Totuși, același medicament poate induce eliberarea masivă de mediatori mastocitari și să pună în pericol viața pacienților.
4. Așa numitele antiinflamatoare nesteroidiene (cunoscute de asemenea ca antireumatice)

5. Înțepăturile de albine sau viespi
6. Morfina și derivatele sale (codeina...)

**NOTA 1. Recapitulați toate medicamentele pe care le-ați luat pentru durere și să aveți pregătită lista pentru prima dumneavoastră vizită în Centrul nostru. Vă putem trimite pe adresa de e-mail un chestionar ca să vă fie mai ușor. Este foarte important să ne spuneți dacă ați avut sau nu vreun fel de reacție când ați luat orice tip de medicament.**

**NOTA 2. Odată studiat de către noi, pacientul va dispune de un raport în care se vor preciza medicamentele pe care le poate lua sau nu.**

**Există soluții pentru a preveni aceste complicații?**

Da.

Institutul de Studii de Mastocitoză dispune de protocoale specifice de prevenire pe care le pot solicita medicul responsabil sau pacientul. Vi le vom trimite prin e-mail pentru a evita întârzierile; dacă nu va fi posibil, vă vor fi trimise prin FAX sau înmânate personal când veniți la consult la noi.

1. **Anestezia generală:** să se urmeze indicațiile incluse în protocolul de anestezie generală pe care îl înmănăm tuturor pacienților noștri.
2. **Studii radiologice cu contrast:** să se urmeze indicațiile protocolului citat mai sus.

**3. Înțepături de insecte (A SE VEDEA PROTOCOALELE)**

Majoritatea pacienților cu mastocitoză nu au reacții grave la înțepăturile de insecte. Doar acele cazuri **CU ISTORIC DE REACȚII ANAFILACTICE ÎN URMA ÎNȚEPĂTURILOR DE INSECTE** trebuie să poarte cu ei seringi autoinjectabile cu adrenalină, care vor trebui administrate subcutanat urmând

clmast

instrucțiunile medicului. În orice caz, va trebui să se meargă la un spital. **NICIODATĂ NU SE VA ADMINISTRA ADRENALINĂ ÎN CAZURI CU REACȚII MODERATE SAU UȘOARE FĂRĂ HIPOTENSIUNE.** Pentru mai multe informații trebuie să consultați protocoalele Centrului dumneavoastră de Referință.

### **Ce tip de tratamente pot fi utile în mastocitoze?**

1. Medicamente care blochează unirea Histaminei cu receptorii săi. Sunt medicamentele cele mai clasice și sunt două tipuri, inhibitorii receptorilor H1 și cele care inhibă receptorii H2. În mod didactic se poate spune că funcția lor constă în a împiedica unirea histaminei cu receptorii săi evitând astfel declanșarea reacțiilor adverse mediate de această substanță.
2. Medicamente care, cel puțin teoretic, sunt capabile să “stabilizeze” membrane mastocitului blocând într-un mod mai mult sau mai puțin intens eliberarea mediatorilor care produc aceste celule. Un exemplu este cromoglicatul de sodiu.
3. Medicamente care inhibă sinteza prostaglandinelor de către mastocit. Prostaglandinele sunt substanțe foarte active din punct de vedere biologic și responsabile de un mare număr de simptome care pot apărea în mastocitoze. Printre aceste medicamente se află aspirina și antiinflamatoarele nesteroidiene (care nu conțin prednison). Cum s-a explicat mai sus, aceste substanțe pot fi potențial periculoase și se pot folosi numai sub un control medical strict.
4. PUVA. Radiațiile ultraviolete împreună cu administrarea de oxsoralen pot fi utile în tratamentul leziunilor cutanate ale mastocitozelor și în controlul mâncărimii. Acest tratament **SE POATE FACE NUMAI ÎN CENTRE SPECIALIZATE** și sub un control medical strict. Trebuie știut faptul că acest tip de radiații mărește posibilitățile de a suferi de cancer de piele.

### **Este necesar ca pacienții cu mastocitoză să meargă în mod regulat în Unitățile Specializate?**

Ar trebui să fie controlați în mod direct (mergând la o Unitate specializată) sau indirect (medicul lor să ia legătura cu noi). Acest lucru este valabil nu doar pentru adulți ci și pentru copii. Există ideea greșită că toți copiii cu mastocitoză se vindecă: acest lucru nu este adevărat. Într-un procentaj mic, nestabilit până acum, pot evolua spre o formă a adultului, chiar dacă acest lucru nu presupune o agravare; avem pacienți cu mai mult de 70 de ani care s-au născut cu mastocitoză. Așadar, copiii care suferă de această boală trebuie controlați periodic până ce va exista o dovadă clară că boala a dispărut, sau, pentru a diagnostica din timp evoluția sa spre o formă a adultului.

**NOTA 1: Ca regulă generală, în niciun caz pacientul nu trebuie să se trateze singur și nici să urmeze sfaturile altor bolnavi de aceeași boală. Un medicament util în unele cazuri poate fi extrem de dăunător în altele.**

**NOTA 2: Dacă dumneavoastră sau fiul/fiica dumneavoastră veți suferi o intervenție chirurgicală, puneți-vă în legătură cu Unitatea de Mastocitoză. Vom profita de intervenție pentru a face biopsia din măduva osoasă și, dacă e nevoie, de piele. Acest lucru este în mod special important în cazul copiilor cărora li se face adenoidectomie sau amigdalectomie, având în vedere că putem studia mastocitele din acele țesuturi.**

### **Care este prognosticul mastocitozelor la adult?**

Majoritatea mastocitozelor la adulți cu leziuni pe piele au un prognostic bun. Sfătuim pacienții să nu citească articole pe internet ținând cont de faptul că multe dintre ele sunt publicate de către grupuri care sunt centre de referință pentru alte forme mai puțin obișnuite ale bolii, al căror prognostic este diferit. Grupul nostru a

publicat recent un articol în care studiază prognosticul mastocitozelor indolente la adult pe un grup de 145 de pacienți cu o urmărire de lungă durată și la care nu s-au folosit tratamente agresive (L. Escribano et al. Prognosis in adult indolent systemic mastocytosis: A long-term study of the Spanish Network on Mastocytosis in a series of 145 patients. *J Allergy Clin Immunol.* 124 (3): 514-21). Concluzia cea mai relevantă este că factorul care prezice evoluția către o formă mai agresivă a bolii este prezența mutației D816V KIT-ului în toate celulele măduvii osoase; adică, singura formă de a face o aproximație corectă a prognosticului mastocitozelor la adult este studierea acestei mutații în toate celulele din măduva osoasă sau din sânge, purificate anterior. Studiile din măduva osoasă care nu respectă această tehnică nu sunt valabile pentru a stabili prognosticul.

### **Ce sunt sindroamele de activare mastocitară?**

Un grup eterogen de boli fără leziuni de Mastocitoză pe piele care se caracterizează prin prezentarea de simptome recurente și severe cauzate de activarea mastocitelor cum ar fi înroșirea generalizată a pielii, apariția de gâlme, colici abdominale, diaree și chiar anafilaxia cu hipotensiune și pierderea cunoștinței. Uneori există un declanșator pentru aceste simptome, ca de exemplu, înțepăturile de insecte, stresul, sau un aliment; totuși, în multe ocazii simptomele apar fără un declanșator anterior.

Aproximativ 60% dintre cazuri corespund Mastocitozelor sistemice indolente fără afectarea pielii. Aceste cazuri necesită un tratament intensiv cu medicamente care blochează eliberarea mediatorilor mastocitului.

### **Bibliografie recomandată**

1. Escribano L, Orfao A, Diaz-Agustin B et al. Indolent systemic mast cell disease in adults: immunophenotypic characterization of bone marrow mast cells and its diagnostic implications. *Blood* 1998;91:2731-2736.

Institutul de Studii de Mastocitoză din Castilla La Mancha  
Spitalul Virgen del Valle, Carretera de Cobisa, s/n Toledo-45071  
Telefon: 925269334

Secretariat: [secretariaclmast.cht@sescam.jccm.es](mailto:secretariaclmast.cht@sescam.jccm.es)

2. Valent P, Horny H-P, Escribano L et al. Diagnostic Criteria and Classification of Mastocytosis: A Consensus Proposal. *Leuk.Res.* 2001;25:603-625.
3. Escribano L, Akin C, Castells M, Orfao A, Metcalfe D. Mastocytosis: Current concepts in diagnosis and treatment. *Ann.Hematol.* 2002;81:677-690
4. Escribano L, Diaz-Agustin B, López A et al. Immunophenotypic analysis of mast cells in mastocytosis: When and how to do it. Proposals of the Spanish network on mastocytosis (REMA). *Cytometry* 2004;58B:1-8.
5. Escribano L, Akin C, Castells M, Schwartz LB. Current options in the treatment of mast cell mediator-related symptoms in mastocytosis. *Inflamm.Allergy Drug Targets.* 2006;5:61-77.
6. Garcia-Montero AC, Jara-Acevedo M, Teodosio C et al. KIT mutation in mast cells and other bone marrow haematopoietic cell lineages in systemic mast cell disorders. A prospective study of the Spanish Network on Mastocytosis (REMA) in a series of 113 patients. *Blood* 2006;108:2366-2372.
7. Orfao A, Garcia-Montero AC, Sanchez L, Escribano L. Recent advances in the understanding of mastocytosis: the role of KIT mutations. *Br.J.Haematol.* 2007;138:12-30.
8. Horny H-P, Metcalfe DD, Bennet JM et al. Mastocytosis. In: Swerdlow SH, Campo E, Harris NL et al., eds. *WHO classification of tumours of haematopoietic and lymphoid tissues.* Lyon: IARC; 2008:54-63.
9. Escribano L, Avarez-Twose I, Sanchez-Munoz L et al. Prognosis in adult indolent systemic mastocytosis: A long-term study of the Spanish Network on Mastocytosis in a series of 145 patients. *J.Allergy Clin Immunol.* 124(3):514-21
10. Álvarez-Twose, D González de Olano, L Sánchez-Muñoz, A Matito, MI Esteban-López, A Vega, MB Mateo, MD. Alonso Díaz de Durana, B de la Hoz, MD. del Pozo Gil, T Caballero, A Rosado, I Sánchez Matas, C Teodósio, M Jara-Acevedo, M Mollejo, A García-Montero, A Orfao, and L Escribano. Clinical, biological and

molecular characteristics of clonal mast cell disorders presenting with mast cell activation symptoms. J Allergy Clin Immunol. 2010 Jun;125(6):1269-1278.e2

## **CONTACTAȚI-NE**

**Institutul de Studii de Mastocitoză din Castilla la Mancha (CLMast)**

**Rețeaua Spaniolă de Mastocitoză (REMA)**

**Spitalul Virgen del Valle, etajul 3**

**Carretera de Cobisa s/n**

**Toledo E-45071, Spania**

Contacte: Iván Álvarez-Twose, MD

E: [ivana@sescam.jccm.es](mailto:ivana@sescam.jccm.es)

Luis Escribano, MD, PhD

E: [lescribanom@sescam.jccm.es](mailto:lescribanom@sescam.jccm.es)

Laura Sánchez Muñoz, MD, PhD

E: [ismunoz@sescam.jccm.es](mailto:ismunoz@sescam.jccm.es)

Almudena Matito, MD

E: [amatito@sescam.jccm.es](mailto:amatito@sescam.jccm.es)

Telefon: Dr. Escribano +34-925269335

Dr. Alvarez-Twose +34-925269336

Urgențe 24 ore: +34-638226196

Asistență medicală: +34-925265407

Secretariat: +34-925269334

FAX (în atenția Institutului de Studii de Mastocitoză): +34-925269355

**Secretariat:** [secretariaclmast.cht@sescam.jccm.es](mailto:secretariaclmast.cht@sescam.jccm.es) (consultații, trimitere de documente, întrebări referitoare la ordine de canalizare, și orice altă chestiune nerelaționată cu probleme medicale)

**Asistență medicală:** [rmprada@sescam.jccm.es](mailto:rmprada@sescam.jccm.es)

Institutul de Studii de Mastocitoză din Castilla La Mancha  
Spitalul Virgen del Valle, Carretera de Cobisa, s/n Toledo-45071  
Telefon: 925269334

Secretariat: [secretariaclmast.cht@sescam.jccm.es](mailto:secretariaclmast.cht@sescam.jccm.es)



**clmast**

INSTITUTUL DE STUDII DE MASTOCITOZĂ

DIN CASTILLA LA MANCHA

(CLMAST)

**sescam**

serviciul de sănătate din Castilla La Mancha

**Telefon taxiuri din Toledo**

925255050

**Asociația Spaniolă a Pacienților cu Mastocitoză (AEDM)**

[www.aedm.org](http://www.aedm.org)

*Subsemnata, Bunoro Aura Cristina, traducătoare autorizată de Ministerul Justiției din România, cu autorizația nr. 9778 / 11 iulie 2011, certific prin prezenta exactitatea acestei traduceri din documentul original scris in limba spaniolă, care a fost văzut de mine.*

*Traducător,*