

Systemisk mastocytose

Mastocytose er en sjelden tilstand med økt antall mastceller (en type hvite blodceller) i kroppen.

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

SYSTEMISK MASTOCYTOSE

Mastocytose er en sjelden tilstand med økt antall mastceller (en type hvite blodceller) i kroppen. Ved systemisk mastocytose er det nesten alltid opphopning av mastceller i beinmargen, og som regel også i andre organer. Alvorlighetsgrad og hvilke plager som oppstår varierer mye fra person til person.

Forekomst

Forekomsten av mastcellesykdom er usikker, men tilstanden er antagelig underdiagnostisert. Nettstedet Orpha.net oppgir 1-9/100 000 for systemisk mastocytose. I Norge vil det si under 500 tilfeller. Hos barn forekommer sykdommen nesten ikke.

Varianter av mastocytose

Mastocytose finnes i to hovedformer: systemisk og kutan. Systemisk betyr at sykdommen påvirker eller gjelder hele kroppen. Ved kutan mastocytose finnes økt antall mastceller kun i huden.

Det finnes flere undergrupper av systemisk mastocytose. For den langt hyppigste varianten, indolent systemisk mastocytose, er forløpet kronisk, med normal forventet levetid. I sjeldne tilfeller antar sykdommen det som kalles fremskredne eller alvorlige former. Disse tilfellene er forbundet med bestemte blodsykdommer og kan ha et mer aggressivt forløp.

Om denne brosjyren

Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Tegn og symptomer på mastocytose

De kliniske manifestasjonene (tegn og symptomer) skyldes mastcellemediatorene og/eller opphopning av mastceller i ulike organer.

Plagene varierer mye fra person til person og i alvorlighetsgrad. De svinger ofte over tid, kan komme anfallsvis, eller ha et litt jevnere forløp. I listen nedenfor er de mest vanlige symptomer og tegn nevnt.

- **Generelle:** Sykdomsfølelse, slapphet, tretthet, svimmelhet, varme- eller kuldeintoleranse.
- **Fra huden:** Kløe, urticaria (elveblest) og annet utslett av forskjellige slag, dermatografisme (rissing på huden som gir en rød hevelse på risset), varmfølelse og *flushing* (plutselig, kraftig rødming, ofte med svetting og hjertebank).
- **Fra mage/tarm:** Sure oppstøt, kvalme/oppkast, smerter og diaré.
- **Muskler og skjelett:** Smerter, beinskjørhet og andre forstyrrelser i knokkelvevet.
- **Nevrologiske:** Hodepine, ofte migrene, parestesier (hudfornemmelse som ikke skyldes ytre påvirkning og kan føles som brenning, stikking og prikking, kløe, nummenhet, maurkryping, varme eller kulde).
- **Psykiske:** Depresjon, angst og hukommelsesproblemer, konsentrasjonsvansker, irritabilitet og søvnvansker.
- **Fra kretsløpet:** Blodtrykksfall (med besvimelse/nesten-besvimelse), brystsmerter, hjerterytmeforstyrrelser og ødemer (økning av mengden vevsvæske eller av væsken som finnes i kroppens hulrom).
- **Fra luftveiene:** Snue, irritasjon/betennelse, tung-/kortpustethet og astmalignende anfall.
- **Andre organer:** Lever og milt kan være forstørret. For mye mastceller i urinblæren kan gi betennelsessymptomer.

Mastceller

Mastceller er en type hvite blodceller som dannes i benmargen. De finnes i nesten alle kroppens organer. Hos friske finnes mastcellene mest i hud og slimhinner, nær blod- og lymfeårer og nerveender. Mastcellene har mange funksjoner, blant annet er de viktige i immunforsvaret og i reparasjon og vedlikehold av vev. Når kroppen utsettes for *triggere* (stimuli som skaper en reaksjon), *degranuleres* mastcellene og frigir dermed en rekke aktive stoffer, med en samlebetegnelse kalt *mediatorer*. Eksempler er histamin, tryptase og heparin. Stoffene virker både lokalt, i det vevet cellene befinner seg, og på andre organer ved at de transporteres rundt i kroppen via blodbanen.

Faktorer som kan utløse eller forverrer symptomer (triggere):

- Varme/kulde
- Stress – fysisk og psykisk
- Alkohol
- Trykk eller gnissing mot huden
- Enkelte medikamenter/legemidler
- Insektsstikk (spesielt veps og bie)
- Forskjellige matvarer, spesielt de som er rike på histamin, tyramin og salisylsyre.
- Stoffe som kan finnes i omgivelsene (f.eks. støv, parfyme, bygningsmaterialer, kjemikalier m.m.).

Reaksjonene kan være lokale eller generaliserte. Har man en generalisert allergisk reaksjon, kalles det *anafylaksi*. I sjeldne tilfeller kan det oppstå en alvorlig form av dette, et anafylaktisk sjokk med kraftig blodtrykksfall.

Årsaker

Årsak til og utvikling av systemisk mastocytose er ikke fullstendig forstått. Hos de fleste har mastcellene og deres forstadier en feil i genet KIT, også kalt *c-kit-mutasjon*. Genfeilen er ikke arvelig.

Hvordan stilles diagnosen systemisk mastocytose?

På grunn av sjeldenhet og lite spesifikke symptomer og tegn, kan mistanke om mastocytose komme sent eller utebli, slik at det tar lang tid før man får riktig diagnose. Særlig gjelder dette hvis det ikke foreligger noe typisk utslett.

Diagnosen stilles på grunnlag av bestemte funn i blod, beinmarg eller andre organer. Diagnostiseringen og videre oppfølging bør gjøres av eller i samråd med hematolog (lege i blodsykdommer) som har erfaring med sykdommen.

Behandling og oppfølging av mastocytose

Helbredende behandling av systemisk mastocytose finnes foreløpig ikke. Det er viktig å forebygge ved å unngå triggere som erfaringsmessig utløser symptomer.

- For å lindre og forebygge flere typer plager, som kløe og/eller reaksjoner på ulike triggere, brukes **allergimedisiner** (antihistaminer/ H1-blokkere).
- Utslett kan hos noen bedres ved **lysbehandling** og/eller lokal kortisonbehandling.
- Dersom det er plagsomme symptomer fra magen, vil mange ha hjelp av såkalte **H2-blokkere**, f.eks. ranitidin. I tillegg kan mastcellestabilisator (natriumkromoglikat, eksempelvis Lomudal) forsøkes.
- Medikamenter kalt leukotrienreseptor-antagonister brukes også, spesielt ved mye plager fra luftveiene.
- For **smertes** kan NSAIDs (f.eks. Ibuprofen, Voltaren o.l.) eller eventuelt acetylsalisylsyre benyttes, men oppstart må gjøres med forsiktighet, siden enkelte med mastocytose kan reagere kraftig på disse medikamentene. Alternativt kan paracetamol brukes.

Det er også rapportert om god effekt av NSAIDs/acetylsalisylsyre på flushingplager.

- Ved anafylaksi anbefales utredning hos **spesialist i allergi**. De fleste ekspertsentre anbefaler at alle voksne med mastocytose og alvorlig rammede barn bør ha en adrenalinpenn, samt opplæring i riktig bruk. Ved kraftige reaksjoner på bie-/vepestikk kan man tilbys **vaksinasjon** (livslang behandling). Dette må kun gjøres ved et spesialistsenter for allergi.
- Ved alvorlige former av systemisk mastocytose, kan det være behov for **medikamenter** som reduserer antall mastceller i kroppen. Behandlingen igangsettes og følges opp av spesialist ved Oslo universitetssykehus.
- Informasjon om systemisk mastocytose bør registreres i pasientens **kjernejournal**. I tillegg bør tannlege og lege informeres direkte. Bakgrunnen er at noen svært få pasienter kan reagere kraftig, i verste fall med livstruende anafylaksi, på legemidler som brukes for eksempel til bedøvelse. Ved operasjoner kan også andre faktorer medføre mastcelleaktivering, og utgjøre en ekstra risiko for pasienter med mastocytose. Forholdsregler bør vurderes på individuelt grunnlag.

Å leve med mastocytose – tips og råd

For å kunne leve best mulig med mastocytose, er det nødvendig å ha kunnskap om sykdommen og kjenne til hva som utløser plager, slik at dette om mulig kan begrenses eller unngås.

- Mange reagerer på mekanisk irritasjon av huden, og det kan være lurt å finne fram til ekstra mykt undertøy, f.eks. bambustekstiler.
- Eksempler på medikamenter som kan utløse eller forverre plagene er acetylsalisylsyre (Albyl-E o.l.), andre NSAIDs (Ibuprofen o.l.), opiater (svært sterke smertestillende midler), muskelrelaxerende midler som brukes ved narkose, noen røntgenkontrastmidler, samt antibiotika som Vancomycin.
- Matvarer som ofte nevnes som triggere er særlig de som inneholder histamin og histaminfrisettende stoffer. Eksempler er oster, røkt mat, jordbær, tomat, tunfisk, vin og alkohol generelt.

Dersom sykdommen medfører stor begrensning i kosten, er det nødvendig å bli henvist til klinisk ernæringsfysiolog.

- Det er viktig å ikke bli alt for forsiktig, og begrense ting «for sikkerhets skyld». De fleste tåler mye, både av mat og medisiner. Hos mange med mastocytose kan det være summen av triggerere som ofte får kroppen til å reagere.
- Kraftig fysisk aktivitet kan medføre reaksjoner. Fysisk aktivitet er positivt for alle, og skal ikke unngås, men det nødvendig å finne et passende nivå.
- Å unngå stress er naturligvis vanskelig, men å få til en stabil livssituasjon kan ha stor betydning. For mange kan det være nødvendig å redusere arbeidsmengde, ved å gå ned i stillingsprosent og få delvis eller hel uførestønad.
- Å bli helt symptomfri er lite realistisk, men å prøve å få til en reduksjon av plagene, og ha et mer forutsigbart liv, er noe flere med mastocytose kan få til.

Kontakt med hjelpeapparatet

God medisinsk utredning og oppfølging er viktig, men fordi diagnosen mastocytose er så lite kjent, er det mange som opplever vansker med å bli forstått eller trodd når de forteller om sine symptomer og plager. Senter for sjeldne diagnoser kan hjelpe til i denne fasen.

Et godt samarbeid med fastlegen kan gjøre det lettere å håndtere diagnosen og de problemer den kan føre med seg. Behandling og oppfølging av systemisk mastocytose bør ivaretas av spesialist med relevant kompetanse. Enkelte kan også trenge koordinator, ansvarsgruppe og individuell plan.

Mestring og livskvalitet

Å mestre eget liv og takle de utfordringer hverdagen innebærer, er vesentlig for alle. Sykdom som gir tydelige begrensninger og gjør livet uforutsigbart, vil ofte være psykisk belastende. Det kan være lurt å søke profesjonell hjelp, eller benytte seg av gruppebaserte tilbud som finnes f.eks. ved lærings- og mestringssentrene ved sykehusene.

Mange som har en sjelden diagnose opplever å være alene med problemene sine. På grunn av manglende kunnskap om diagnosen, møter man ofte ikke den forståelsen man forventer. Kontakt med andre som er eller har vært i samme situasjon oppleves ofte som givende og nyttig.

Masocytoseforeningen kan være til hjelp, se: www.mastocytose.no

Vår erfaring er at åpenhet om sykdommen er positivt og nødvendig for de fleste. Å si noe om hva sykdommen innebærer og hva man strever med, på arbeidsplassen og i sitt sosiale nettverk, er oftest en forutsetning for å få forståelse og støtte.

Kontakt oss

En sjelden diagnose øker behovet for god informasjon og veiledning. Har du spørsmål som du ikke finner omtalt her, kan det være nyttig å kontakte vårt senter. Ring oss på telefon 23 07 53 40 i dag og få en samtale med en av våre rådgivere.

Du kan kontakte oss direkte uten henvisning fra fastlege.

Nyttige lenker

På nettstedet vårt (sjeldnediagnoser.no) finner du også en liste med nettsteder som inneholder mer informasjon om systemisk mastocytose og mastcellesykdommer.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved telefon, videokonferanse og e-post-henvendelser, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene inneholder medisinsk informasjon om diagnoser og/eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med oss, uten henvisning eller spesielle avtaler.

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).