

ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗΣ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗΣ ΚΑΙ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΜΑΣΤΟΚΥΤΤΑΡΩΣΗ ΣΤΟ ΔΕΡΜΑ

Χ. Φωκολώρος, Κ. Χλίβα, Ε. Παπαδαυίδ, Μ. Μακρής

Ειδικό Ιατρείο Μαστοκυττάρωσης - Center of Excellence του Ευρωπαϊκού Δικτύου
Μαστοκυττάρωσης ECNM

Αλλεργιολογική Μονάδα “Δημήτριος Καλογερομήτρος”

Β΄ Κλινική Δερματικών και Αφροδισίων Νόσων Πανεπιστημίου Αθηνών,
Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο “ΑΤΤΙΚΟΝ”

Εισαγωγή:

Η Μαστοκυττάρωση είναι μια σπάνια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από παθολογική ανάπτυξη και συσσώρευση μαστοκυττάρων σε έναν ή περισσότερους ιστούς. Η διήθηση του δέρματος από μαστοκύτταρα (Mastocytosis in Skin, MIS) μπορεί να εμφανιστεί σε όλο το ηλικιακό φάσμα με πιο συχνή την παιδική ηλικία, όπου στη συντριπτική πλειοψηφία αφορά αποκλειστικά δερματική προσβολή (Cutaneous Mastocytosis, CM).

Υλικό - Μέθοδος:

Εφορμογή τυποποιημένου πρωτοκόλλου σε ασθενείς ηλικίας μέχρι 16 ετών που παρακολουθούνται στο Ειδικό Ιατρείο Μαστοκυττάρωσης με ιστορικό εμφάνισης MIS. Όλοι οι ασθενείς υποβάλλονται σε φωτογραφική καταγραφή βλαβών, κλινικοεργαστηριακό έλεγχο, μέτρηση τρυπτάσης ορού, απεικονιστικό έλεγχο (U/S κοιλίας) και ανίχνευση μετάλλαξης c-kit (D816V) στο περιφερικό αίμα. Περιοδική επανεξέταση και επανέλεγχος ανά 1-2 έτη έως την ενηλικίωση.

Αποτελέσματα:

Στη μελέτη συμπεριλήφθησαν 31 ασθενείς (20/31, 64.5% αγόρια) με μέση ηλικία 7,5έτη (εύρος:0-15έτη) και μέση ηλικία εμφάνισης των βλαβών τους 10 μήνες ζωής (εύρος:0-60μήνες). Οι 28/31(90.3%) παρουσίαζαν κηλιδοβλατιδώδεις βλάβες και οι 3/31(9.7%) μονήρες μαστοκύττωμα. Όλοι οι ασθενείς παρουσίαζαν θετικό σημείο Darier, και ανέφεραν στο ιστορικό 19/31(61.3%) κνησμό, 8/31(25.8%) επεισόδια flushing, και 4/31(12.9%) φυσαλιδοποίηση των βλαβών μετά μηχανικό ερεθισμό. Στον συγκεκριμένο πληθυσμό δεν αναφέρθηκε επεισόδιο αναφυλαξίας. Οι 30/31 (96.8%) ασθενείς είχαν φυσιολογική τιμή τρυπτάσης ορού (<11.4ng/ml) με μέση τιμή 5.57ng/ml (εύρος:2.0-9.5ng/ml), ενώ ένα 14χρονο αγόρι με μελαγχρωματική κνίδωση από βρεφική ηλικία, είχε τιμή 40.0ng/ml οπότε και υποβλήθηκε σε OMB που ανέδειξε Καλοήγη Συστηματική Μαστοκυττάρωση (Indolent Systemic Mastocytosis, ISM). Από τον υπόλοιπο εργαστηριακό και απεικονιστικό έλεγχο δεν προέκυψαν παθολογικές διαταραχές σε κανένα ασθενή.

Ο παιδιατρικός πληθυσμός με MIS υποβάλλεται το τελευταίο εξάμηνο σε ανίχνευση της μετάλλαξης D816V του c-kit στο περιφερικό αίμα. Σε 6 ασθενείς που έχει πραγματοποιηθεί ο έλεγχος έως τώρα ήταν αρνητικός. Επιπρόσθετα, στη Μονάδα παρακολουθούνται 7 ενήλικοι πλέον ασθενείς με MIS από την παιδική ηλικία. Μετά από διενέργεια OMB και στους 7, οι 4/7(57,1%) διαγνώστηκαν με Συστηματική Νόσο με θετική την μετάλλαξη D816V του c-kit.

Συμπεράσματα:

Η μαστοκυττάρωση στο δέρμα (MIS) στα παιδιά, παρά την εξαιρετική της πρόγνωση απαιτεί τακτική και εξειδικευμένη παρακολούθηση καθώς μπορεί σπάνια να αποτελεί εκδήλωση στο πλαίσιο συστηματικής νόσου. Η ανίχνευση της μετάλλαξης D816V του c-kit στο περιφερικό αίμα αποτελεί μια ιδιαίτερα χρήσιμη διαγνωστική μέθοδο που σε καμία περίπτωση όμως δεν υποκαθιστά την OMB.