

Informasjon om utredning av systemisk mastocytose

Dette informasjonsskrivet er laget i et samarbeid mellom overlege Ingunn Dybedal, Oslo universitetssykehus, overlege Daniel Baffoe, Akershus universitetssykehus og Senter for sjeldne diagnoser, Oslo universitetssykehus.

Utredning for systemisk mastocytose hos voksne startes opp lokalt:

- Sykehistorie og klinisk undersøkelse.
- Ved utslett tar fastlege eller hudlege biopsi med spørsmål til patolog om det kan være kutan mastocytose. I voksen alder kan kutan mastocytose være indikasjon på systemisk mastocytose, og beinmargsbiopsi kan tas.
- Blodprøver: Måling av tryptase i serum, Hb, Hvite med diff., trombocytter, ALP, albumin, CRP og kreatinin. For mastocytose-diagnostikk er tryptasens baseline-nivå av interesse, og blodprøven bør derfor ikke tas før det har gått minst 24 timer etter eventuell/mistenkt anafylaktisk reaksjon. Tryptase-nivået påvirkes ikke av eventuelle antihistaminer pasienten bruker.

Ved normal tryptaseverdi og fravær av kutan mastocytose, avsluttes vanligvis utredningen.

Ved vedvarende forhøyet tryptase over 15 ng/ml:

- **KIT-mutasjonsanalyse** (KIT D816V, PCR us. ved OUS-Radiumhospitalet, Enhet for molekylærpatologi (www.molpat.no). Rekvisisjonsskjema via google-søk: "molekylær hemopatologi Radiumhospitalet".
- **Hvis KIT D816V er positiv og tryptase > 15-20 ng/ml, er det indikasjon for BM biopsi**

Videre oppfølging etter stilt diagnose

Pasienten følges opp av hematolog, fortrinnsvis med kompetanse innen mastocytose.

Dersom pasienten til tross for normal tryptaseverdi har stort symptomtrykk og et symptombilde som samsvarer med systemisk mastocytose, kan KIT-mutasjonsanalyse og ev. beinmargsbiopsi gjøres. Er begge negative, avsluttes utredningen.

Ytterligere informasjon:

[Systemisk mastocytose ved Rikshospitalet - Oslo universitetssykehus \(oslo-universitetssykehus.no\)](http://oslo-universitetssykehus.no)

Norsk Elektronisk Legehåndbok

[Updated Diagnostic Criteria and Classification of Mast Cell Disorders: A Consensus Proposal - PubMed \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/)

