

Mastozytose

Mastozytose ist eine Krankheit mit vielen Gesichtern – sie kann in unterschiedlichen Formen auftreten und zahlreiche Beschwerden verursachen, die individuell sehr verschieden sein können. Welche Triggerfaktoren Symptome auslösen, kann sich ebenfalls von Person zu Person unterscheiden. Wie sehr eine Mastozytose die Gesundheit und den Alltag von Betroffenen einschränkt ist daher sehr variabel - manche Menschen haben kaum Beschwerden und fühlen sich nicht beeinträchtigt, andere Menschen sind schwer krank und können Freizeitaktivitäten und Beruf nicht mehr ausüben. Daher spielen die genaue Diagnostik der Mastozytose-Form und die individuell abgestimmte Behandlung eine wichtige Rolle.

> Definition und Ursache

Mastozytose ist eine seltene Erkrankung, bei der sich zu viele sogenannte Mastzellen im Körper befinden. Je nach Form der Mastozytose sammeln sich die Mastzellen dabei in verschiedenen Geweben und Organen an. Die Vielzahl der Symptome, die dabei auftreten können, macht die Mastozytose zu einer Krankheit mit vielen Gesichtern. Leider ist es für Betroffene mitunter ein langer Weg, bis zur Diagnose der Mastozytose. Bei den meisten Betroffenen der systemischen Form lassen sich bestimmte genetische Veränderungen nachweisen. Die genauen Ursachen einer Mastozytose sind jedoch nicht vollständig erforscht.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die Mastozytose wird in verschiedene Formen eingeteilt. Zunächst in die Mastozytose der Haut (kutane Mastozytose) und die Mastozytose des gesamten Körpers (systemische Mastozytose). Diese beiden Formen werden weiter unterteilt, je nachdem, wo im Körper die Mastzellen vermehrt auftreten und welche Beschwerden sie verursachen.

Hautmastozytose (Kutane Mastozytose (CM))

Hautmastozytosen werden auch kutane Mastozytosen (kutan = die Haut betreffend) genannt. Hier vermehren sich die Mastzellen in der Regel nur in der Haut. Hautmastozytosen treten meistens bei Kindern auf und sind gutartig. Bei vielen heilen sie im Verlauf der Pubertät ganz aus. Wenn Erwachsene eine Hautmastozytose haben, können auch zusätzlich Symptome an anderen Stellen im Körper auftreten. Die Hautmastozytose wird in verschiedene Formen unterteilt:

> Makulopapulöse kutane Mastozytose (MPCM)

Sie ist die häufigste Form der Hautmastozytose. Die MPCM zeichnet sich durch kleine braune bis rotbraune Flecken auf der Haut aus, meist am Oberkörper und auf den Oberschenkeln. Das Gesicht bleibt normalerweise ausgespart.

> Telangiectasia macularis eruptiva perstans (TMEP)

Diese seltene Unterform der MPCM tritt meist bei Erwachsenen auf. Betroffene haben kleine rosafarbene Hautflecken, die von erweiterten Blutgefäßen durchzogen sind.

> Diffuse kutane Mastozytose (DCM)

Die DCM ist eine sehr seltene Form, die vor allem bei Babys und kleinen Kindern unter drei Jahren auftritt. Durch besonders viele Mastzellen in der Haut entstehen teigige Verdickungen oder Verhärtungen, die leicht rot, gelb oder braun verfärbt sein können. Häufig bilden sich Blasen.

> Mastozytom

Ein Mastozytom ist selten und kommt meistens bei Kindern vor. Es erscheint in der Regel als großer, dicker rötlich-gelblich-brauner Fleck. Selten tritt mehr als ein Mastozytom auf.

Systemische Mastozytose (SM)

Häufen sich Mastzellen in inneren Organen an, beispielsweise im Knochenmark, in der Leber oder der Milz sprechen Fachleute von einer systemischen Mastozytose. Auch die Haut kann zusätzlich betroffen sein. Meist tritt die systemische Mastozytose bei Erwachsenen auf. Sie ist nicht heilbar, viele Menschen können aber gut damit leben, wenn sie erkannt haben, worauf sie achten müssen.

Die systemische Mastozytose wird in verschiedene Formen unterteilt:

> (Indolente) systemische Mastozytose (ISM)

Die (indolente) systemische Mastozytose ist die häufigste Form. Sie betrifft etwa die Hälfte aller Patientinnen und Patienten mit einer systemischen Mastozytose. Sie verläuft meist langsam fortschreitend und Betroffene haben in der Regel eine normale Lebenserwartung. Der Begriff „indolent“ bedeutet „schmerzabgewandt“. Diese Bezeichnung sollte aber nicht zu der Schlussfolgerung führen, dass sich eine indolente Mastozytose kaum auf das Leben Betroffener auswirkt. Auch bei Menschen, die an einer indolenten Form erkrankt sind, kann die Lebensqualität mitunter sehr stark beeinträchtigt sein.

> Smouldering Systemische Mastozytose (SSM)

Eine seltene Unterform der (indolenten) systemischen Mastozytose ist die „schwelende“ Variante, in der auch das Knochenmark von einer Mastzellansammlung betroffen und Organe krankhaft vergrößert sein können. Sie ist deshalb etwas aggressiver als die (indolente) systemische Form.

> Fortgeschrittene systemische Mastozytose (AdvSM)

Bei der fortgeschrittenen Mastozytose (AdvSM, abgekürzt aus dem Englischen für Advanced Systemic Mastocytosis) haben die Mastzellen Leber, Milz, Darmtrakt, Lymphknoten oder Knochenmark besiedelt. Dadurch funktionieren die betroffenen Organe nicht mehr richtig. Die fortgeschrittene systemische Mastozytose wird in drei Unterformen unterteilt:

- Systemische Mastozytose mit begleitender Blutbildungserkrankung (SM-AHN)

Bei dieser Form liegt zusätzlich eine weitere Knochenmarkerkrankung vor. Sie ist die häufigste Variante der fortgeschrittenen systemischen Mastozytose.

- Aggressive systemische Mastozytose (ASM)

Bei der aggressiven systemischen Mastozytose haben sich die Mastzellen in den Organen so stark vermehrt, dass sie die jeweiligen Organe schädigen. Die Organe vergrößern sich und funktionieren nicht mehr richtig. Die Haut ist meistens nicht betroffen.

- Mastzelleukämie (MCL)

Extrem selten entarten die Mastzellen so, dass es zu einer Mastzelleukämie (Blutkrebs) kommt. Diese ist sehr gefährlich.

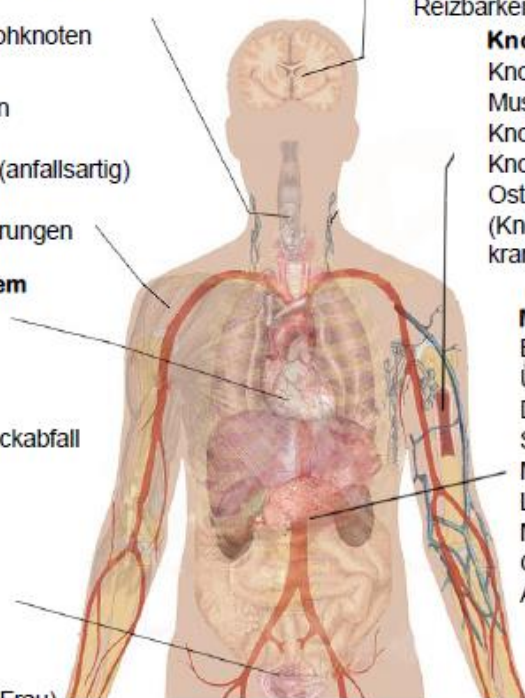
Symptome auf der Haut

8 bis 9 von 10 Menschen mit Mastozytose zeigen Symptome auf der Haut. Das heißt nicht zwingend, dass es sich um eine kutane Mastozytose handelt. Auch bei einer systemischen Mastozytose leiden die meisten Betroffenen zusätzlich unter Hautveränderungen. Häufig sind Symptome auf der Haut dann das erste Anzeichen, das Ärztinnen und Ärzte auf die richtige Spur führt. Folgende Symptome treten häufig auf:

- **Flecken:** Häufig entstehen rotbraune oder gelbliche Flecken, meistens auf den Oberschenkeln und am Oberkörper. Sie können sich auch mit der Zeit auf den Rest des Körpers ausweiten. Kopf, Hand- und Fußflächen sind in der Regel nicht betroffen.
- **Quaddeln oder Blasen:** Durch Druck und Reibung **schwellen** die Flecken oft an und werden zu **juckenden Quaddeln**.
- **Rötungen und Hitzewallungen:** Manche Betroffene bekommen regelmäßig plötzliche Rötungen der Haut in Kombination mit einer Hitzewallung. Dies wird auch **Flush** genannt.



Mögliche Beschwerden / Symptome



Schleimhäute, Atemwege, Blut
Chronisch-entzündliche Erkrankungen
ständiger Husten(reiz)
Anschwellung der oberen Atemwege
Veränderung des Blutbildes
Dysphonie
vergrößerte Lymphknoten

Haut
Schwellungen
Juckreiz
Hautstörung (anfallsartig)
Hitzegefühl
Hautveränderungen

Herz-Kreislaufsystem
Schwindel
Müdigkeit
Schwächegefühl
Herzrasen
Anfallsartiger Blutdruckabfall
Allergischer Schock

Urogenital-Trakt
Schmerzende/brennende
Hamblase
Hamdrang


Hormonsystem
Menstruationsbeschwerden (Frau)

Nervensystem
Kopfschmerzen
Müdigkeit
Depression
Gedächtnisstörungen
Reizbarkeit

Knochen
Knochenschmerzen
Muskelschmerzen
Knochenschwund
Knochenbrüche
Osteolysen
(Knochendefekt durch krankhaften Knochenabbau)

Magen-Darm -Trakt
Bauchschmerzen
Übelkeit/Erbrechen
Durchfall
Sodbrennen
Magengeschwüre
Lebervergrößerung
Milzvergrößerung
Gewichtsverlust
Aszites

Symptome www.mastozytose-info.de



> Wie kann man die Krankheit erkennen?

Bei der Diagnose der Mastozytose können verschiedene Untersuchungsmethoden eine Rolle spielen. Darunter etwa die Untersuchung der Haut, der Tryptase-Test und die Suche nach einer *KIT*-Mutation. Häufig beginnt der Weg der Diagnose mit einem Gang zur Hautärztin oder zum Hautarzt. Aber nicht immer äußert sich eine Mastozytose auch auf der Haut.

Eine Mastozytose, insbesondere eine systemische Mastozytose, kann viele Gesichter haben und mit der Zeit kann sich das Erscheinungsbild der Mastozytose auch verändern. So ist es nicht das eine Symptom, das eindeutig auf eine Mastozytose hinweist. Zudem ist die Mastozytose eine seltene Erkrankung. Deshalb kann es sein, dass sie Ärztinnen und Ärzten im Laufe ihres Berufslebens nur selten oder gar nicht begegnet. Diese drei Punkte – die Vielfalt der Symptome, ein sich veränderndes Erscheinungsbild der Mastozytose mit der Zeit und ihr seltenes Vorkommen – können die Diagnose erschweren.

> Behandlung und Therapie

Mastozytose lässt sich in der Regel nicht heilen. Je nach Ausprägung der Krankheit gibt es jedoch verschiedene Möglichkeiten der Behandlung: Es hilft, auslösende Faktoren zu meiden. Abhängig von der Form der Mastozytose können zudem Behandlungen mit Medikamenten infrage kommen, um Beschwerden zu lindern oder Folgeerkrankungen zu verzögern.

Im Kindesalter tritt die Mastozytose nicht selten als Mastozytom auf, einer lokalisierten Ansammlung von Mastzellen in der Haut. Diese können einzeln oder multipel vorkommen, 1-10 cm groß werden und locker am Körper verteilt sein. Teils sind sie bei Geburt bereits vorhanden oder entstehen im Laufe der ersten Lebensmonate. Auf Reibung kommt es zur Entleerung der Botenstoffe und somit zum kurzfristigen Anschwellen des Mastozytoms („Darier-Zeichen“). Dies kann bei großflächigem Befall, z.B. ausgelöst durch das Reiben mit dem Handtuch oder bestimmte Medikamente, durch die ausgeprägte Ausschüttung der Botenstoffe, insbesondere des Histamins, zu einem „Flush“ des Gesichtes oder Körpers führen. Eine ausgeprägte mechanische Reizung sollte vermieden werden und die betroffenen Hautareale eher betupft als gerieben werden, da in seltenen Einzelfällen sogar schon schwere allergische Reaktionen bis hin zum allergischen Schock beschrieben wurden. Sowohl die mechanische Reizung als auch einige Medikamente, wie beispielsweise Codein-haltige Hustensäfte, können zu einer vorübergehenden blasigen Umwandlung der Oberfläche des Mastozytoms führen, die dann narbenfrei mit einer vorübergehenden Kruste abheilen.

Als weiteres klinisches Erscheinungsbild können sowohl regelmäßig-gleichförmige, kleinfleckige als auch im Kindesalter häufiger unregelmäßig konfigurierte, großfleckige, rotbraune Pigmentierungen, die bei der großfleckigen Form auch den Kopf betreffen kann, auftreten. Auch hier sind in den ersten 2-3 Lebensjahren Blasenbildungen möglich.

Die bisher genannten Varianten zeigen eine günstige Prognose und heilen meist bis zum Erwachsenenalter ab.

Sehr selten zeigt sich bereits bei Geburt eine deutliche, gelbliche Verdickung der Haut durch eine massive Ansammlung von Mastzellen. Die Haut wirkt teigig-derb. Auch hier kann durch Reibung eine großflächige Blasenbildung provoziert werden. Gelegentlich liegt eine systemische Beteiligung vor. Auch bei dieser Form ist eine spontane Abheilung bis zum Erwachsenenalter häufig.

Ca. 2/3 der kindlichen Mastozytosen heilen komplett ab, 20 % überwiegend und ca. 10 % nur teilweise. Die Tryptase kann zur Beurteilung der Gesamtmastzellzahl und des Verlaufes herangezogen werden. Da die kindliche Mastozytose jedoch in der Regel ausschließlich die Haut betrifft, lässt sich das Ausmaß und der Verlauf der Mastozytose oft gut anhand des Hautbildes beurteilen. Regelmäßige Bestimmungen des Tryptase-Wertes sind somit im Kindesalter nicht immer erforderlich. Der Hautbefund alleine kann bei Kindern teils deutlich erhöhte Tryptase-Werte hervorrufen und weist somit nicht unweigerlich auf eine systemische Beteiligung hin. Weiterführende Diagnostik ist bei Kindern meist nicht erforderlich und braucht nur in begründeten Ausnahmefällen, das heißt wenn auch Symptome wie regelmäßiger Kreislaufabfall, viele Durchfälle oder Blutbildveränderungen dafür sprechen, durchgeführt werden.

Für einen erfahrenen Hautarzt stellt die Mastozytose eine Blickdiagnose dar. Insbesondere bei Vorhandensein eines auslösbaren Darier-Zeichens, kann die Diagnose durch den Arzt gestellt werden. Eine Hautprobe für eine feingewebliche Untersuchung wird somit in der Regel nicht benötigt. Sie kann

jedoch zum Ausschluss von Differentialdiagnosen (ähnlich aussehende Erkrankungen) notwendig sein.

Wird eine Voll- oder Teilnarkose im Kindesalter erforderlich, sollte der durchführende Arzt/Zahnarzt/Narkosearzt über die Mastozytose informiert werden. Dafür ist die Ausstellung eines „Mastozytose-Ausweises“ sinnvoll. Das Risiko für schwere anaphylaktische Reaktionen ist bei der Mehrzahl von Kindern mit kutaner Mastozytose jedoch nicht wesentlich erhöht. Adrenalin in einem Notfallset mit Medikamenten zur Selbsthilfe braucht nur bei sehr ausgeprägtem großflächigen Hautbefall, hohen Tryptasewerten ($>20\text{ng/ml}$) oder akuten großflächigen blasenbildenden Episoden vorsorglich verschrieben werden.

> Förderung / Beratung der Familien

Das Kindernetzwerk für Mastozytose unterstützt Sie, wenn Sie Fragen bezüglich Ärzten und Therapiemöglichkeiten haben oder Hilfestellung benötigen im Umgang mit der Erkrankung Mastozytose. Wir können Ihnen Ratschläge und Hinweise geben, wenn Sie Fragen zum Kindergarten oder zur Beantragung eines Nachteilsausgleiches haben, usw.

Mehr Infos zur Mastozytose:

<https://mastozytose-info.de/>

Text erstellt vom Mastozytose Selbsthilfe Netzwerk e.V. und dem knw.