

## Mastocitosi sistemica

La **Mastocitosi** è una patologia rara (prevalenza stimata 1 caso su 60.000 abitanti) caratterizzata da un'abnorme proliferazione ed accumulo di mastociti in differenti organi e tessuti quali la cute, il midollo osseo, il fegato, la milza, il tratto gastrointestinale ed i linfonodi.

I sintomi e i reperti clinici della mastocitosi possono dipendere dalla massiva liberazione di mediatori chimici da parte dei mastociti (quali istamina, eparina, triptasi), dall'infiltrazione tissutale di mastociti e/o dalla eventuale presenza di anomalie ematologiche associate.

La mastocitosi comprende un ampio spettro di entità cliniche eterogenee per sintomatologia, decorso clinico e prognosi. La World Health Organization (WHO) distingue sette varianti di mastocitosi:

- Mastocitosi Cutanea (CM)
- Mastocitosi Sistemica Indolente (ISM)
- Mastocitosi Sistemica con Associato Disordine Clonale Ematopoietico (SM-AHN)
- Mastocitosi Sistemica Aggressiva (ASM)
- Leucemia Mastocitaria (MCL)
- Sarcoma Mastocitario (MCS)
- Mastocitoma Extracutaneo

Le caratteristiche cliniche e l'evoluzione della mastocitosi presentano un'alta variabilità tra i pazienti. I mediatori chimici secreti dai mastociti sono responsabili di varie manifestazioni cliniche. I sintomi gastrointestinali si osservano in molti pazienti con mastocitosi e comprendono diarrea, crampi addominali, ulcera peptica. In molti pazienti con mastocitosi sono presenti alterazioni scheletriche che possono andare da forme di osteopenia ed osteoporosi. Le reazioni anafilattiche sono state descritte in tutte le forme di mastocitosi. La percentuale di pazienti con questo tipo di manifestazione varia tra il 20 e il 50% con una maggiore prevalenza negli adulti. Le punture di imenotteri (api e vespe) rappresentano il fattore che più comunemente è in grado di scatenare delle reazioni severe

Nei casi di sospetta mastocitosi un utile approccio iniziale consiste nella determinazione dei livelli sierici di triptasi. Qualora persistano livelli elevati di triptasi o a fronte di elementi clinici che lo suggeriscano, può essere opportuno procedere alla biopsia osteomidollare, procedura cruciale nella diagnostica della mastocitosi sistemica.

La prognosi dei pazienti adulti con mastocitosi sistemica dipende dalla variante clinica di mastocitosi. La maggior parte dei pazienti presenta una forma indolente e ha un decorso clinico benigno.

Sono stati proposti numerosi approcci terapeutici per il trattamento della mastocitosi, ma, considerata l'eterogeneità delle condizioni morbose, il trattamento deve essere individualizzato in ciascun paziente e la gestione clinica affidata a team multidisciplinari (ematologo, allergologo, endocrinologo, gastroenterologo, anatomo-patologo) che collaborano alla definizione del percorso di cura più adeguato al singolo paziente.

L'approccio terapeutico di base ai pazienti che presentano sintomi mediatore-correlati prevede l'utilizzo di farmaci antistaminici e stabilizzanti i mastociti. Ai pazienti con mastocitosi sistemica viene prescritta l'adrenalina autoiniezzabile, farmaco salvavita. Nei casi con manifestazioni cliniche di interessamento d'organo (forme non indolenti) può essere impiegata una terapia citoriduttrice.

Nell'AOU Careggi è attivo il CRIMM (Centro Ricerca ed Innovazione delle Malattie Mieloproliferative) che svolge tutte le necessarie indagini per la diagnosi, effettua la presa in carico accompagnando il paziente nel decorso della malattia, ed offre numerose opportunità di terapia innovativa mediante studi clinici controllati.