

# Manus til kortfilm om mastocytose

Fra Senter for sjeldne diagnoser, <https://sjeldnediagnoser.no>

<https://vimeo.com/553255655>

Har du en pasient med mange forskjellige og lite spesifikke symptomer? Har du hørt om mastocytose? Her kommer en kort informasjonsfilm om denne diagnosen, til deg som er fastlege eller annet helsepersonell.

Mastocytose er en heterogen gruppe sykdommer karakterisert av økt antall av mastceller i ett eller flere organsystemer. Mastcellene frigjør en rekke aktive stoffer, mastcellemediatorer, som virker både lokalt og systemisk. Du vil derfor kunne møte en pasient med et sykdomsbilde som kan variere mye.

Vi deler mastocytose inn i to hovedgrupper: **kutan** og **systemisk**. Barn har nesten utelukkende den kutane formen, mens voksne kan ha begge former.

Denne filmen omhandler **systemisk mastocytose**.

Utfordringen for deg som helsepersonell er at pasienter med mastocytose presenterer mange ulike, ofte lite spesifikke, symptomer. Hver for seg trenger ikke symptomene å bety sykdom, men i kombinasjon bør de få deg til å tenke på mastocytose som en aktuell diagnose. Nå skal vi liste opp en del av disse symptomene for deg:

## Generelle symptomer

- sykdomsfølelse
- slapphet
- svimmelhet
- varme- eller kuldeintoleranse

## Symptomer fra huden:

- utslett - både det karakteristiske makulopapulære utslettet, urtikaria eller mer uspesifikt utslett. (Det makulopapulære utslettet vil være positivt for Dariers tegn – dvs at det blir rødt, hovner opp og klør når man skraper eller gnisser på det.)
- kløe
- dermatografisme – som er en tilstand der rissing på huden medfører en øyeblikkelig rød hevelse som svarer til risset
- flushing - plutselig, kraftig rødming, ofte ledsaget av svetting og hjertebank

## Symptomer fra luftveiene:

- snue, irritasjon og sliming
- dyspné
- astmalignende anfall

### Symptomer fra mage/tarm:

- sure oppstøt
- kvalme og oppkast
- magesmerter
- diaré og/eller obstipasjon
- forstørret lever eller milt

### Symptomer fra kretsløpet:

- blodtryksfall og nærsynkoper
- hjerterytmeforstyrrelser, som ekstrasystoler og tachykardi
- brystmerter
- angioødemer
- anafylaksi

### Symptomer fra muskler og skjelett:

- smerter
- osteoporose

### Symptomer fra nervesystemet:

- Hodepine, ofte migrenelignende smerter
- parestesier

### Psykiske symptomer kan også være tilstede hos pasienter med mastocytose som:

- depresjon
- angst
- irritabilitet, konsentrasjonsvansker, hukommelsesproblemer og søvnvansker

I tillegg har mange pasienter med mastocytose sykehistorie på **allergiske eller allergilignende reaksjoner** på for eksempel insektstikk, medikamenter, ulike matvarer og alkohol.

Dette er jo symptomer som mange pasienter med andre diagnoser også har! – Så når skal du tenke på mastocytose?

Typisk for mastocytose er at **symptomene kommer anfallsvis** og pasientene kan ha **bedre og verre perioder**.

Ulike stimuli påvirker mastcellenes aktivitet, og dette kalles **triggere**. Vanlige triggere er for eksempel: fysisk eller psykisk stress, varme og kulde, fysiske og mekaniske påvirkninger som trening, friksjon og kirurgi, infeksjoner, ulike matvarer, og alkohol.

Et veldig viktig poeng er at det er ofte er summen av ulike triggere og belastninger som utløser symptomer og plager hos pasienten. Dette kompliserer symptombildet og eventuell utredning.

Det er litt tilfeldig hvilken trigger som blir «dråpen som får glasset til å renne over», og som utløser symptomer og plager.

Ved Senter for sjeldne diagnoser er vår erfaring, i samtale med mastocytosepasienter, at **stress** er en sterk og viktig trigger.

Tenker du nå på en pasient som skulle vært utredet for mastocytose?

### Henvisning

De voksne pasientene henvises til hematologisk avdeling og eventuelt hudlege.

Utredning av kutan mastocytose gjøres av hudlege, hudavdeling eller eventuelt barnelege.

### Blodprøver

Før du henviser anbefaler vi at du tar følgende blodprøver:

- Hematologisk status med differensialtelling
- Leverfunksjonsprøver
- Tryptase

Når **serum-tryptase > 20ng/ml** mistenker man mastocytose, men denne grensen er ikke absolutt. I noen tilfeller finner man ikke forhøyet tryptase.

Dette var en kort introduksjon om en kompleks tilstand som mastocytose. Du finner mer informasjon om diagnosen, både kutan og systemisk, på våre nettsider [sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no).

- **Prøvetaking av tryptase** finner du mer informasjon om her, hentet fra Helse Bergen: Tryptase – Analyseoversikten: <https://analyseoversikten.no/analyse/141>
- Diagnosen mastocytose stilles etter bestemte **kriterier** og det kan du lese om her: Peter Valent, Cem Akin, Dean D Metcalfe, Mastocytosis: 2016 updated WHO classification and novel emerging treatment concepts, Blood 2017 Mar 16;129(11):1420-1427 DOI: 10.1182/blood-2016-09-731893) <https://ashpublications.org/blood/article/129/11/1420/35934/Mastocytosis-2016-updated-WHO-classification-and>

