



MASTOCYTOZA

PRZEWODNIK



CO ZNAJDZIESZ

W TYM PRZEWODNIKU

Autorzy:

prof. dr hab.n. med. Marek Hus

dr n. med. Aneta Szudy-Szczyrek

- 01 Możliwości wsparcia
- 02 Najpierw poznajmy fakty
- 03 Zaburzenia dotyczące komórek tłuszczowych
- 04 Czy mastocytoza jest rodzajem nowotworu złośliwego?
- 05 Rodzaje mastocytozy
- 06 Mastocytoza skórna
- 07 Mastocytoza układowa
- 08 Indolentna mastocytoza układowa
- 09 Tłęca się mastocytoza układowa
- 10 Izolowana mastocytoza szpiku kostnego
- 11 Zaawansowana mastocytoza układowa
- 12 Agresywna mastocytoza układowa
- 13 Mastocytoza układowa z powiązanym nowotworem układu krwiotwórczego
- 14 Białaczka mastocytarna
- 15 Ryzyko wystąpienia ciężkiej reakcji alergicznej
- 16 Co powoduje zaawansowaną mastocytozę układową?
- 17 Jak diagnozowana jest zaawansowana mastocytoza układowa?
- 18 Jakie badania wykorzystuje się do diagnozowania mastocytozy układowej?
- 19 W jaki sposób mogę uzyskać pewność, że cierpię na mastocytozę układową?
- 20 Jakie są dostępne opcje terapeutyczne w moim przypadku?
- 21 Opcje terapeutyczne
- 22 Badania kliniczne
- 23 Pytania, które możesz zadać lekarzowi
- 24 Moje leki/terapia
- 25 Wizyty kontrolne
- 26 Słownik pojęć
- 27 Piśmiennictwo



MASTOCYTOZA

WPRO- WADZE NIE

Jeśli czytasz tę broszurę,
prawdopodobnie u Ciebie
lub u osoby, którą znasz,
zdiagnozowano mastocytozę.

Ta broszura stanowi przewodnik, który dostarcza informacji
niezbędnych do zrozumienia kwestii, które będzie omawiać
z Tobą zespół sprawujący nad Tobą opiekę.

Znajdziesz tu informacje na temat tego, czym jest mastocytoza,
jakie są jej postaci, w jaki sposób się ją diagnozuje oraz jakie opcje
terapeutyczne są dla Ciebie dostępne. Broszura pomoże zadać właściwe
pytania i dokonać najlepszych wyborów. Polecamy przekazanie przewodnika
przyjaciółom i członkom rodziny, aby również oni mogli zrozumieć
tę chorobę i zapewnić Ci najlepsze wsparcie.

Na stronach przewidzianych na notatki możesz zapisać pytania, które omówisz
z lekarzem lub z bliskimi osobami. Możesz również sporządzać notatki podczas
rozmów z zespołem medycznym sprawującym nad Tobą opiekę, aby lepiej
zapamiętać informacje i wskazówki przekazane na wizytach. Ta broszura
zawiera informacje na temat organizacji, które mogą zaoferować pomoc
i udzielić odpowiedzi na niektóre z Twoich pytań. Mamy nadzieję, że zawarte
tu informacje okażą się przydatne.

01

Możliwości wsparcia

Na tej stronie zamieszczono informacje na temat grup wsparcia.



**Stowarzyszenie Chorych
na Mastocytozę**

www.mastocytoza.pl

02

Najpierw poznajmy fakty

Mastocytoza to grupa rzadkich chorób wynikających z nadmiernego wytwarzania mastocytów, znanych też jako komórki tuczne.

Choroba może przebiegać w sposób dwojaki, w postaciach: skórnej, gdy komórki tuczne gromadzą się w skórze lub układowej, kiedy dochodzi do zajęcia narządów wewnętrznych. Jeśli rozpoznano u Ciebie mastocytozę, w Twoim organizmie występuje więcej komórek tłuszcznych niż jest to potrzebne. W zaawansowanej mastocytozie układowej komórki tuczne zajmują narządy wewnętrzne, gdzie gromadząc się uniemożliwiają ich prawidłowe funkcjonowanie.

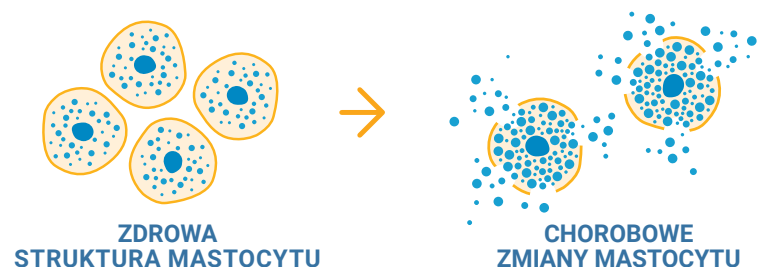
Mastocyty (komórki tuczne)

Mastocyty to rodzaj białych krwinek stanowiących element układu odpornościowego. Komórki tuczne występują u wszystkich ludzi i są niezbędne do przeżycia. Odgrywają bardzo istotną rolę w utrzymywaniu naszego organizmu w stanie zdrowia. Na przykład w uczuleniu, mastocyty uwalniają substancję chemiczną – histaminę. Jest ona przekaźnikiem pomagającym ochronić organizm przed szkodliwymi skutkami reakcji alergicznej. Analogicznie, mastocyty działają między innymi w przypadku zakażenia pasożytami, bakteriami i innymi drobnoustrojami. Komórki tuczne mogą występować we wszystkich częściach organizmu: w skórze, we krwi, w kościach i w każdym z narządów wewnętrznych.

03 Zaburzenia dotyczące komórek tucznych

Zaburzenia dotyczące komórek tucznych mogą objawiać się na dwa sposoby, które często występują równocześnie:

- ➔ **Organizm może wytwarzać zbyt dużo komórek tucznych** w jednym lub w większej liczbie miejsc w organizmie (mastocytoza).
- ➔ **Komórki tuczne mogą uwalniać w organizmie zbyt dużo substancji chemicznych** lub nawet niewłaściwe substancje chemiczne (zespół aktywacji komórek tucznych).



Zaburzenia dotyczące komórek tucznych wynikające z uwalniania przez nie zbyt dużej ilości substancji chemicznych w organizmie, mogą powodować duży dyskomfort i złe samopoczucie oraz ograniczyć Twoją codzienną aktywność a nawet uniemożliwić prawidłowe funkcjonowanie niektórych narządów wewnętrznych. Objawy mastocytozy mogą być bardzo różnorodne, tak samo różny może być przebieg i rozwój choroby. Podczas gdy chorzy z łagodnymi postaciami choroby wymagają jedynie obserwacji klinicznej i leczenia objawowego, u pacjentów z zaawansowaną mastocytozą układową stosuje się intensywne leczenie wraz z chemioterapią.

04 Czy mastocytoza jest rodzajem nowotworu złośliwego?

Według aktualnej klasyfikacji mastocytoza zalicza się do chorób nowotworowych. W większości przypadków nie wymaga jednak typowego leczenia onkologicznego.

Najczęściej występujące rodzaje mastocytozy – mastocytoza skórna i indolentna mastocytoza układowa – nie są uznawane za poważne schorzenia. Leczenie systemowe, tj. chemioterapię, stosuje się w rzadkich przypadkach, kiedy przybiera postać choroby uogólnionej oraz kiedy rozwijają się objawy związane z uszkodzeniem narządów wewnętrznych.

Agresywna mastocytoza układowa, białaczka mastocytarna i mastocytoza układowa z powiązaniem z nowotworem układu krwiotwórczego, kiedy dodatkowo w przebiegu zaawansowanej mastocytozy układowej dochodzi do rozwoju kolejnego nowotworu, to postaci wymagające typowego leczenia nowotworowego.

Jeśli masz wątpliwości, czy występuje u Ciebie choroba nowotworowa, wymagająca intensywnego leczenia, skonsultuj się ze swoim lekarzem prowadzącym.



05 Rodzaje mastocytozy

Mastocytoza to rzadkie schorzenie, występujące u około 1 na 10 000 osób. Choroba ta występuje z jednakową częstością u mężczyzn i u kobiet.

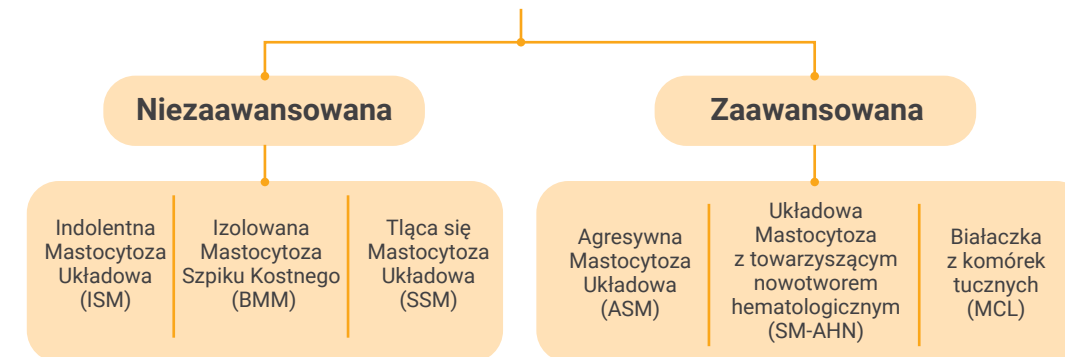
Istnieją różne rodzaje mastocytozy, a lekarz prowadzący pomoże Ci zrozumieć, jaki rodzaj tej choroby występuje u Ciebie. Każdy z tych rodzajów różni się nieznacznie objawami i często trudno jest stwierdzić, który rodzaj choroby występuje u danego pacjenta.

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 i wiąże się to z poważniejszym przebiegiem choroby.

Istnieją dwa główne rodzaje mastocytozy:

- ➔ **Mastocytoza skórna**, w przebiegu której komórki tuczne gromadzą się w obrębie skóry.
- ➔ **Mastocytoza układowa**, w przebiegu której komórki tuczne rozprzestrzeniają się w całym organizmie.

MASTOCYTOZA UKŁADOWA



Istnieje również niezwykle rzadko występujący rodzaj choroby nowotworowej określanej mianem mięsaka z komórek tucznych, która według lekarzy jest rzadką postacią mastocytozy.

Jednak różni się ona od dwóch pozostałych postaci mastocytozy, ponieważ w tym przypadku komórki tuczne gromadzą się, tworząc guz lity, który może zniszczyć narządy organizmu. Choroba ta jest bardzo niebezpieczna i trudna w leczeniu, a guzy nowotworowe mogą dawać przerzuty do innych części ciała. Osoby, u których dochodzi do rozwoju mięsaka z komórek tucznych, zwykle wymagają intensywnego leczenia.

U dzieci zwykle występuje mastocytoza skórna, natomiast u osób dorosłych – mastocytoza układowa.

Mastocytoza skórna nie jest rodzajem nowotworu złośliwego. Jest to stosunkowo niegroźne schorzenie skórne, które występuje głównie u dzieci. Rokowanie w jej przypadku jest bardzo dobre, zwłaszcza jeśli pierwsze objawy w obrębie skóry wystąpią wcześnie, czyli w pierwszych latach życia.



W przebiegu mastocytozy skórnej komórki tuczne gromadzą się tylko w obrębie skóry, a oczekiwana długość przeżycia od momentu rozpoznania choroby nie różni się od długości przeżycia u osób zdrowych. W przypadku mastocytozy układowej nadmiar komórek tucznych rozprzestrzenia się do różnych części organizmu.

Zaawansowana mastocytoza układowa to najcięższa postać mastocytozy, w przebiegu której dochodzi do niekontrolowanego namnażania się komórek tucznych w jednym lub w większej liczbie narządów wewnętrznych. W przebiegu zaawansowanej mastocytozy komórki tuczne gromadzą się w takich ilościach i rozprzestrzeniają się tak znacznie, że mogą zaburzyć lub nawet uniemożliwić prawidłowe funkcjonowanie narządów wewnętrznych. W przypadku osób z zaawansowaną chorobą występuje więcej problemów zdrowotnych, a oczekiwana dalsza długość trwania życia jest krótsza niż w zdrowej populacji.



By móc walczyć z chorobą, należy dobrze ją poznać. Ten przewodnik pomaga zrozumieć, czym jest mastocytoza.

06 Mastocytoza skórna

Występuje głównie u dzieci. Choroba rozwija się najczęściej w ciągu pierwszych 2 lat życia i zwykle ustępuje samoistnie (nawet u 80% pacjentów) zanim dziecko osiągnie wiek nastoletni.

W rzadkich przypadkach choroba może rozprzestrzenić się do innych części ciała, przyjmując postać mastocytozy układowej, szczególnie jeśli wystąpi u starszych dzieci lub u osób dorosłych. Dlatego lekarz może zalecić wykonanie dalszych badań, aby sprawdzić, czy choroba rozprzestrzeniła się do innych części organizmu.

Ponieważ komórki tuczne gromadzą się jedynie w obrębie skóry, objawy mastocytozy skórnej można zauważyć na skórze. Większość z nich ma postać swędzących, czerwonych lub brązowych plam na skórze, które po potarciu tworzą pęcherze. Zjawisko to określa się jako „objaw Dariera”. Objaw ten jest charakterystyczny dla mastocytozy skórnej i jego obecność wykorzystywana jest do postawienia rozpoznania.

➔ **Najczęściej występującą postać mastocytozy skórnej** określa się mianem pokrzywki barwnikowej lub plamisto-grudkowej mastocytozy skórnej (ang. Maculopapular Cutaneous Mastocytosis, MPCM).

➔ **Innym rodzajem choroby**, występującym jako pojedyncza, większa czerwono-brązowa plama, często swędząca, po potarciu której często pojawia się pęcherz, jest mastocytoma. Występuje przeważnie u dzieci. Jeśli cała skóra stanie się szorstka, uzyska żółtawo-brązowe zabarwienie i będzie cechowała się skłonnością do łatwego powstawania pęcherzy, możemy mieć do czynienia z bardzo rzadką postacią rozsianej mastocytozy skórnej.

➔ **W rzadkich przypadkach**, u osób dorosłych może dojść do wystąpienia telangiektatycznej postaci mastocytozy skórnej (ang. Telangiectasia Macularis Eruptiva Perstans, TMEP), w przebiegu której na skórze pojawiają się brązowe plamy oraz wiele czerwonych naczyń krwionośnych (tzw. pajęczków naczyniowych). Jest to jedyna postać mastocytozy skórnej, w przypadku której na skórze po potarciu nie tworzą się pęcherze.

W diagnostyce mastocytozy skórnej należy przeprowadzić biopsję wycinka skóry, która potwierdzi chorobę. Następnie może być konieczne wykonanie badań dodatkowych, dzięki którym można stwierdzić, czy mastocytoza ogranicza się do skóry czy przybiera postać choroby układowej.

Nie istnieje lek pozwalający na całkowite wyleczenie mastocytozy skórnej. W większości przypadków u dzieci choroba ustępuje samoistnie wraz z upływem czasu.

Część przypadków mastocytomy można usunąć chirurgicznie w znieczuleniu miejscowym. Dostępne są metody leczenia objawów związanych z chorobą, na przykład leki przeciwhistaminowe lub kremy ze steroidami ułatwiające złagodzenie świądu.



Zmiany chorobowe ulegają nasileniu po spożyciu wybranych produktów, szczególnie tych bogatych w histaminę (np. ryby, sery, czekolada, orzeszki, alkohol), w sytuacjach stresowych oraz przy gwałtownych zmianach temperatury. Warto rozważyć stosowanie diety ubogiej w histaminę oraz unikanie gorących kąpiel.

07 Mastocytoza układowa

Mastocytoza układowa (ang. systemic mastocytosis, SM) występuje u zaledwie 1 na 20 000–40 000 osób. Dotyczy głównie dorosłych, bardzo rzadko dzieci.

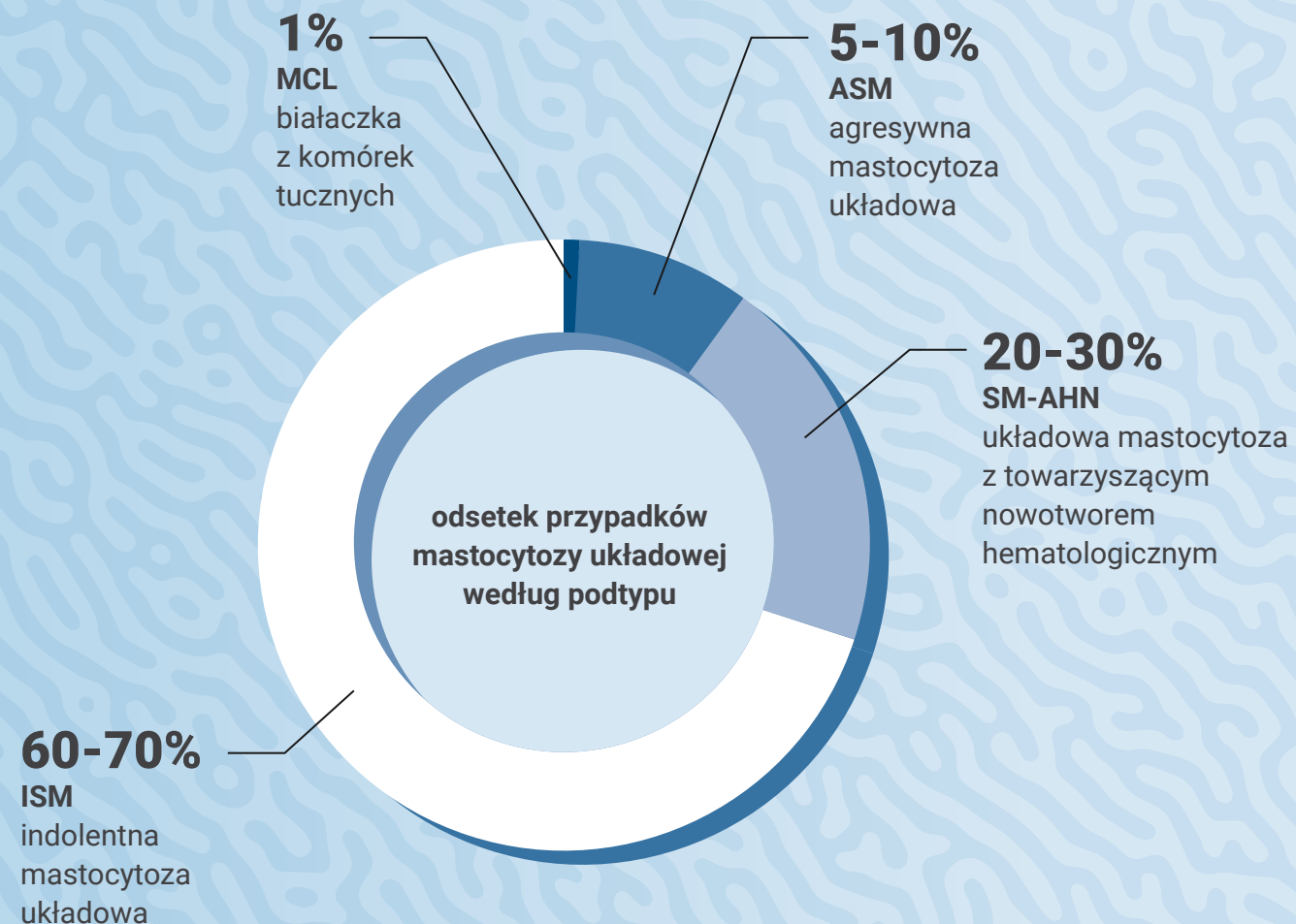
Istnieją dwa rodzaje mastocytozy układowej:

- ➔ **Niezaawansowana**, którą możemy podzielić na postaci indolentną, tłącą się oraz mastocytozę szpiku kostnego – stabilna i stosunkowo umiarkowanie ciężka choroba, występuje u około 70% osób cierpiących na mastocytozę układową.
- ➔ **Zaawansowana** – rzadka i ciężka postać stwierdzana w przypadku około 30% osób chorujących na mastocytozę układową.

Czasem lekarz może nie mieć pewności, jaki rodzaj mastocytozy u Ciebie występuje, dlatego możesz otrzymać informację, że cierpisz na mastocytozę układową o nieznanym podtypie. Oznacza to, że chorobę ciężko jest sklasyfikować, jednak nadal będziesz otrzymywać leczenie w oparciu o występujące u Ciebie objawy.



Na poniższym schemacie przedstawiono podział mastocytozy układowej na 4 różne rodzaje wraz z odsetkami osób zapadających na poszczególne postacie choroby.



Świat nie stanął w miejscu.
Dostrzeżenie piękna
natury może być dla nas
wsparciem.

08 Indolentna mastocytoza układowa

Indolentna mastocytoza układowa nie jest rodzajem nowotworu złośliwego. Nie jest to choroba ciężka tak jak postacie zaawansowanej mastocytozy układowej.

Choroba może wystąpić w młodym wieku, nawet w 3. czy 4. dekadzie życia. Słowo „indolentna”, inaczej łagodna, oznacza że choroba postępuje powoli, nie powodując ciężkich powikłań. Chociaż w organizmie dochodzi do nagromadzenia się komórek tucznych poza skórą, objawy indolentnej mastocytozy układowej nie są bardzo wyrażone.

Choroba nie wiąże się z ciężkim zaburzeniem czynności narządów wewnętrznych. Jest to rodzaj mastocytozy układowej o bardzo dobrym rokowaniu. U większości osób cierpiących na indolentną mastocytozę układową przewidywana długość życia od momentu rozpoznania jest taka sama jak u osób zdrowych.

W nielicznych przypadkach dochodzi jednak do progresji indolentnej mastocytozy układowej w postać zaawansowaną o cięższym przebiegu. Może to nastąpić po wielu miesiącach lub latach.



Bardzo ważna jest stała, systematyczna opieka lekarska

z okresową kontrolą parametrów laboratoryjnych oraz oceną narządów wewnętrznych i kości w badaniach obrazowych. Twój Lekarz zleci Ci wszystkie niezbędne badania diagnostyczne by w pełni monitorować przebieg choroby.



U chorych z rozpoznaniem indolentnej mastocytozy układowej obserwuje się objawy kliniczne wynikające z nieprawidłowej ilości i aktywacji komórek tucznych. Najczęściej są to świąd, napadowe zaczerwienienie i pęcherze na skórze oraz okresowo nudności, wymioty, biegunki, kurczowe bóle brzucha, spadki ciśnienia tętniczego, bóle głowy, gorączki, duszności, dreszcze. Dolegliwościom tym sprzyja stresujący tryb życia, przemęczenie, brak snu, wysiłek fizyczny, a także nieprawidłowa dieta. Pacjenci są ponadto narażeni na wyższe ryzyko osteoporozy oraz ciężkich reakcji anafilaktycznych.



By złagodzić objawy kliniczne, zaleca się zdrowy, higieniczny tryb życia. Należy unikać skrajnych zmian temperatur (np. zimny prysznic w upalne dni lub mocno gorące kąpiele) – w tych sytuacjach mogą nasilać się zmiany skórne.



Zaleca się stosowanie diety ubogiej w histaminę, należy ograniczyć m. in. alkohol, dojrzewające tłuste sery, wędzone i suszone mięso, ryby, orzechy a także wybrane owoce i warzywa (pomidory, rośliny strączkowe, pieczarki, maliny) – co ma na celu złagodzić dolegliwości żołądkowo-jelitowe, a także problemy ze skórą.



Wskazane jest przewlekłe stosowanie profilaktyki objawów tj. przeciwhistaminowych leków doustnych, które hamują nadmierne i nieadekwatne wydzielanie histaminy oraz suplementowanie witaminy D celem zapobiegania rozwojowi osteoporozy i jej powikłań. Lekarz zaleci Ci wszystkie stosowne leki, które pomogą w łagodzeniu objawów oraz spowolnią postęp choroby.

Pacjenci z indolentną mastocytozą układową, tak jak wszyscy chorzy z mastocytozą są wysoce narażeni na ryzyko reakcji anafilaktycznych.

Szczególnie ważne jest unikanie czynników ryzyka oraz właściwe, szybkie postępowanie w przypadku wystąpienia niepokojących objawów. Należy pamiętać, że ciężkie reakcje anafilaktyczne, w tym wstrząs anafilaktyczny to zdarzenie bezpośrednio zagrażające życiu. Objawy te mogą wystąpić po ekspozycji na alergen np. po ukąszeniu przez pszczołę lub osy, po spożyciu pewnych pokarmów, po przyjęciu określonych leków (np. leki znieczulające, środki kontrastowe, wybrane antybiotyki), ale również w dowolnym momencie.



Unikaj kontaktu z potencjalnymi alergenami. Unikaj sytuacji, w których możesz znajdować się sam i z dala od opieki medycznej. W przypadku konieczności wdrożenia antybiotykoterapii, planowych zabiegów operacyjnych czy planowych badań obrazowych, w których wykorzystuje się środki kontrastowe np. tomografia komputerowa – koniecznie zawsze informuj lekarza, że cierpisz na mastocytozę. To pozwoli na wybór odpowiedniej dla Ciebie metody leczenia oraz właściwego przygotowania do zabiegów.



Z pewnością Twój Lekarz zalecił Ci adrenalinę w ampułkostrzykawkach do samodzielnego podania. Powinieneś być zawsze zaopatrzony w ten lek.

W przypadku, kiedy zauważysz niepokojące objawy: zaczerwienienie, obrzęk twarzy, warg, języka, trudności w oddychaniu – nie wahaj się niezwłocznie przyjąć iniekcji z adrenaliną! Lek podaje się domięśniowo najczęściej w przednioboczną część uda. Natychmiast zadzwoń po pogotowie lub poproś o to inną osobę.



09 Tłąca się mastocytoza układowa

Tłąca się mastocytoza układowa jest kolejną z postaci mastocytozy niezaawansowanej. Może mieć cięższy przebieg w porównaniu do łagodnej postaci indolentnej.

W tej postaci mastocytozy stan zajęcia szpiku kostnego przez komórki tuczne jest bardziej zaawansowany oraz występują pewne pierwsze oznaki sugerujące zajęcie narządów wewnętrznych np. powiększenie wątroby czy śledziony. Objawy ze strony narządów wewnętrznych mogą być mocniej wyrażone. Jednak można i należy ją leczyć.

Leczenie jest tożsame z tym, które stosuje się u chorych z indolentną mastocytozą układową. Konieczne jest właściwe przestrzeganie zaleceń lekarskich dotyczących przyjmowania leków łagodzących objawy kliniczne oraz spowalniających postęp choroby. Niezmiernie ważna jest stała obserwacja lekarska, kontrola parametrów laboratoryjnych oraz ocena organów wewnętrznych i kości w badaniach obrazowych. Tłąca się mastocytoza układowa może, ale nie musi przejść w postać zaawansowanej mastocytozy. Poinformuj swojego lekarza w każdym przypadku pojawienia się nowych, niepokojących objawów lub pogorszenia stanu zdrowia.



Pamiętaj o zdrowym stylu życia, właściwej diecie oraz o zagrożeniach reakcjami anafilaktycznymi!

Unikaj czynników ryzyka (alergenów), zawsze miej przy sobie wstrzykiwacz z adrenaliną, informuj o swojej chorobie w przypadku konieczności antybiotyku, zabiegów operacyjnych czy badań diagnostycznych.

10 Izolowana mastocytoza szpiku kostnego

Izolowana mastocytoza szpiku kostnego jest rzadką odmianą niezaawansowanej mastocytozy układowej, w której choroba ograniczona jest tylko do szpiku kostnego. Ma dobre rokowanie.

Niemniej jednak, tak jak w przypadku każdej z postaci mastocytozy układowej wymaga profilaktycznego stosowania leków oraz stałej obserwacji lekarskiej. Również w tej grupie chorych istnieje ryzyko zagrożeń związanych z wystąpieniem ciężkich reakcji anafilaktycznych oraz z progresją choroby do postaci zaawansowanej.

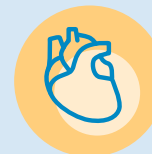
TYPOWE OBJAWY MASTOCYTOZY



SKÓRA
świąd, pokrzywka, rumień



UKŁAD POKARMOWY
nudności, wymioty, biegunka, zgaga, dyskomfort w nadbrzuszu



UKŁAD SERCOWO-NACZYNIOWY
omdlenia, zawroty głowy, palpacje



OBJAWY OGÓLNE
osłabienie, zmęczenie, bóle stawowe, mięśniowe, poty, dreszcze



UKŁAD NERWOWY
problemy z pamięcią, bóle głowy, depresja



REAKCJE ALERGICZNE
hipotensja, obrzęk naczynioruchowy spowodowany ukąszeniem owadów błonkoskrzydłych, lekami, pokarmem



UKŁAD KOSTNY
osteopenia, osteoporoza, bóle pleców, bóle kostne

11 Zaawansowana mastocytoza układowa

Zaawansowana mastocytoza układowa obejmuje grupę najcięższych zaburzeń dotyczących komórek tucznych. Wszystkie z postaci zaawansowanej mastocytozy układowej stanowią rozpoznania chorób nowotworowych i wymagają intensywnego leczenia.

Istnieją trzy rodzaje zaawansowanej mastocytozy układowej:

- ➔ **Agresywna mastocytoza układowa**
(ang. aggressive systemic mastocytosis, ASM)
- ➔ **Mastocytoza układowa z powiązanym nowotworem układu krwiotwórczego**
(ang. systemic mastocytosis with associated haematologic neoplasm, SM-AHN)
- ➔ **Białaczka mastocytarna**
(ang. mast cell leukaemia, MCL)

Każdy z tych rodzajów choroby występuje niezwykle rzadko. Szacuje się, że zaawansowana mastocytoza układowa występuje u około 5 przypadków na milion osób rocznie.

12 Agresywna mastocytoza układowa

Agresywna mastocytoza układowa to choroba, w przebiegu której doszło do rozsiewu komórek tucznych do narządów wewnętrznych, co spowodowało uszkodzenie oraz uniemożliwiło ich prawidłowe funkcjonowanie.

Choroba ta występuje bardzo rzadko – u mniej niż 10% osób cierpiących na mastocytozę układową stwierdza się agresywną postać choroby. Szacuje się, że choroba ta może występować u 1 na 250 000-400 000 osób na całym świecie.

Jakie są objawy ASM?

Jeśli cierpisz na agresywną mastocytozę układową, która rozprzestrzeniła się do różnych części organizmu, na przykład do żołądka, wątroby, kości i krwi, może dojść do zaburzenia funkcji zajętych narządów. Oznacza to, że mogą wystąpić u Ciebie pewne objawy, choroby związane z nieprawidłową pracą narządów wewnętrznych.

Gdy na przykład agresywna mastocytoza układowa rozprzestrzeniła się do wątroby, może wystąpić u Ciebie choroba wątroby o ciężkim przebiegu. Jeśli chorujesz na agresywną mastocytozę układową możesz czuć się bardzo źle i możesz nie być w stanie wykonywać codziennych czynności.



Lekarz wyjaśni Ci, które części Twojego organizmu zostały zajęte przez chorobę. Wyjaśni Ci również, jak może to wpłynąć na Twoje codzienne funkcjonowanie.

Możesz na przykład usłyszeć, że:



- ▶ liczba krwinek jest zbyt niska (cytopenia lub pancytopenia);
- ▶ stężenie albumin w Twojej krwi jest zbyt niskie (hipoalbuminemia);
- ▶ Twój organizm nie przyswaja dostatecznej ilości składników odżywczych z pożywienia (nieprawidłowe wchłanianie);
- ▶ stan Twojej tkanki kostnej jest zły, co może prowadzić do złamań kości (osteoliza);
- ▶ Twoja wątroba uwalnia substancje chemiczne do organizmu (podwyższone stężenie enzymów wątrobowych);
- ▶ w Twoim organizmie nagromadził się płyn w jamie brzusznej (wodobrzusze);
- ▶ w Twoim organizmie doszło do powiększenia jednego lub większej liczby narządów wewnętrznych (organomegalia);
- ▶ jeden lub większa liczba narządów wewnętrznych nie funkcjonuje prawidłowo (zaburzenia czynności narządu);
- ▶ komórki macierzyste we krwi nie funkcjonują prawidłowo (zaburzenia krwiotworzenia).

U osób cierpiących na agresywną mastocytozę układową mogą występować także reakcje alergiczne, takie jak swędzenie, uderzenia gorąca oraz obrzęk dróg oddechowych, który uniemożliwia prawidłowe oddychanie. Jeśli reakcje te mają bardzo ciężki przebieg, mogą one doprowadzić do wystąpienia wstrząsu anafilaktycznego. W przypadku niepodjęcia natychmiastowego leczenia może on zakończyć się zgonem.

Czy wyleczenie ASM jest możliwe?

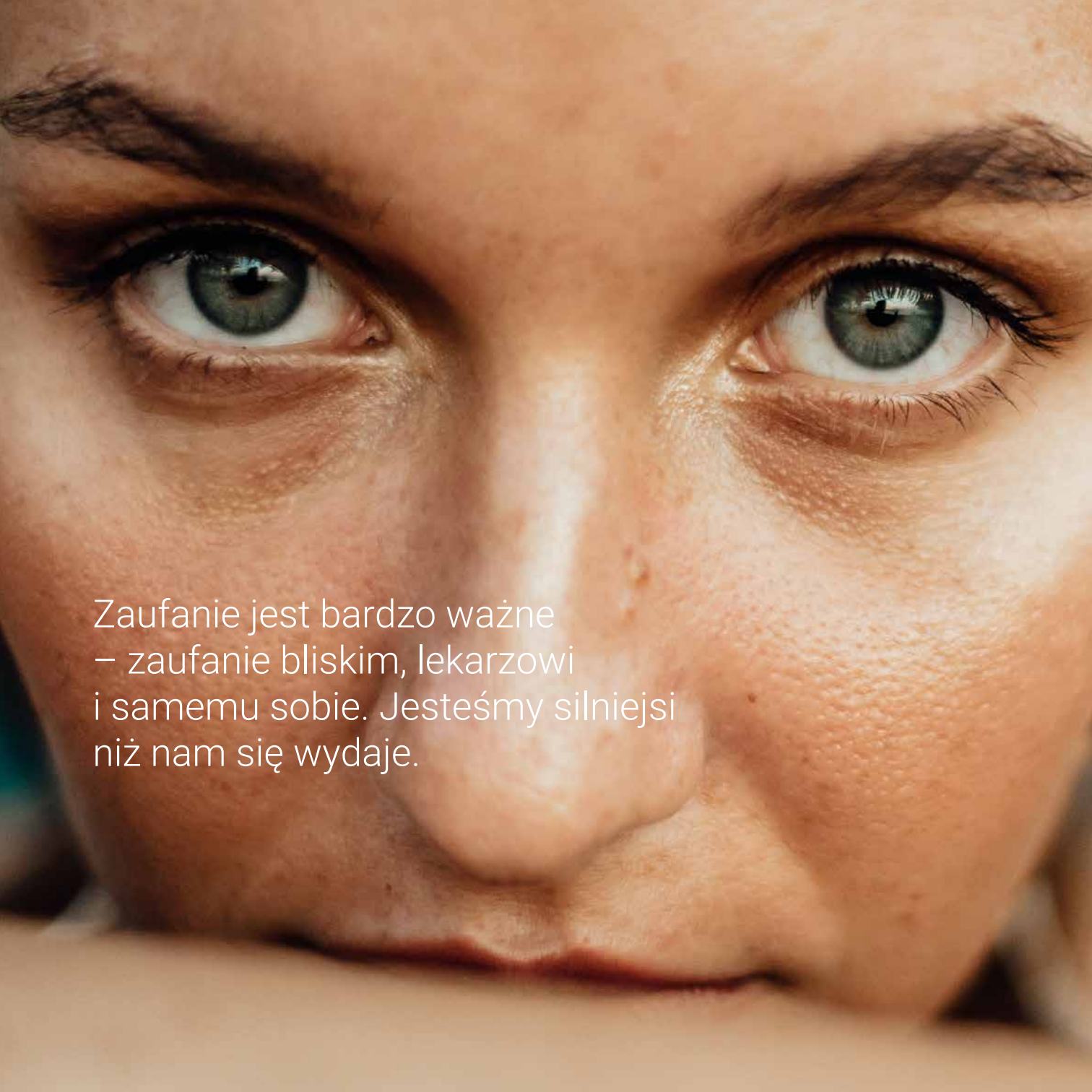
W większości przypadków wyleczenie agresywnej mastocytozy układowej nie jest możliwe, jednak istnieją metody leczenia, które mogą skutecznie spowolnić przebieg choroby, złagodzić objawy, poprawić jakość i komfort życia.



Jedynym sposobem leczenia jest chemioterapia z następnie wykonanym allogenicznym przeszczepem szpiku kostnego od dawcy. Jest to obecnie najskuteczniejsza metoda leczenia. Niestety, jest ona obarczona bardzo dużym ryzykiem ciężkich powikłań. Dlatego też zalecana jest nielicznej grupie pacjentów: w młodym wieku i bez ciężkich chorób towarzyszących.



Długość życia pacjentów z rozpoznaniem agresywnej mastocytozy układowej zależy od stopnia ciężkości uszkodzenia narządów wewnętrznych.



Zaufanie jest bardzo ważne
– zaufanie bliskim, lekarzowi
i samemu sobie. Jesteśmy silniejsi
niż nam się wydaje.

13 Mastocytoza układowa z powiązaniem nowotworem układu krwiotwórczego

Mastocytoza układowa z powiązaniem nowotworem układu krwiotwórczego to określenie, które wskazuje, że poza mastocytozą układową doszło do rozwoju drugiego nowotworu układu krwiotwórczego.

Z tym typem mastocytozy mogą być powiązane różne rodzaje nowotworów złośliwych. Jeśli cierpisz na SM-AHN, lekarz może rozpoznać u Ciebie jeden z następujących nowotworów złośliwych:

- ▶ zespół mielodysplastyczny (MDS);
- ▶ przewlekła białaczka mielomonocytowa (CMML);
- ▶ ostra białaczka szpikowa (AML);
- ▶ chłoniak / białaczka z komórek B / nowotwory złośliwe z komórek plazmatycznych;
- ▶ nowotwór mieloproliferacyjny;
- ▶ ostra białaczka mieloblastyczna (w szczególności typy 1, 2 i 4);
- ▶ przewlekła białaczka szpikowa;
- ▶ chłoniak nieziarniczy.



Większość z tych rodzajów nowotworów złośliwych bierze swój początek w szpiku kostnym, czyli tam, gdzie rozpoczyna się mastocytoza. Obie choroby łączy wspólna lokalizacja, w której powstały – szpik kostny, a u blisko 40% osób z zaawansowaną mastocytozą układową dojdzie do rozwoju nowotworu układu krwiotwórczego w przebiegu SM (SM-AHN).

U niektórych osób cierpiących na SM-AHN może dojść do rozwoju mięsaka z komórek tłuszczowych, który jest rodzajem guza łitego, niebędącego nowotworem układu krwiotwórczego, powiązanego z mastocytozą. Jest on bardzo trudny w leczeniu i agresywny, charakteryzuje się bardzo szybkim wzrostem. Większość osób z mięsakiem z komórek tłuszczowych żyje zaledwie kilka miesięcy po postawieniu rozpoznania.

Jakie są objawy SM-AHN?

Objawy tej choroby są takie same, jak w przypadku postaci ASM. Dodatkowo występują wszystkie objawy związane z chorobą nowotworową. Do niektórych objawów choroby nowotworowej mogą należeć:

- ▶ niezamierzona utrata masy ciała;
- ▶ gorączka lub dreszcze;
- ▶ bóle kostne;
- ▶ utrzymujące się zmęczenie i osłabienie;
- ▶ duszność;
- ▶ bladość lub zażółcenie skóry;
- ▶ częste lub ciężkie zakażenia;
- ▶ łatwe powstawanie zasinień;
- ▶ nietypowe krwawienia, takie jak częste krwawienia z nosa i krwawienie z dziąseł;
- ▶ powiększenie węzłów chłonnych, wątroby lub śledziony;
- ▶ małe czerwone plamki na skórze.

Czy wyleczenie SM-AHN jest możliwe?

Wyleczenie SM-AHN jest w większości przypadków niemożliwe. Lekarz prawdopodobnie skoncentruje się na leczeniu choroby nowotworowej, która jest poważniejsza i niesie dla Ciebie więcej zagrożeń. Dlatego może zaproponować Ci leczenie przeciwnowotworowe, na przykład chemioterapię lub allogeniczne przeszczepienie szpiku kostnego od dawcy.

W tym samym czasie możesz otrzymać leki spowalniające wzrost komórek tłuszczowych w organizmie. Długość życia w przypadku rozpoznania SM-AHN zależy od szybkości rozwoju, czyli agresywności choroby nowotworowej, a także od innych problemów, które mogą u Ciebie występować w związku z mastocytozą układową.

TYPOWE OBJAWY SM-AHN



**UTRATA
MASY CIAŁA**



BLADOŚĆ



GORĄCZKA



ZMĘCZENIE



BÓL KOŚCI



DUSZNOŚĆ

14 Białaczka mastocytarna

Białaczka mastocytarna to bardzo szybko rosnący, czyli agresywny, rodzaj nowotworu układu krwiotwórczego – białaczki, w przebiegu którego w szpiku kostnym oraz we krwi występuje nadmiar komórek tucznych (ponad 20% komórek tucznych w aspiracie szpiku kostnego lub ponad 10% we krwi).

Białaczka mastocytarna może wystąpić u pacjentów, u których wcześniej rozpoznano zaburzenie dotyczące komórek tucznych (np. w przebiegu agresywnej mastocytozy układowej lub u osób bez żadnych poprzedzających objawów mastocytozy). Jest to niezwykle rzadka choroba. Występuje u zaledwie 1% wszystkich osób cierpiących na zaawansowaną mastocytozę układową. Białaczka mastocytarna jest trudna w leczeniu. Liczba komórek tucznych rośnie tak szybko, że może doprowadzić do niewydolności wielu narządów i śmierci.

Jakie są objawy MCL?

Objawy tej choroby są takie same, jak w przypadku ASM i SM-AHN, jednak choroba ma bardziej agresywny przebieg.

Czy wyleczenie MCL jest możliwe?

Wyleczenie MCL w większości przypadków nie jest możliwe, a choroba bardzo szybko rozprzestrzenia się w organizmie. Stan osób z tą chorobą ulega często bardzo szybkiemu pogorszeniu. Lekarz może zaproponować Ci leczenie przeciwnowotworowe, na przykład chemioterapię lub przeszczepienie allogeniczne (od dawcy) szpiku kostnego bądź podjąć próbę leczenia spowalniającego wzrost komórek tucznych w organizmie.

15 Ryzyko wystąpienia ciężkiej reakcji alergicznej

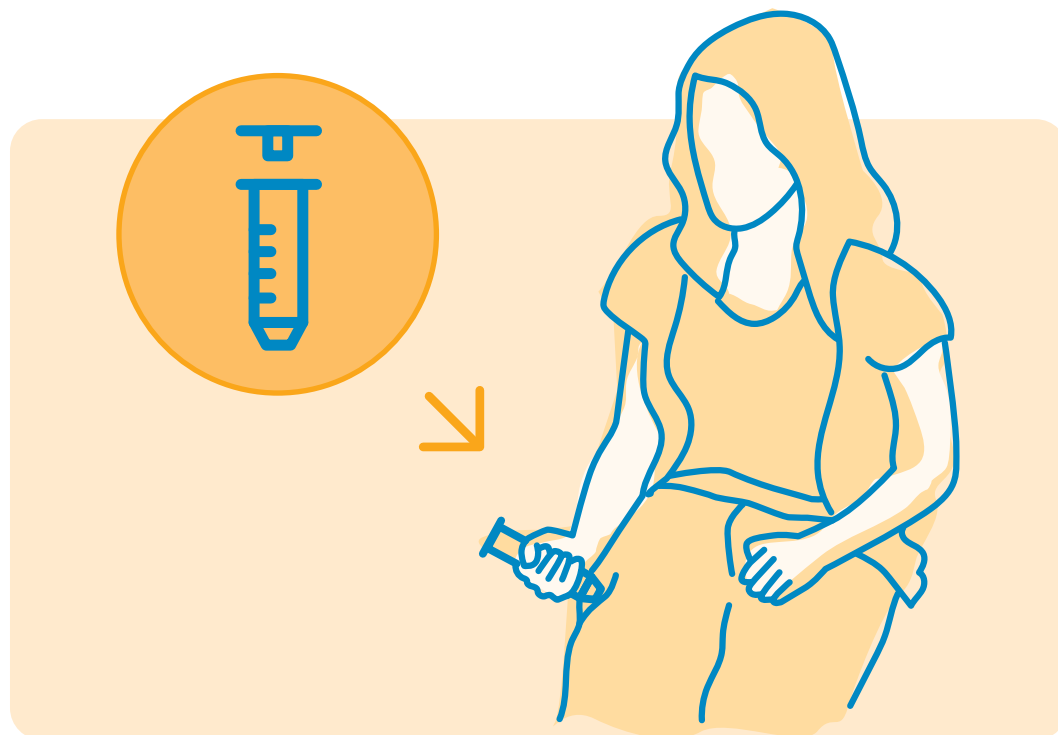
Jeśli cierpisz na zaburzenie dotyczące komórek tucznych, mogą wystąpić u Ciebie ciężkie reakcje alergiczne, takie jak wstrząs anafilaktyczny.

Zbyt duża ilość histaminy prowadzi do rozszerzenia naczyń krwionośnych oraz powoduje świąd i obrzęk. Może również utrudniać oddychanie ze względu na zwężenie dróg oddechowych. Reakcja alergiczna może być wyzwalana przez określone czynniki (alergeny), ale może też występować samoistnie.

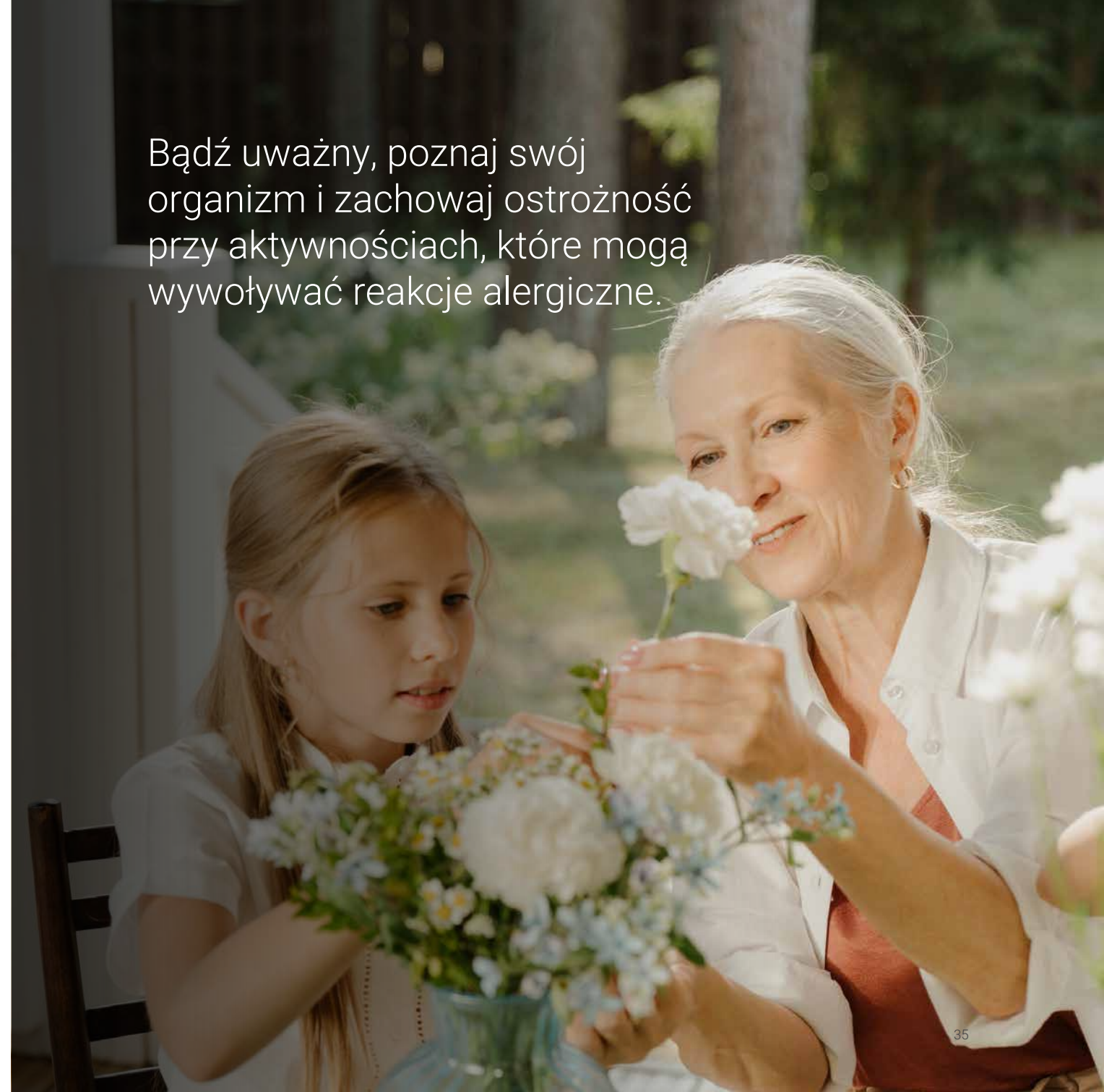
Ważne jest zwracanie uwagi na wczesne objawy wstrząsu anafilaktycznego, takie jak:

- ▶ swędzenie skóry lub wypukła, czerwona wysypka na skórze;
- ▶ obrzęk tkanek wokół oczu, warg, dłoni i stóp;
- ▶ uczucie oszołomienia lub bliskiego omdlenia;
- ▶ świszczący oddech i problemy z oddychaniem;
- ▶ nagły spadek ciśnienia tętniczego we krwi;
- ▶ ból brzucha, nudności, wymioty, biegunka.

Osoby obarczone ryzykiem wystąpienia wstrząsu anafilaktycznego i/lub ich opiekunowie powinni zostać przeszkoleni z zakresu rozpoznawania i leczenia tej reakcji zagrażającej życiu. Powinni również zawsze nosić przy sobie wstrzykiwacz zawierający epinefrynę, która pozwala na zatrzymanie reakcji alergicznej.



Bądź uważny, poznaj swój organizm i zachowaj ostrożność przy aktywnościach, które mogą wywoływać reakcje alergiczne.



16 Co powoduje zaawansowaną mastocytozę układową?

Większość przypadków mastocytozy, w tym zaawansowanej mastocytozy układowej, jest wywoływana przez zmiany, mutacje w jednym genie o nazwie *KIT*.

Zadaniem genu *KIT* jest informowanie organizmu, w jaki sposób ma wytwarzać enzym o nazwie receptorowa kinaza tyrozynowa. Enzym ten wysyła pewne komunikaty do komórek w organizmie, w tym do komórek tucznych. Informuje te komórki, w jaki sposób mają one 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 niewłaściwie, sprzyjając rozwojowi choroby.

W przypadku zaawansowanej mastocytozy układowej komórki tuczne otrzymują sygnały do ciągłego ponownego wzrostu, co doprowadza do znacznego zwiększenia ich ilości i gromadzenia w różnych częściach organizmu.

KIT D816V to nazwa najczęściej występującej nieprawidłowości (mutacji) w tym genie w przypadku mastocytozy układowej, którą stwierdza się u około 90% pacjentów. Mutacja w genie *KIT* prowadzi do szybszego wzrostu i rozprzestrzeniania się komórek tucznych.

Czy zaawansowana mastocytoza układowa jest dziedziczna?

W większości przypadków mastocytozy mutacja w genie *KIT* nie jest przekazywana w obrębie rodziny (nie jest dziedziczna). Występuje bez wyraźnej przyczyny (spontanicznie) po poczęciu dziecka. Zwykle nie jest częścią materiału genetycznego rodziców.

W bardzo nielicznych przypadkach mastocytoza może być przekazywana dzieciom, kiedy mutacja w genie *KIT* może być dziedziczna. W takiej sytuacji choroba może wystąpić u więcej niż jednego członka rodziny. Jednak są to bardzo rzadkie sytuacje, a większość przypadków choroby występuje spontanicznie.

Jeśli obawiasz się, że możesz cierpieć na dziedziczną postać mastocytozy, porozmawiaj ze swoim lekarzem na temat poradnictwa genetycznego.





Dotyk, uśmiech, ciepłe słowo mają znaczenie. Nie bójmy się mówić o chorobie. Wsparcie bliskich jest ważne.

17 Jak diagnozowana jest zaawansowana mastocytoza układowa?

Zgłaszając się do lekarza z powodu alergii lub problemów skórnych, lekarz może zalecić wykonanie kilku badań, aby sprawdzić, czy cierpisz na mastocytozę układową oraz jak bardzo jest ona zaawansowana.

Jeśli cierpisz na mastocytozę układową, mogą u Ciebie występować następujące objawy:

- ▶ objawy skórne, takie jak swędzenie, pokrzywka (małe, swędzące, białe guzki podobne do wysypki pokrzywkowej) lub zaczerwienienie skóry podobne do obserwowanego w przebiegu mastocytozy skórnej;
- ▶ zmniejszenie łaknienia;
- ▶ ból podczas wizyty w toalecie;
- ▶ bóle stawów;
- ▶ niedokrwistość, w przebiegu której we krwi przenoszona jest niewystarczająca ilość tlenu, co powoduje osłabienie i zmęczenie;
- ▶ zaburzenia krzepnięcia, takie jak samoistne powstawanie zasinień na skórze lub wydłużony czas krwawienia po przecięciu skóry;
- ▶ objawy ze strony przewodu pokarmowego, takie jak ból brzucha, biegunka, nudności i wymioty;
- ▶ wstrząs anafilaktyczny, ciężkie i zagrażające życiu schorzenie, w przebiegu którego nie możesz prawidłowo oddychać, a funkcjonowanie organizmu zaczyna ustawać. Ciśnienie krwi drastycznie spada, powodując utratę świadomości. Zwykle występuje na skutek niezwykle silnej reakcji alergicznej, lecz może wystąpić u osób cierpiących na mastocytozę układową.

W cięższych, bardziej zaawansowanych przypadkach mastocytozy układowej mogą wystąpić niektóre z poniższych objawów:

- ▶ niezamierzona utrata masy ciała;
- ▶ powiększenie węzłów chłonnych (limfadenopatia), które mogą stać się widoczne pod pachami, na szyi, w pachwinie i pod brodą;
- ▶ powiększenie wątroby (hepatomegalia), które może prowadzić do zażółcenia skóry (żółtaczkę) i uczucia silnego zmęczenia;
- ▶ powiększenie śledziony (splenomegalia), które może wywołać ból brzucha i barku;
- ▶ niskie ciśnienie krwi (niedociśnienie tętnicze);
- ▶ nieprawidłowe wyniki badań laboratoryjnych krwi;
- ▶ niskie stężenie żelaza (niedokrwistość);
- ▶ niska liczba płytek krwi (małopłytkowość);
- ▶ niskie stężenie albumin (hipoalbuminemia);
- ▶ zbyt dużo komórek blastycznych w szpiku kostnym (> 5%);
- ▶ powiększenie wątroby i (lub) śledziony (hepatosplenomegalia).

Wiele osób cierpiących na mastocytozę układową skarży się na występujące nagle, trwające około 15-30 minut epizody objawów, takich jak:

- ▶ uderzenia gorąca (uczucie suchego ciepła, niepodobne do pocenia się);
- ▶ bardzo szybkie bicie serca (kołatanie serca);
- ▶ zawroty głowy (uczucie oszołomienia).

Mogą również wystąpić:

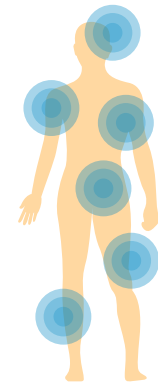
- ▶ bóle głowy;
- ▶ duszność;
- ▶ ból w klatce piersiowej;
- ▶ nudności;
- ▶ biegunka;
- ▶ nagły spadek ciśnienia krwi (niedociśnienie tętnicze) powodujący niewyraźne widzenie oraz uczucie splątania.

Po ustąpieniu epizodu osoby te odczuwają silne zmęczenie oraz ospałość (spowolnienie) przez kilka godzin. Epizody te są wywoływane przez nagłe uwolnienie z komórek tłuszczowych zbyt dużej ilości histaminy.

Wystąpienie epizodu mogą wywołać określone czynniki, takie jak:

- ▶ zmiany temperatury, zmęczenie i nadmierny wysiłek fizyczny;
- ▶ zbyt duży stres lub podekscytowanie;
- ▶ ukąszenia lub użądlenia owadów, na przykład pszczoł i os;
- ▶ zakażenia, takie jak przeziębienie lub grypa; alkohol;
- ▶ niektóre leki, takie jak ibuprofen, aspiryna lub antybiotyki;
- ▶ inwazyjne zabiegi medyczne oraz badania endoskopowe z użyciem kontrastu;
- ▶ niektóre pokarmy, takie jak ser, owoce morza lub przyprawy.

Mastocytoza układowa może być trudna do rozpoznania, gdyż jej objawy różnią się u poszczególnych osób, w zależności od tego, w jakiej części ciała doszło do nagromadzenia komórek tłuszczowych.



18 Jakie badania wykorzystuje się do diagnozowania mastocytozy układowej?

Badanie morfologiczne krwi

Badanie morfologiczne jest rodzajem badania krwi oceniającym liczbę i inne parametry krwinek. Nieprawidłowa liczba krwinek może wynikać z nagromadzenia komórek tucznych w szpiku kostnym. Z żyły na ramieniu pobierana jest mała próbka krwi, w której mierzona jest liczba różnych krwinek. Podczas tego badania określana jest liczba czerwonych krwinek (przenoszących tlen), białych krwinek (zwalczających zakażenia) oraz płytek krwi (wspomagających proces krzepnięcia krwi). Na podstawie wyniku tego badania lekarz ocenia, jak dobrze funkcjonują niektóre z narządów wewnętrznych.

Prawidłowa liczba krwinek czerwonych jest następująca:

mężczyźni – 4,7-6,1 miliona komórek na mikrolitr (komórek/ml);
kobiety – 4,2-5,4 miliona komórek/ml.

Gdy w Twojej krwi liczba krwinek czerwonych, czyli erytrocytów będzie zbyt niska mamy do czynienia z niedokrwistością. Wtedy konieczne może się okazać zastosowanie leczenia niedokrwistości w zależności od jej przyczyny np. niedoboru żelaza.

Prawidłowa liczba białych krwinek jest następująca:

mężczyźni – 5000-10 000 komórek na mikrolitr
kobiety – 4000-11 000 komórek na mikrolitr jeśli nie jesteś w ciąży.

Gdy w Twojej krwi liczba białych krwinek jest zbyt wysoka, mamy do czynienia z leukocytozą.

Prawidłowa liczba płytek krwi jest następująca:

mężczyźni i kobiety – 150 000-450 000 płytek krwi na mikrolitr (ml).

Gdy liczba płytek krwi w Twoim badaniu morfologicznym będzie poniżej normy, mamy do czynienia z małopłytkowością. Ten stan może wiązać się z ryzykiem wystąpienia krwawień.



Stężenie tryptazy we krwi

Stężenie substancji chemicznej o nazwie tryptaza we krwi mierzy się za pomocą badania krwi. Tryptaza jest wytwarzana przez komórki tuczne. Stężenie tryptazy we krwi na poziomie przekraczającym 20 nanogramów (nanogram to miliardowa część grama) w mililitrze krwi może sugerować zbyt dużą liczbę komórek tucznych w szpiku kostnym i w innych narządach.



Badanie USG

Badanie USG można wykorzystać do sprawdzenia, czy doszło do powiększenia wątroby oraz śledziony, które może wystąpić w niektórych przypadkach mastocytozy układowej. Ultrasonograf wykorzystuje fale dźwiękowe o wysokiej częstotliwości w celu wygenerowania obrazu miękkich struktur znajdujących się w organizmie.



Badanie obrazowe DEXA

Absorpcjometria podwójnej energii promieniowania rentgenowskiego (ang. dual energy X-ray, DEXA) jest rodzajem badania RTG, które umożliwia pomiar ilości wapnia w kościach. Niskie stężenia wapnia zwykle wskazują na osłabienie i łamliwość kości (osteoporozę), które mogą wynikać ze zbyt dużej ilości komórek tucznych gromadzących się we wnętrzu kości. Komórki tuczne uwalniają substancje, które prowadzą do osłabienia struktury kości.



Badanie szpiku kostnego (trepanobiopsja)

Jeśli wyniki badań sugerują, że możesz cierpieć na mastocytozę układową, prawdopodobnie zostanie wykonane u Ciebie badanie szpiku kostnego. Otrzymasz znieczulenie miejscowe w celu zmniejszenia dolegliwości bólowych w obrębie skóry i leżących pod nią tkanek. Przez skórę zostanie wprowadzona długa igła do znajdującej się pod nią kości. Próbkę szpiku kostnego są zwykle pobierane z górnej części kości miednicy, tuż poniżej talii.

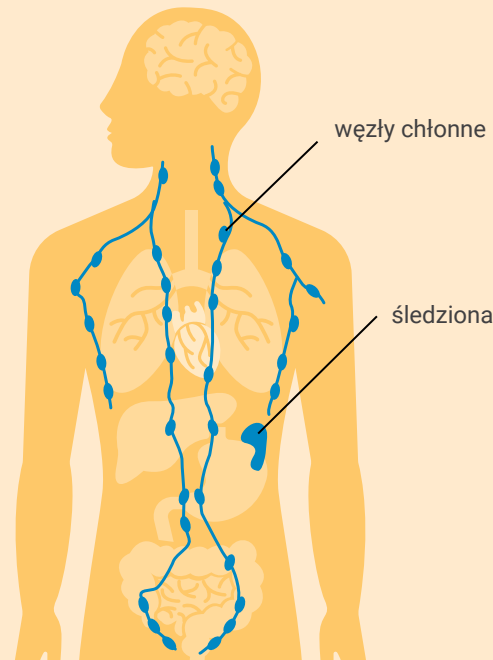


Igła służy do pobrania małej próbki szpiku kostnego (miękkiej, gąbczastej tkanki, występującej w jamach w środkowej części dużych kości). W przebiegu mastocytozy układowej w szpiku kostnym może znajdować się większa od prawidłowej liczba komórek tucznych, które mogą mieć nietypowy kształt (pod mikroskopem mogą być długie i cienkie, a nie okrągłe).

- ➔ Szpik kostny może zostać również zbadany w kierunku mutacji w genie *KIT* w celu sprawdzenia, czy może ona być przyczyną występowania mastocytozy układowej.
- ➔ W badaniu szpiku kostnego można również stwierdzić, czy występuje u Ciebie inny rodzaj nowotworu układu krwiotwórczego, który wymaga leczenia.

Badania wykonywane w innych częściach ciała

Lekarz może zasugerować pobranie próbki z innych części ciała w celu sprawdzenia, czy doszło do rozprzestrzenienia się choroby. Pozwoli to na ustalenie liczby i kształtu komórek tucznych w innych częściach ciała, na przykład w śledzionie lub w obrębie węzłów chłonnych.



Życie toczy się dalej,
szukajmy nowych pasji
i realizujmy siebie.



19 W jaki sposób mogę uzyskać pewność, że choruję na mastocytozę układową?

Uzyskanie wyników wcześniej opisanych badań pozwoli lekarzowi odnieść je do wystandaryzowanych, międzynarodowych kryteriów rozpoznania mastocytozy.

Aby mieć pewność, że chorujesz na mastocytozę układową, musi u Ciebie występować jeden główny objaw przedmiotowy tzw. **duże kryterium** i jeden dowolny dodatkowy objaw przedmiotowy tzw. **małe kryterium**. Jeśli nie występuje u Ciebie główny objaw przedmiotowy, nadal możesz cierpieć na mastocytozę układową, o ile występują u Ciebie trzy dodatkowe objawy przedmiotowe.

Duże kryterium

Znaczne nagromadzenie komórek tucznych w szpiku kostnym. W przypadku zaawansowanej mastocytozy układowej nagromadzenie tych komórek może być stwierdzane również w innych narządach wewnętrznych.

Małe kryteria

- ▶ Wykazanie w biopsji co najmniej 25% komórek tucznych o nieprawidłowym wyglądzie (przypominających bardziej wrzeciona niż kulę) lub nieprawidłowo uformowanych.
- ▶ Wykazanie w biopsji nieprawidłowości w genie *KIT*.
- ▶ Czynniki ułatwiające identyfikację komórek (markery komórkowe) nietypowe dla komórek tucznych.
- ▶ Stężenie tryptazy we krwi przekraczającej 20 ng/ml w więcej niż jednym badaniu krwi.

Objawy B oraz objawy C

Alternatywną klasyfikacją służącą rozpoznaniu stopnia zaawansowania mastocytozy układowej jest potwierdzenie występowania tzw. objawów B i C.

Jeśli lekarz stwierdzi, że występuje u Ciebie co najmniej jeden „objaw B”, oznacza to, że mastocytoza układowa zaczyna powodować zmiany fizyczne w obrębie narządów wewnętrznych.

W sytuacji występowania „objawów B” konieczne jest wdrożenie leczenia w celu złagodzenia objawów, a także uważna obserwacja w celu sprawdzenia, czy nie dochodzi do nasilenia mastocytozy układowej.

Jeśli lekarz stwierdzi, że występuje u Ciebie co najmniej jeden „objaw C”, oznacza to, że mastocytoza układowa jest już w stadium zaawansowanym i powoduje uszkodzenia w obrębie narządów wewnętrznych. Konieczne jest pilne wdrożenie leczenia w celu spowolnienia wzrostu i rozprzestrzeniania się komórek tucznych.

Objawy B

- ▶ Biopsja szpiku kostnego wykazująca > 30% nacieku przez komórki tuczne i/lub stężenie tryptazy we krwi > 200 ng/ml.
- ▶ Przedmiotowe objawy dysplazji lub mieloproliferacji w przypadku linii niezwiązanych z komórkami tucznymi, ale kryteria niewystarczające do definitywnego rozpoznania nowotworu układu krwiotwórczego (AHNMD) przy prawidłowej lub nieznacznie nieprawidłowej liczbie krwinek.

Objawy C

- ▶ Zaburzenie czynności szpiku kostnego objawiające się co najmniej jedną cytopenią (bezwzględna liczba granulocytów obojętnochłonnych $< 1,0 \times 10^9/l$, stężenie hemoglobiny $< 100 \text{ g/l}$ lub liczba płytek krwi $< 100 \times 10^9/l$), jednak brak oczywistych oznak obecności nowotworu układu krwiotwórczego niezwiązanego z komórkami tucznymi.
- ▶ Wyczuwalna w badaniu palpacyjnym hepatomegalia (powiększenie wątroby) z upośledzeniem czynności wątroby, wodobrzuszem i/lub nadciśnieniem wrotnym.
- ▶ Hepatomegalia bez upośledzenia czynności wątroby i/lub wyczuwalna w badaniu palpacyjnym splenomegalia bez hipersplenizmu i/lub limfadenopatia w badaniu palpacyjnym bądź obrazowym.
- ▶ Wyczuwalna w badaniu palpacyjnym splenomegalia (powiększenie śledziony) z hipersplenizmem.
- ▶ Zajęcie układu kostnego z dużymi zmianami osteolitycznymi i/lub złamaniami patologicznymi.
- ▶ Nieprawidłowe wchłanianie wraz z utratą masy ciała w związku z nacieczeniem przewodu pokarmowego przez komórki tuczne.

Informacje na temat różnych metod leczenia mogą być czasem przytłaczające. Warto upewnić się, że dysponujemy wystarczającą wiedzą, niezbędną do podjęcia decyzji.

20 Jakie są dostępne opcje terapeutyczne w moim przypadku?

Dostępność terapii zależy od rodzaju rozpoznanej mastocytozy oraz stopnia nasilenia jej objawów. Lekarz może zdecydować, że korzystne będzie wdrożenie więcej niż jednej metody leczenia równocześnie.

Wyleczenie zaawansowanej mastocytozy układowej w większości przypadków nie jest możliwe, jednak i w tej postaci choroby dostępne są pewne metody leczenia. Zespół sprawujący nad Tobą opiekę omówi z Tobą różne opcje terapeutyczne i pomoże Ci zdecydować, które metody leczenia są dla Ciebie najbardziej odpowiednie. Na kolejnych stronach przedstawiliśmy podsumowanie różnych metod leczenia. Nie wszystkie z nich będą odpowiednie w Twoim przypadku. Zapytaj lekarza prowadzącego, sprawującego nad Tobą opiekę, jakie metody leczenia mogą Ci pomóc.

Każda terapia wiąże się z ryzykiem wystąpienia działań niepożądanych, dlatego warto porozmawiać o tym z lekarzem.

Informacje na temat różnych metod leczenia mogą być czasem przytłaczające, zwłaszcza że niedawno postawiono u Ciebie rozpoznanie choroby. Możesz zapytać lekarza, czy mógłbyś jeszcze przemyśleć pewne kwestie, zanim podejmiesz decyzję dotyczącą wyboru leczenia. Upewnij się, że dysponujesz wszystkimi informacjami niezbędnymi do podjęcia decyzji. Dobrym pomysłem może być zapisanie pytań, które chcesz zadać podczas kolejnej wizyty. Możesz również rozważyć przeprowadzenie rozmowy z lekarzem w obecności przyjaciela lub członka rodziny, aby notował on dla Ciebie istotne informacje, które będziesz mógł przeczytać po wizycie.

Działania niepożądane leczenia

W przypadku wielu metod leczenia możliwe jest wystąpienie działań niepożądanych. Zalecamy konsultację z lekarzem prowadzącym w celu omówienia działań niepożądanych, które mogą wystąpić u Ciebie po rozpoczęciu leczenia. Działania niepożądane występują u wielu osób, jednak zespół sprawujący nad Tobą opiekę najczęściej może je opanować w zadowalającym stopniu. Być może będziesz mógł wypróbować inną metodę leczenia lub zostanie zmieniona intensywność terapii. Lekarz może Ci również podać lek w celu wyleczenia działania niepożądanego.

Należy pamiętać, że wystąpienie działań niepożądanych nie zawsze oznacza konieczności przerwania leczenia. Jeśli zaczną występować u Ciebie jakiegokolwiek działania niepożądane, skontaktuj się z zespołem sprawującym nad Tobą opiekę.



Jeśli nie poinformujesz lekarza o tym fakcie, nie będziesz w stanie uzyskać pomocy. Nie przerywaj leczenia bez wcześniejszej konsultacji.

Leki niezarejestrowane

Na pewnym etapie leczenia możesz otrzymać szansę wypróbowania leku, który zwykle nie jest stosowany w Twoim kraju do leczenia rozpoznanej u Ciebie choroby. Lekarz może zaoferować Ci niezarejestrowany lek po uważnym rozważeniu opcji dostępnych w Twoim przypadku. Będziesz mógł podjąć decyzję wraz z lekarzem.



Dokładnych informacji na temat Twojego rokowania, udzieli lekarz prowadzący. Warto rozmawiać, nie bójmy się pytać.

21 Opcje terapeutyczne

Poniżej opisano opcje terapeutyczne dostępne w przypadku osób cierpiących na zaawansowaną mastocytozę układową. Leczenie może pomóc osobom cierpiącym na mastocytozę układową na dwa sposoby.

Leczenie objawów (leczenie wspomagające)

W przebiegu mastocytozy do organizmu uwalnianych jest zbyt dużo substancji chemicznych, takich jak histamina. Powoduje to różne problemy, w tym reakcje alergiczne. Problemy te mogą negatywnie wpływać na codzienne życie. W celu zapewnienia lepszej jakości życia osobom cierpiącym na mastocytozę układową dostępne są metody leczenia pozwalające na złagodzenie niektórych objawów.

- ▶ Blokery receptora H1 (leki przeciwhistaminowe) pomagają w przypadku łagodnych objawów reakcji alergicznych, takich jak katar czy swędzenie skóry.
- ▶ Blokery receptora H2 stosowane są w przypadku problemów żołądkowych.
- ▶ Kremy lub tabletki zawierające steroidy (kortykosteroidy) ułatwiają złagodzenie problemów skórnych, takich jak swędzenie.
- ▶ Fotochemioterapia PUVA łagodzi problemy skórne z wykorzystaniem leku oraz światła ultrafioletowego typu A.
- ▶ Kromoglikan sodu hamuje uwalnianie z komórek tłuszczowych zbyt dużych ilości substancji chemicznych. Jest on zwykle podawany w celu zapobieżenia wystąpieniu objawów, a nie ich leczenia.
- ▶ Bisfosfoniany lub suplementy wapnia wspierają wzmocnienie kości.
- ▶ Inhibitory pompy protonowej (ang. proton pump inhibitor, PPI) łagodzą objawy żołądkowe oraz ból kości.



- ▶ Wstrzykiwacze z adrenaliną są wykorzystywane do zatrzymania wstrząsu anafilaktycznego. Każdy wstrzykiwacz zawiera jedną dawkę adrenaliny (0,3 mg dla osób dorosłych oraz 0,15 mg w przypadku dzieci). Są to urządzenia ratujące życie i lekarz może zalecić, abyś nosił je cały czas przy sobie. Po docięnięciu wstrzykiwacza do zewnętrznej strony uda następuje automatyczne uwolnienie leku. Wstrzyknięcia można wykonywać przez ubranie.



Pamiętaj, aby zwracać uwagę na datę ważności umieszczoną na wstrzykiwaczu z adrenaliną. Porozmawiaj z lekarzem na temat prawidłowego korzystania ze wstrzykiwacza.

Zatrzymanie wzrostu i rozprzestrzeniania się komórek tucznych

W przebiegu mastocytozy komórki tuczne rosną zbyt szybko, mogą rozprzestrzenić się do różnych części organizmu. Może to prowadzić do upośledzenia funkcji niektórych narządów. Nie istnieją leki pozwalające na obniżenie liczby komórek tucznych w organizmie, jednak są metody, które mogą powstrzymać ich rozprzestrzenianie się.

- ▶ Inhibitory kinazy tyrozynowej (ang. tyrosine kinase inhibitor, TKI) blokują aktywność przekaźników chemicznych (enzymów) określanych jako kinazy tyrozynowe. Kinazy tyrozynowe ułatwiają wysyłanie sygnałów do wzrostu do komórek, dlatego blokowanie ich aktywności hamuje wzrost i podziały komórek tucznych. TKI przyjmuje się w postaci tabletek lub kapsułek, zwykle raz lub dwa razy na dobę. Istnieje wiele różnych rodzajów TKI. Są też leki, które wspomagają układ odpornościowy w walce z atakującymi komórkami, a także hamują ich wzrost i rozprzestrzenianie się w organizmie.

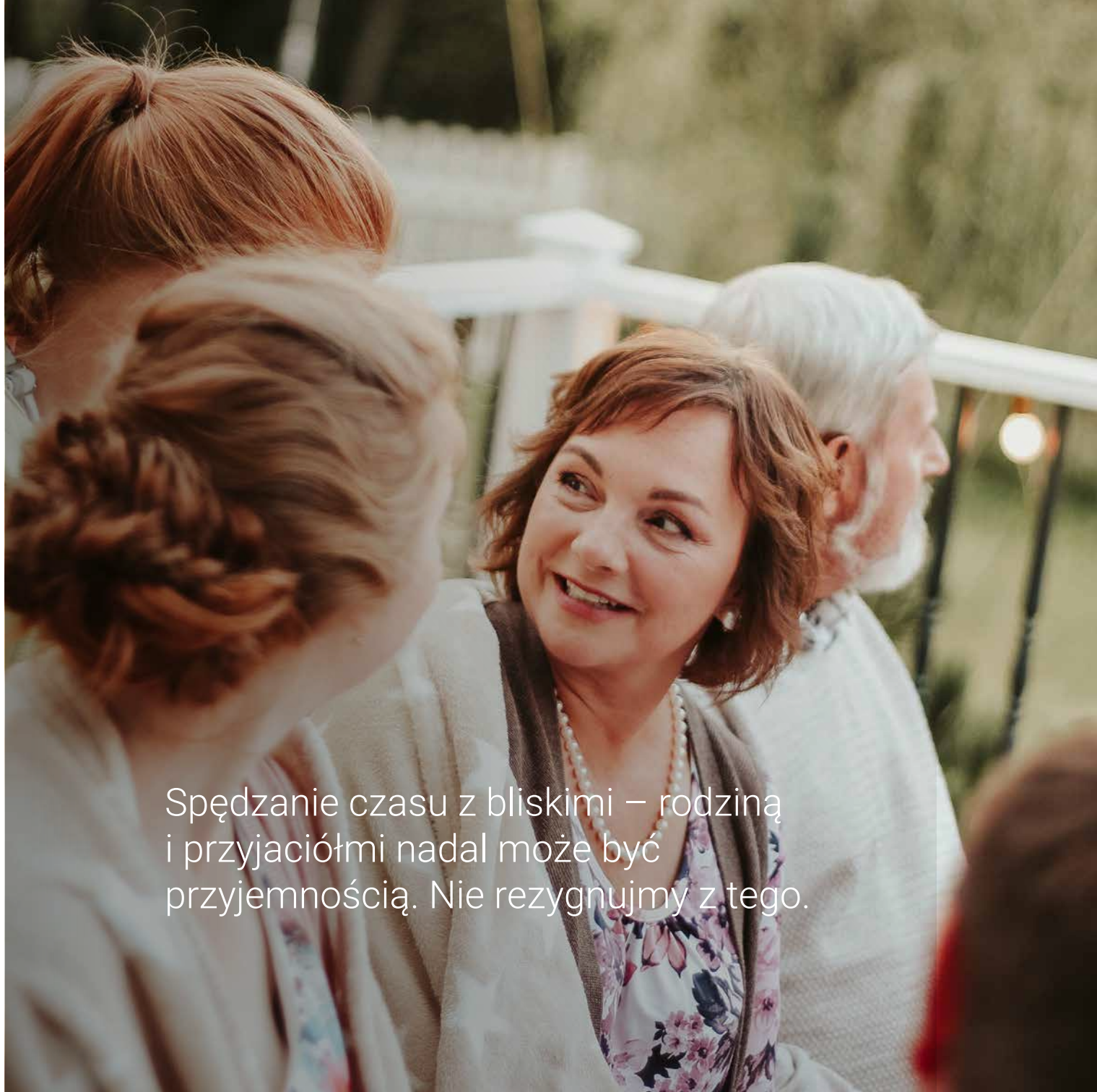
- ▶ Czasem zalecane jest zastosowanie chemioterapii, jeśli mastocytoza przekształciła się w nowotwór złośliwy lub jeśli oprócz mastocytozy występuje nowotwór układu krwiotwórczego (mastocytoza układowa z powiązanym nowotworem złośliwym układu krwiotwórczego [SM-AHN]). W ramach chemioterapii wykorzystywane są leki mające na celu zniszczenie komórek nowotworowych lub zahamowanie ich wzrostu i rozprzestrzeniania się. Chemioterapia może doprowadzić do wystąpienia niedokrwistości. Dlatego możesz odczuwać zmęczenie i duszność. Jest to bardzo bezpieczny zabieg. W ramach chemioterapii możesz otrzymać więcej niż jeden lek. Ten rodzaj terapii określa się mianem polichemioterapii. Jeśli cierpisz na mastocytozę układową z dodatkowym nowotworem układu krwiotwórczego (SM-AHN), rodzaj leczenia będzie zależeć od rodzaju współwystępującego nowotworu. Zalecamy konsultację z lekarzem w celu uzyskania dodatkowych informacji, a następnie zapisanie ich w części przewidzianej na notatki w tej broszurze.

- ▶ Przeszczepienie krwiotwórczych komórek macierzystych (ang. Hematopoietic Stem Cell Transplantation, HSCT) to zabieg medyczny, podczas którego nieprawidłowy szpik kostny jest zastępowany specjalnymi komórkami, określanymi mianem krwiotwórczych komórek macierzystych, które przekształcają się w prawidłowy szpik kostny. Ten zabieg określa się również mianem przeszczepienia szpiku kostnego. Przeszczep może zostać również wykonany w celu zastąpienia krwinek, które uległy uszkodzeniu lub zniszczeniu na skutek intensywnego leczenia przeciwnowotworowego. Przeszczepienie szpiku kostnego stosuje się wyłącznie w przypadkach zaawansowanych postaci mastocytozy. Komórki macierzyste krwi do przeszczepienia muszą zostać uzyskane od innej osoby (dawcy), która musi zostać odpowiednio dopasowana. Zanim zostanie wykonany przeszczep prawdopodobnie najpierw otrzymasz



chemioterapię w wysokiej dawce w celu zniszczenia nieprawidłowego szpiku kostnego. Przeszczepienie komórek macierzystych to trudne i stresujące doświadczenie. Jest aktualnie jedyną metodą wyleczenia zaawansowanej mastocytozy. Z uwagi jednak na wysokie ryzyko powikłań związanych z procedurą, do przeszczepu szpiku kwalifikowani są tylko młodszy pacjenci, bez ciężkich chorób przewlekłych. Zespół sprawujący nad Tobą opiekę oceni czy Twój organizm jest wystarczająco silny.

- ▶ Radioterapia – możesz otrzymać wysoką dawkę kontrolowanego promieniowania w celu przygotowania organizmu do przeszczepienia komórek macierzystych lub do poddania leczeniu obszaru ciała, w którym doszło do nagromadzenia komórek nowotworowych.



Spędzanie czasu z bliskimi – rodziną i przyjaciółmi nadal może być przyjemnością. Nie rezygnujmy z tego.

22 Badania kliniczne

Badania kliniczne mają na celu ocenę skuteczności i bezpieczeństwa nowych leków. Uczestnictwo w badaniach jest możliwe w przypadku pacjentów spełniających kryteria włączenia do badania.

Jeśli prowadzone jest badanie kliniczne, w którym oceniane jest, czy nowy lek może pomóc w przypadku zaawansowanej mastocytozy układowej, możesz spełniać kryteria kwalifikujące Cię do udziału w tym badaniu. Więcej informacji uzyskasz od swojego lekarza prowadzącego.

Pamiętaj, że oferowane w ramach badania klinicznego nowe leki nie zostały jeszcze przebadane, dlatego zalecamy rozmowę z zespołem sprawującym nad Tobą opiekę w celu ustalenia, czy udział w badaniu klinicznym będzie odpowiedni w Twoim przypadku.

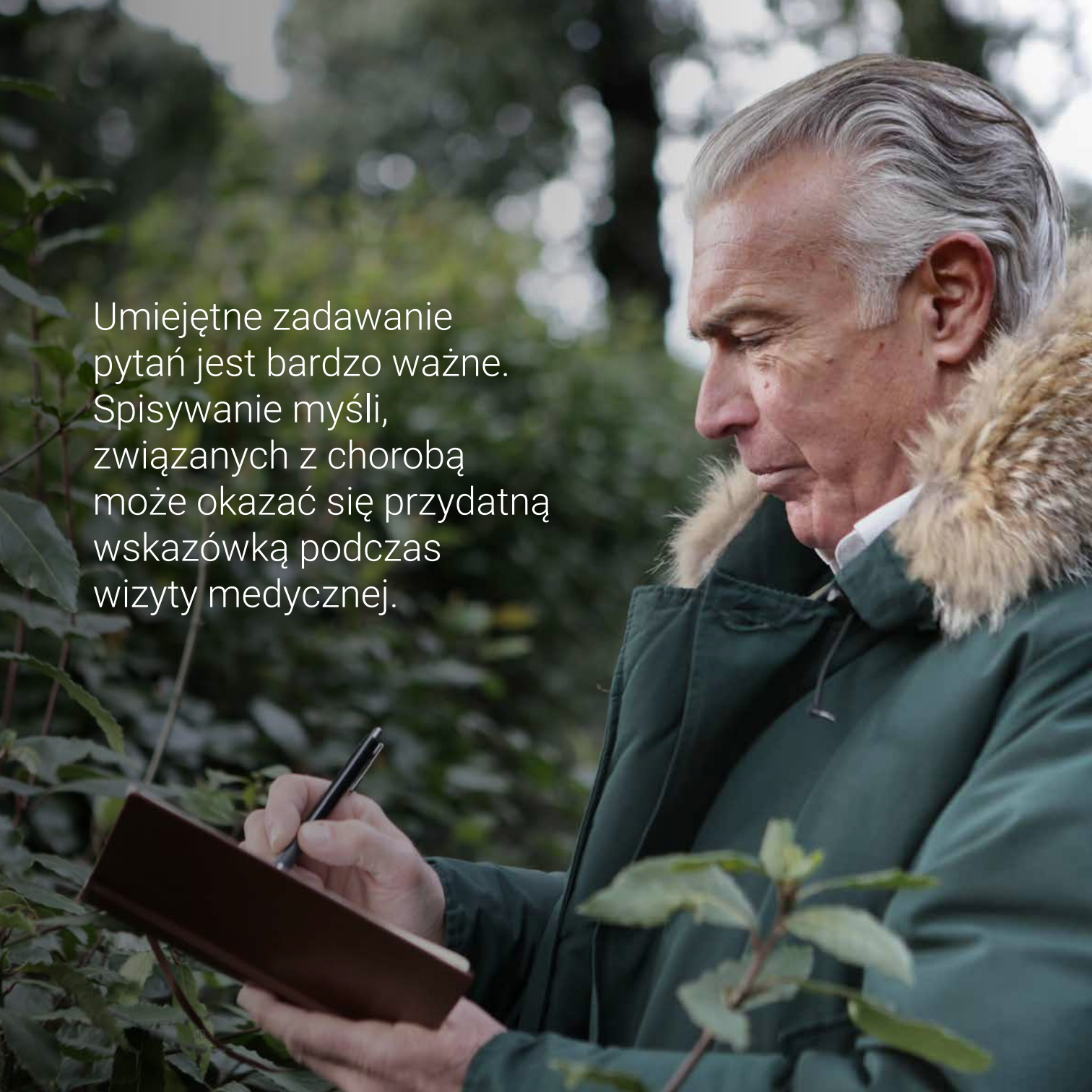
www.clinicaltrials.gov

Na tej stronie znajduje się lista badań klinicznych prowadzonych na całym świecie.



23 Pytania, które możesz zadać lekarzowi

- ▶ Na jaki rodzaj mastocytozy choruję?
- ▶ Czy występująca u mnie mastocytoza jest rodzajem nowotworu złośliwego?
- ▶ Czy mam nosić ze sobą wstrzykiwacz z adrenaliną?
- ▶ Jak wpłynie na mnie zaawansowana mastocytoza układowa?
- ▶ Jakich rzeczy nie mogę już robić?
- ▶ Jakie są dostępne opcje terapeutyczne w moim przypadku?
- ▶ Czy istnieją jakiekolwiek zagrożenia związane z leczeniem?
- ▶ Jakie są działania niepożądane leczenia?
- ▶ Czy moje objawy ustąpią, gdy rozpocznę leczenie? Skąd będę wiedzieć, że leczenie jest skuteczne?
- ▶ Jakie są w moim przypadku inne opcje, jeśli leczenie okaże się nieskuteczne?
- ▶ Czy mogę wziąć udział w badaniu klinicznym?
- ▶ Jak długo żyje się z tą chorobą?
- ▶ Czy istnieją grupy wsparcia, do których mogę dołączyć?



Umiejętne zadawanie pytań jest bardzo ważne. Spisywanie myśli, związanych z chorobą może okazać się przydatną wskazówką podczas wizyty medycznej.

Miejsce na inne pytania, które chcesz zadać lekarzowi

24 Moje leki/ terapia

Zapisz dawkę każdego leku oraz cel jego stosowania.
Zanotuj, czy dany lek działa i jaki ma wpływ na ciebie.

[illegible]

25 Wizyty kontrolne

[illegible][illegible]



Wiedza na temat choroby może być z początku przytłaczająca. Czytajmy o niej i korzystajmy ze sprawdzonych źródeł.

26 Słownik pojęć

Adrenalina

Inna nazwa epinefryny. Jest to hormon wytwarzany przez organizm, który wyzwała reakcję typu „walcz albo uciekaj”. Jest podawany jako lek w przypadku ciężkich reakcji alergicznych.

Alergeny

Są to wszystkie czynniki, które wywołują reakcję alergiczną. Może to być pokarm, rodzaj materiału lub rodzaj zwierzęcia. Różne osoby są uczulone na różne rzeczy.

Białaczka

Rodzaj nowotworu złośliwego, który bierze swój początek w miejscu wytwarzania krwinek, zwykle w szpiku kostnym. Prowadzi do wystąpienia zbyt dużej liczby białych krwinek. Istnieją różne rodzaje białaczki.

Biopsja

Zabieg medyczny, podczas którego z ciała pobierana jest mała próbka tkanki w celu jej uważnego obejrzenia pod mikroskopem.

Epinefryna

Inna nazwa adrenaliny. Jest to hormon wytwarzany przez organizm, który wyzwała reakcję typu „walcz albo uciekaj”. Jest podawany jako lek w przypadku ciężkich reakcji alergicznych.

Hepatomegalia

Inna nazwa powiększenia wątroby, które sprawia, że jest ona większa niż powinna.

Hepatosplenomegalia

Jednoczesne powiększenie wątroby i śledziony, które sprawia, że są one większe niż powinny.

Histamina

Substancja chemiczna wytwarzana przez organizm, która ułatwia ochronę przed zakażeniami. Histamina jest uwalniana do krwiobiegu podczas reakcji alergicznej.

Hipoalbuminemia

Zbyt niskie stężenie jednego z białek znajdujących się we krwi – albumin. Albuminy ułatwiają transportowanie w organizmie substancji, takich jak hormony i leki.

Kołatanie serca

Uczucie galopowania lub trzepotania serca bądź wrażenie pominiętych uderzeń serca.

Komórki macierzyste krwi

Są to komórki w szpiku kostnym, które wytwarzają krwinki. Określane są one również mianem krwiotwórczych komórek macierzystych.

Krwiotwórcze komórki macierzyste

Są to komórki w szpiku kostnym, które wytwarzają krwinki. Określane są one również mianem komórek macierzystych krwi.

Leukocytoza

Wyższa od prawidłowej liczba białych krwinek w organizmie.

Limfadenopatia

Nieprawidłowy rozmiar, liczba lub konsystencja węzłów chłonnych.

Małopłytkowość

Schorzenie, w przebiegu którego liczba płytek krwi jest niska, przez co krew nie krzepnie prawidłowo

Niedociśnienie tętnicze

Inna nazwa niskiego ciśnienia krwi. Niskie ciśnienie krwi to odczyt nieprzekraczający 90/60 mmHg.

Niedokrwistość

Schorzenie, w przypadku którego liczba czerwonych krwinek przenoszących tlen w organizmie jest niewystarczająca.

Organomegalia

Powiększenie narządów wewnętrznych, które sprawia, że są one większe niż powinny.

Osteoliza

Sytuacja, gdy kości w organizmie tracą swoje składniki i stają się słabe oraz cienkie.

Osteoporoza

Schorzenie, które osłabia kości i sprawia, że są bardziej podatne na złamania.

Polichemioterapia

Rodzaj chemioterapii, w której wykorzystywany jest więcej niż jeden rodzaj leku.

Resuscytacja

Próba przywrócenia oddechu po ustaniu oddychania. Resuscytacja krążeniowo-oddechowa jest rodzajem resuscytacji.

Splenomegalia

Inna nazwa powiększenia śledziony, która staje się większa niż powinna.

Wodobrzusze

Nieprawidłowe nagromadzenie płynu w obrębie brzucha.

Wstrzykiwacz z epinefryną

Określany również nazwą EpiPen. Jest to automatyczny wstrzykiwacz z igłą zawierający lek – epinefrynę – który służy do wstrzykiwania leku do ciała w celu zatrzymania ciężkiej reakcji alergicznej.

Wstrząs anafilaktyczny

Niebezpieczne schorzenie, w przebiegu którego dochodzi do nagłego spadku ciśnienia krwi oraz zwężenia dróg oddechowych, co uniemożliwia oddychanie. Wymaga natychmiastowego wdrożenia leczenia.

Zaburzenia wchłaniania

Niezdolność organizmu do wchłaniania składników odżywczych z pożywienia.

Zaburzenia czynności narządu

Sytuacja, gdy jeden lub więcej narządów wewnętrznych nie pracuje prawidłowo.

Żółtaczka

Zażółcenie skóry oraz białek oczu. Może być objawem problemów ze zdrowiem, na przykład choroby wątroby.

27 Piśmiennictwo

1. Gajewski P, Szczeklika A. *Interna Szczeklika 2020.*; 2020.: 1836-1839.
2. Badzian LA. Mastocytozy skórne. www.mp.pl. Accessed January 4, 2021. <https://www.mp.pl/pacjent/dermatologia/choroby/chorobyskory/73421,mastocytozy>
3. Helbig G, Sacha T, Mital A, et al. Zaawansowana mastocytoza układowa – stanowisko ekspertów dotyczące postępowania diagnostycznego i leczniczego. *Hematologia*. 2019;10(3):113-123.
4. Theoharides TC, Valent P, Akin C. Mast Cells, Mastocytosis, and Related Disorders. *N Engl J Med*. 2015;373(2):163-172. doi:10.1056/nejmra1409760
5. Arock M, Akin C, Hermine O, Valent P. Current treatment options in patients with mastocytosis: Status in 2015 and future perspectives. *Eur J Haematol*. 2015;94(6):474-490. doi:10.1111/ejh.12544
6. Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2017 update on diagnosis, risk stratification and management. *Am J Hematol*. 2016;91(11):1146-1159. doi:10.1002/ajh.24553
7. Chatterjee A, Ghosh J, Kapur R. Mastocytosis- a mutated KIT receptor induced myeloproliferative disorder. *Oncotarget*. 2015;6(21):18250-18264. doi:10.18632/oncotarget.4213
8. Brockow K. Epidemiology, prognosis, and risk factors in mastocytosis. *Immunol Allergy Clin North Am*. 2014;34(2):283-295. doi:10.1016/j.iac.2014.01.003
9. Gotlib J, Gerds AT, Bose P, et al. Systemic Mastocytosis, Version 2.2019, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. *J Natl Compr Canc Netw*. 2018;16(12):1500-1537. doi:10.6004/jnccn.2018.0088
10. Valent P, Akin C, Metcalfe DD. Mastocytosis: 2016 updated WHO classification and novel emerging treatment concepts. *Blood*. 2017;129(11):1420-1427. doi:10.1182/blood-2016-09-731893 Pardanani A. *Am J Hematol* 2016; 91(11): 1146-1159.
11. Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood*. 2016;127(20):2391-2405. doi:10.1182/blood-2016-03-643544

28 Notatki

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.



Materiał objęty patronatem
polskiej grupy ds. leczenia
białaczek u dorosłych
www.palg.pl



Stowarzyszenie Chorych
na Mastocytozę
www.mastocytoza.pl



Novartis Poland Sp. z o.o.
02-674 Warszawa, ul. Marynarska 15
tel.: 22 375 48 88, fax.: 22 375 47 00