



Mastocytose, een update voor de dermatoloog

J.N.G. Oude Elberink

Mastocytose is een chronische hematologische ziekte waarbij een overmatige deling plaatsvindt van mestcellen, vaak als gevolg van een activerende mutatie van de Kit-receptor (D816V-mutatie). Het is een zeldzame aandoening met een geschatte prevalentie van 13 per 100.000 Nederlanders.

Traditioneel wordt de ziekte verdeeld in cutane mastocytose (CM) en systemische mastocytose (SM). CM wordt vaker gezien bij kinderen, terwijl de meerderheid van volwassenen de diagnose SM heeft met of zonder CM. Bij de meerderheid van de kinderen is er CM zonder histologisch duidelijke betrokkenheid van andere organen.

Huidlaesies bij mastocytose zijn zeer heterogeen en kunnen zowel lokaal als gedissemineerd zijn. In 2015 publiceerde een internationale taskforce een nieuwe classificatie, alsmede criteria voor de diagnose.

Aanbevolen wordt de typische maculopapulaire huidlaesies (voorheen urticaria pigmentosa) onder te verdelen in twee varianten, namelijk een monomorfe variant met kleine maculopapulaire laesies, meestal gezien bij volwassen patiënten, en een polymorfe variant met grote onregelmatig gevormde laesies, meestal waargenomen bij kinderen. Deze afbakening heeft prognostische implicaties: bij kinderen met de polymorfe variant verdwijnen de klachten vaak in de puberteit, terwijl bij kinderen met de monomorfe variant de laesies vaak aanhouden tot op volwassen leeftijd en er vaker sprake is van een SM. Voor het stellen van de diagnose CM blijven de macroscopisch zichtbare, typische huidlaesies het belangrijkste criterium voor betrokkenheid van de huid bij mastocytose. De taskforce beveelt aan om het teken van Darier aan dit criterium toe te voegen. Het teken van Darier is specifiek voor mastocytose en positief bij bijna alle kinderen en de meeste volwassenen met cutane mastocytoselaesies.

Voor het stellen van de diagnose SM zijn meerdere criteria nodig, ofwel 1 major en 1 minor, of 3 minor criteria. Het major criterium betreft de aanwezigheid van ten minste 2 mestcel-aggregaten (> 15 mestcellen) in het beenmerg, de minor criteria zijn een tryptase > 20 µg/L, > 25% spoelvormige mestcellen, een aangetoonde c-Kit-mutatie en/of de aanwezigheid van CD25. De symptomen van SM zijn zeer heterogeen en het is dan ook niet duidelijk wanneer er gedacht moet worden aan mastocytose. Bekende presenterende symptomen, los van de

huidafwijkingen, zijn onder meer anafylaxie na een insectensteek, flushing, diarree, invaliderende vermoeidheid en/of osteoporose, vooral bij mannen vaak al op jonge leeftijd. In de presentatie zal tevens worden ingegaan op de volgende knelpunten:

1. Mastocytose wordt vaak niet, of pas laat, herkend door de meeste medici;
2. De diagnostiek is vrij vaak incompleet doordat er de noodzaak niet van wordt ingezien en/of laboratoria ongevoelige technieken gebruiken;
3. Met name voor indolente systemische mastocytose geldt dat deze patiënten soms onderbehandeld worden door onvoldoende kennis van de mogelijkheden en ook van de impact op het leven van een patiënt;
4. De follow-up van mensen met mastocytose is inconsistent tussen behandelaars/centra. Wij vermoeden dat patiënten relatief vaak uit controle verdwijnen.
5. Er is nog veel onduidelijkheid over de work-up en behandeling van mastocytose bij kinderen.

De literatuurlijst is, vanaf drie weken na publicatie in dit tijdschrift, te vinden op www.nvdv.nl.

	Adulthood-onset mastocytosis	Childhood-onset mastocytosis
Most frequent category of mastocytosis	ISM	CM
Typical course of the disease	Chronic	Temporary
Frequency of anaphylaxis (%)	50	< 10
Typical tryptase level (µg/l)	> 20	< 20
Typical location of KIT mutation	Exon 17, most frequently KIT D816V	Exon 8, 9, 11 or 17, or absent
Most frequent type of cutaneous lesions	Maculopapular	Maculopapular
Typical morphology of maculopapular lesions	Monomorphic	Polymorphic
Typical size of maculopapular lesions	Small	Large
Typical distribution of maculopapular lesions	Thigh, trunk	Trunk, head, extremities

CORRESPONDENTIEADRES

Hanneke Oude Elberink

E-mail: j.n.g.oude.elberink@umcg.nl

Internist-allergoloog, Nederlands Mastocytose Centrum Groningen (NMCG) en onderafdeling Allergologie, Interne Geneeskunde, UMCG, Groningen