

## 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](http://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. Se ev. eget skriv om MCAS (mastcelleaktiveringssyndrom).

### **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/)

