Mastocytose: Når mastcellerne hober sig op

Mastocytose er en sjælden sygdom, hvor kroppen producerer for mange mastceller, og hvor disse celler ophober sig i huden, knoglemarven eller indre organer. Mastceller er en del af immunsystemet og indeholder histamin og andre signalstoffer, der normalt frigives ved allergiske reaktioner. Når der er for mange, eller når de er for lette at trigge, kommer reaktionerne uden allergi som forklaring. Symptomerne kan ramme alt fra huden til mave-tarm-kanalen, hjertet og kredsløbet.

Sygdommen findes både i en mild form, der primært sidder i huden, og i en alvorligere systemisk form, der involverer indre organer. Hos voksne dominerer den systemiske form, hos børn ses oftest hudformen alene, og den forsvinder ofte med årene.

Hvad mærker du?

Symptombilledet svinger meget. De hyppigste klager er:

- Rødme og blussen (flushing) over ansigt, hals og bryst
- Hudkløe, ofte uden synligt udslæt, og brunlige pletter (urticaria pigmentosa) der nælder op når man kradser dem (Dariers tegn)
- Mavesmerter, diaré, kvalme, oppustethed
- Halsbrand og mavesårs-lignende ubehag
- Hjertebanken, svimmelhed eller pludseligt blodtryksfald
- Allergi-lignende reaktioner på insektstik, kontraststof, opioider, NSAID eller anæstesi
- Knoglesmerter, særligt i hofter og ryg, og i værste fald osteoporose med brud
- Træthed, hjernetåge og koncentrationsbesvær

Mange beskriver, at symptomerne kommer i bølger udløst af varme, alkohol, stress, krydret mad, fysisk anstrengelse eller medicin. Anafylaksi uden kendt allergen er en alvorlig kontaktårsag og bør altid føre til mistanke om mastcellesygdom.

Hvorfor sker det?

Hos langt størstedelen af voksne med systemisk mastocytose findes en mutation i **KIT-genet (D816V)**, som gør mastcellerne overaktive og forlænger deres levetid. Mutationen er erhvervet, ikke arvelig, og fører til ophobning af mastceller særligt i knoglemarven, men også i mave-tarm, lever, milt og lymfeknuder.

Sygdommen inddeles efter omfang og aggressivitet:

- **Kutan mastocytose:** kun huden er ramt, hyppigst hos børn
- **Indolent systemisk mastocytose (ISM):** den hyppigste voksenform, langsom, ikke livsforkortende
- **Smouldering systemisk mastocytose:** mellemniveau med højere mastcelle-byrde
- **Aggressiv systemisk mastocytose, mastcellelæukæmi og associerede hæmatologiske sygdomme:** sjældne, alvorlige former

Mave-tarm-symptomer ses ved op mod 80 procent af de systemiske former og kan være det dominerende klagepunkt.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen bygger på en kombination:

1. **Blodprøve med serum tryptase.** En vedvarende værdi over 20 ng/mL er en stærk indikator
2. **Knoglemarvsbiopsi** med specielle farvninger for tryptase, CD117, CD25 og CD2 samt molekylærtest for KIT D816V. Dette er guldstandarden hos voksne ved mistanke om systemisk form
3. **Hudbiopsi** ved synlige forandringer
4. **DEXA-scanning** for at vurdere knogletæthed
5. **Gastroskopi** og **koloskopi** med biopsier kan overvejes ved fremtrædende mave-tarm-symptomer for at differentiere mod fx eosinofil gastroenteritis eller mikroskopisk colitis

Det er ikke ualmindeligt, at diagnosen først stilles efter flere års misforståede besvær. Hvis du har gentagne uforklarlige anafylaksi-tilfælde, eller en uforklarlig forhøjet tryptase, bør du henvises til en specialafdeling.

Behandling

Behandlingen er symptomatisk hos de fleste. Mål er at dæmpe mastcelle-frigørelsen og forebygge alvorlige reaktioner.

Trigger-undgåelse er hjørnestenen:

- Kend dine egne triggere (varme, alkohol, krydret mad, anstrengelse, stress)
- Bær gerne adrenalin-pen ved kendte alvorlige reaktioner
- Informer altid anæstesilæge, kirurg og tandlæge før indgreb og kontrastundersøgelser

Symptomstyret medicin:

- **Antihistaminer (H1)** døgnet rundt mod kløe, flushing og urticaria
- **H2-blokkere eller PPI** mod mavesyre og reflux
- **Natrium-cromoglikat** kan dæmpe mave-tarm-symptomer
- **Montelukast** ved astma-lignende symptomer eller flushing
- **Aspirin** kan bruges med forsigtighed mod flushing under specialist-vejledning

Knogler: D-vitamin, calcium og bisfosfonater ved osteoporose.

Ved aggressive former bruges målrettet behandling med tyrosinkinase-hæmmere som **midostaurin** eller **avapritinib**, der hæmmer den muterede KIT-receptor. Disse er specialistbehandling på hæmatologisk afdeling.

Hvornår skal du søge læge?

Bestil tid hos egen læge hvis du har:

- Gentagne uforklarlige anafylaksi-tilfælde, særligt efter insektstik
- Kronisk kløe og brunlige pletter der nælder op ved kradsning
- Tilbagevendende mavesmerter, diaré og flushing uden forklaring
- Lavtrykssymptomer eller besvimelse uden hjerteforklaring
- Uforklarligt knogletab eller brud uden større traume

Akut læge eller 112 ved svær anafylaksi, vejrtrækningsbesvær, hævelse i ansigt og hals eller pludseligt blodtryksfald.

Ofte stillede spørgsmål

Er mastocytose en allergi? Nej, det er en sygdom i selve mastcellerne. De er overaktive eller for mange. Reaktionerne ligner allergi, men sker uden et fremmed allergen.

Er det arveligt? KIT D816V er erhvervet, ikke arvelig, og familieophobning er sjælden. Børn med kutan mastocytose har som regel forældre uden sygdommen.

Kan det helbredes? Indolent systemisk mastocytose kan ikke kureres, men kan kontrolleres godt med trigger-undgåelse og symptomatisk medicin. Forventet levetid er normal eller næsten normal. De aggressive former kræver målrettet medicin.

Hvad med graviditet og fødsel? De fleste klarer graviditet godt med god planlægning. Anæstesilæge skal informeres, og medicinliste skal gennemgås. Henvis tidligt til specialafdeling.

Hvad med vaccination? Standardvaccinationer kan som hovedregel gives. Forbehandling med antihistamin og observation kan være relevant ved kendte stærke reaktioner.

Kilder

1. Valent P, Akin C, Hartmann K, et al. Updated diagnostic criteria and classification of mast cell disorders: A consensus proposal. *Hemasphere.* 2021;5(11):e646. PubMed
2. Gotlib J, Castells M, Elberink HO, et al. Avapritinib versus best available therapy in advanced systemic mastocytosis. *Nat Med.* 2021;27(12):2183-2191. PubMed
3. Sundhed.dk. Mastocytose (lægehåndbogen).
4. Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2023 update on diagnosis, risk stratification and management. *Am J Hematol.* 2023;98(7):1097-1116. PubMed

---

Denne artikel er almen information og erstatter ikke lægekonsultation. Kontakt din egen læge ved symptomer.