



SOCIALSTYRELSEN

Mastocytose

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Mastocytose

Andre betegnelser: Urticaria pigmentosa, Systemisk mastocytose, Pigmentnældefeber , Kutan mastocytose

Beskrivelse **Introduktion**

Mastocytose er en tilstand med ophobning af mastceller i kroppen. Mastcellerne er kroppens allergiceller. Mastocytose kan ses hos både børn og voksne men med forskelligartet forløb (se nedenfor)

Mastocytose er relativt sjælden, men formentlig underdiagnosticeret. Udredning og behandling er en specialistopgave og kræver et tæt samarbejde mellem lægelige specialer.



SOCIALSTYRELSEN

Symptomer

Man inddeler mastocytose i en kutan (hud) og en systemisk (hele kroppen) form, alt afhængigt af, om mastcellerne kun sidder i huden eller om de også kan påvises i andre organer.

Hos børn er symptomerne ofte milde og begrænset til huden, mens voksne oftest har den systemiske form og kan have flere og mere udtalte symptomer.

Kutan mastocytose

I huden kan ses fremkomst af rød-brune modermærkelignende pletter som kan hæve op og klø når de gnubbes. Dette benævnes også urticaria pigmentosa eller pigmentnældefeber. Kløende udbrud kan også forekomme ved kulde eller varmeudsættelse, friktion og kradsning. Alkohol, visse lægemidler (gigtpræparater, stærke smertestillende) og insektstik kan tilsvarende udløse kløende udslæt. Blæredannelse kan ses.

Der kan også forekomme centimeter-store gulligbrune elementer som benævnes mastocytomer.

Hos voksne kan der ses udvidelse af de små blodkar i huden (karsprængninger) som resulterer i diffus rødme i huden.

Systemisk mastocytose

Ved systemisk mastocytose (voksne) ophobes mastcellerne også andre steder end i huden – typisk i knoglemarven og tarmen.

Symptomerne ved systemisk mastocytose kan være mangeartede og skyldes især frigørelse af histamin fra mastcellerne – såkaldte mediatorsymptomer. Disse omfatter – udover hudsymptomerne – kvalme, mavesmerter, diaré, træthed, hovedpine, koncentrationsbesvær, smerter i muskler, led og knogler, humørsvingninger samt depression. Symptomerne er ofte svingende og kan komme anfaldsvist. Det er meget forskelligt, hvor meget den enkelte er generet af disse symptomer.



SOCIALSTYRELSEN

Ved systemisk mastocytose kan man se øget afkalkning af knoglerne og tidligt indsættende knogleskørhed

En del personer med systemisk mastocytose oplever svære allergiske reaktioner med utilpashed, nældefeber, lufthunger, kvalme/opkastning og besvimelse/blodtryksfald - såkaldt anafylaktiske reaktioner. Disse kan komme ved insektstik (bi/hveps), under fuld bedøvelse eller ved indtagelse af visse lægemidler. Nogle gange forekommer disse reaktioner også uden påviselig grund.

Årsag

Årsagen til sygdommen er ikke kendt men man ved, at ophobningen af mastceller i de fleste tilfælde skyldes en fejl på en receptor (signalantenne) på mastcellens overflade benævnt KIT som regulerer cellens vækst.

Arvelighed

I langt de fleste tilfælde er sygdommen ikke arvelig. Kun meget sjældent ses flere personer med mastocytose i samme familie. Så selv om man kan påvise en lille genfejl (KIT) hos de fleste med mastocytose, er tilstanden således ikke at betragte som arvelig.

Diagnosticering

Udredning af mastocytose er en specialistopgave, der kræver indsats fra flere lægelige specialer med ekspertise i tilstanden.

Initialt bør der hos alle indhentes en grundig sygehistorie med kortlægning af symptomer og evt tidligere allergiske reaktioner samt en almindelig lægeundersøgelse inkl undersøgelse af huden.

Oftest vil der blive taget en hudprøve i lokalbedøvelse til mikroskopi samt blodprøver inklusive såkaldt tryptase-måling.

Den videre udredning kræver specialundersøgelser og ekspertise i den sjældne tilstand - og er forskellig fra voksne til børn.



SOCIALSTYRELSEN

Børn vil typisk kunne følges med ½-1 årlige kontroller indtil tilstanden forsvinder af sig selv typisk inden teenagealderen. Hvis tilstanden ikke er svundet derefter udredes børn på samme måde som voksne.

Læs mere på www.mastocytose.dk.

Behandling

Behandlingen af mastocytose er ligesom udredningen en specialistopgave. Da tilstanden langt oftest er fredelig, bør behandlingen tage afsæt i hvilke symptomer, der generer den enkelte patient.

Det er vigtigt at identificere og undgå faktorer som kan provokere mastcellernes histaminfrigørelse de såkaldte "mastcelletriggere". Typiske triggere kan være: Insektstik, varme, kulde, friktion i huden, alkohol samt visse lægemidler, herunder acetylsalicylsyre (Magnyl/Kodimagyl) og morfika.

Ved systemisk mastocytose kan generel anæstesi (fuld bedøvelse) give allergisk reaktion, hvorfor man som patient skal informere anæstesipersonalet om, at man har tilstanden, således at de rette forholdsregler kan tages. Anæstesipersonale kan henvises til www.mastocytose.dk, hvor yderligere oplysninger findes.

Antihistaminbehandling kan ofte dæmpe symptomerne ved mastocytose betydeligt. Ofte er det ved mastocytose nødvendigt at øge dosis ud over vanligt. Dette er vanligvis ikke forbundet med bivirkninger, når moderne, ikke-sløvende antihistaminer anvendes.

Binyrebarkormoncreme kan afhjælpe hudsymptomer i nogen grad og kan anvendes periodevist.

Alle voksne med mastocytose og børn med tidligere svær allergisk reaktion bør have EpiPen til rådighed.

Knoglestyrkende medicin bør gives til alle voksne med påvist begyndende knogleskørhed.

Øvrige behandlingsmuligheder omfatter lys- og laserbehandling (voksne)



SOCIALSTYRELSEN

I svære tilfælde/ved de sjældne aggressive former af mastocytose kan kraftigere virkende medicinsk behandling som det kendes fra kræftbehandlingen komme på tale.

Kontaktpersoner:

Overlæge Sigurd Broesby-Olsen
Hudafdeling I og Allergicentret,
Odense Universitetshospital

Overlæge Hanne Vestergaard,
Hæmatologisk afd X,
Odense Universitetshospital

Tips:

www.mastocytose.dk

Prognose

Overordnet er prognosen ved mastocytose god.

Hos børn er symptomerne ofte milde og begrænset til huden - og sygdommen svinder hos de fleste spontant inden teenageårene.

Hos voksne er tilstanden blivende - men langt oftest med et fredeligt forløb og normal livslængde.

Aggressive former af mastocytose, som kræver kraftigere behandling, er meget sjældne hos voksne og ekstremt sjældne hos børn.

Mastcelleleukæmi er en særligt sjælden og alvorlig tilstand, som ikke ligner almindelig mastocytose

Anslået antal i Danmark:

Tilstanden er relativt sjælden; men formentlig betydeligt underdiagnosticeret. Det skyldes både manglende kendskab til mastocytose samt det forhold, at mange med



SOCIALSTYRELSEN

	<p>mastocytose ikke mærker meget til det, og dermed ikke søger læge.</p>
Forfatter	<p>Konst. overlæge Sigurd Broesby-Olsen, Hudafdeling I og Allergicentret, OUH og ph.d. overlæge Hanne Vestergaard, Hæmatologisk afd X, OUH.</p>
Udarbejdet:	<p>September 2011</p>
Andre med samme diagnose?	<p>Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom</p>
	<p>Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til Sjældne-netværket eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.</p>
Betydningen af en god udredning	<p>Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.</p> <p>Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.</p>
Støttemuligheder	<p>For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.</p> <p>Betingelser for offentlig støtte</p> <p>Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.</p> <p>Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der</p>



SOCIALSTYRELSEN

kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

Medicintilskud

Nogle præparater er ikke umiddelbart omfattet af tilskud, hvorfor behandlende læge skal søge Enkeltilskud i Lægemiddelstyrelsen, så det konkrete præparat vil blive omfattet af tilskudsreglerne for dig. Hvis man har en kronisk sygdom (altså livslang sygdom eller handicap), og medicinudgifterne overstiger et vist beløb, skal behandlende læge søge om bevilling af kronikertilskud. Med en kronikerbevilling lægges der et loft over, hvor meget du selv skal betale for medicinen (se nedenstående artikel for mere information).

Læs mere om medicintilskud

Mere faglig viden: [Odense Universitetshospital \(Mastocytosecentret\)](#)

Danske og nordiske [rarelink.dk](#)

links: Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Mastocytosecentret Odense Universitetshospital

Internationale links: [OMIM](#)

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.



SOCIALSTYRELSEN

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

DermIS.net

Internetservice med informationer, illustrationer, differentialdiagnoser og cases om næsten alle hudsygdomme. Et samarbejde mellem Dept. of Clinical Social Medicine (Univ. of Heidelberg) og Dept. of Dermatology (Univ. of Erlangen). Informationen er på engelsk og primært målrettet til fagpersoner.



SOCIALSTYRELSEN

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinsk verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

På den norske mastosytoseforenings hjemmeside er der en beskrivelse af diagnosen udarbejdet af Anestesiolog Carl Michael Berg fra Sykehuset i Vestfold, Tønsberg Norge.

Der er et europæisk support netværk for Mastocytose, som har en dansk kontaktperson og en dansk beskrivelse af diagnosen : The European Mastocytosis Support Network

The Mastocytosis Society, en amerikansk patientforening, har også en beskrivelse af syndromet.