

Αναπόκριση Ασθενούς με Συστηματική Μαστοκυττάρωση στη Μιδοσταυρίνη

Ν. Κατραχούρα¹, Χ. Φωκλόρος¹, Φ. Κολιοφώτης¹, Σ. Σολιδάκη¹, Σ. Παπαγεωργίου¹, Μ. Μακρή¹

¹ Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων και Πολύπλοκων Νοσημάτων στις Διαταραχές των Μαστοκυττάρων, Μονάδα Αλλεργιολογίας “Δ. Καλογερομήτρος”, Β’ Κλινική Αφροδισίων & Δερματικών Νόσων Πανεπιστημίου Αθηνών, ΠΓΝ “Αττικών”

ΕΙΣΑΓΩΓΗ: Η Μαστοκυττάρωση περιλαμβάνει ένα σύνολο σπάνιων διαταραχών απόρροια της διήθησης ιστών από παθολογικά μαστοκύτταρα. Η εμφάνιση δερματικών μαστοκυτταρικών βλαβών στην ενήλικη ζωή συνήθως συνοδεύεται και από διήθηση του μυελού των οστών οπότε η νόσος είναι Συστηματική (SM).

Η Μιδοσταυρίνη ήταν ο πρώτος αναστολέας τυροσινικών κινασών που έλαβε έγκριση για τη θεραπεία προχωρημένων μορφών SM το 2017.

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ: Ασθενής 71 ετών παρακολουθείτε στο Κέντρο τα τελευταία 13 έτη. Ο ασθενής από 30 ετίας παρουσίασε μονόμορφες μαστοκυτταρικές δερματικές βλάβες και προ 10 ετών τέθηκε η διάγνωση της SM μετά από οστεομυελική βιοψία (OMB). Τα τελευταία 8 χρόνια οι δερματικές βλάβες έγιναν συρρέουσες με κατάληψη όλου του κορμού και την εμφάνιση οζωδών βλαβών στη δεξιά κνημιαία επιφάνεια το 2019. Νέος έλεγχος με OMB το 2020 κατέδειξε διήθηση από αθροίσεις ατρακτόμορφων μαστοκυττάρων CD25+, CD30+ με ποσοστό διήθησης περίπου 25%. Η βασική τρυπτάση ήταν >200μg/dl και ο ασθενής ήταν θετικός στη μετάλλαξη D816V με φυσιολογικό καρυότυπο. Ταυτόχρονα, ολοσωματική απεικόνιση με MRI & CT κατέδειξε οστική προσβολή οπότε τέθηκε η διάγνωση της Επιθετικής Συστηματικής Μαστοκυττάρωσης (ASM). Ο ασθενής ως ASM τέθηκε σε αγωγή με Μιδοσταυρίνη 100mg x 2 ημερησίως (10/2020), ενώ έγινε προσαρμογή της δόσης σε 25mg x 2 μετά την εμφάνιση υπεργλυκαιμίας (02/2021). Οι οζώδεις βλάβες παρουσίασαν άμεση βελτίωση από την πρώτη κιόλας εβδομάδα με πλήρη υποχώρηση εντός 2 μηνών. Ο ασθενής διέκοψε αυτοβούλως την αγωγή τον 03/2023. Τους τελευταίους μήνες και μετά από νοσηλεία λόγω δύσπνοιας και υπεζωκοτικής συλλογής, έγινε εκ νέου έναρξη της αγωγής με σταθερά βελτιούμενη κλινική εικόνα εκ νέου.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ: Οι οζώδεις μαστοκυτταρικές βλάβες στο δέρμα είναι μια σπάνια οντότητα, ενώ η εξέλιξη των δερματικών βλαβών εν γένει στη SM συνήθως συσχετίζεται με εξέλιξη συνολικά της νόσου. Η αναπόκριση των δερματικών βλαβών στη θεραπεία με Μιδοσταυρίνη αποτελούν την πρώτη ένδειξη αναπόκρισης τη νόσου στη θεραπεία.