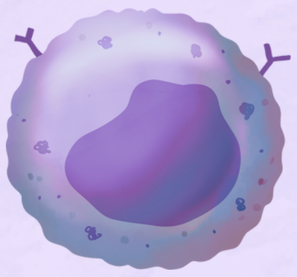
S'INFORMER
CRÉER DU LIEN

MASTOCYTOSES

Je pense souffrir d'une mastocytose ou d'une maladie des mastocytes

Un guide d'orientation pour les patient·es, les familles et les communautés

Que sont les maladies des mastocytes ?



Les **mastocytes** font partie du système immunitaire. On les trouve dans la plupart des tissus du corps, en particulier ceux qui interagissent avec le monde extérieur, notamment les poumons, le tube digestif et la peau.

Lorsqu'un mastocyte est activé par un déclencheur, il libère de nombreux médiateurs (substances chimiques qui déclenchent des processus conduisant aux symptômes). L'histamine fait partie des plus de 200 médiateurs que les mastocytes peuvent libérer.

Les **maladies des mastocytes** surviennent lorsque ces cellules ne se comportent pas normalement et les réactions peuvent être amplifiées chez les personnes qui présentent un excès de mastocytes.

Types de maladies des mastocytes :

La **mastocytose** est une maladie dans laquelle votre corps présente une accumulation inhabituelle de mastocytes dans une ou plusieurs de ses parties. Les mastocytes contribuent à vous protéger, mais lorsque vous souffrez de mastocytose, ces cellules se comportent anormalement. Il existe quatre groupes principaux : un qui affecte uniquement la peau (**mastocytose cutanée)**, un qui peut affecter des organes tels que la moelle osseuse et le tube digestif et d'autres organes (**mastocytose systémique non avancée**), et deux qui affectent plus gravement le fonctionnement de systèmes clés de l'organisme **(mastocytose systémique avancée (MSAdv)** et **sarcome à mastocytes)**.

Les personnes atteintes du **syndrome d'activation mastocytaire (MCAS)** présentent des épisodes récurrents au cours desquels leurs mastocytes libèrent des médiateurs, entraînant une série de symptômes. Ces symptômes peuvent être très divers, notamment de l'urticaire, une respiration sifflante, des troubles gastro-intestinaux, une hypotension artérielle, voire des réactions graves telles que l'anaphylaxie. Heureusement, ces épisodes s'améliorent souvent avec l'aide de médicaments qui peuvent bloquer ou inhiber ces médiateurs mastocytaires. Il n'est pas toujours simple de diagnostiquer le MCAS ; pour les médecins, c'est une sorte de casse-tête médical à résoudre. Ils prennent en compte le moment où la personne présente des symptômes, l'efficacité des médicaments et des tests spécialisés pour reconstituer le tableau complet et gérer cette condition avec efficacité.

L'**alpha-tryptasémie héréditaire (HαT)** est un trait génétique présent chez environ 5 % des populations étudiées. Elle est due à la présence de copies supplémentaires d'un gène appelé TPSAB1, qui produit une protéine, l'α-tryptase. La HαT peut entraîner divers symptômes, même s'il est difficile de déterminer jusqu'à présent si elle en est directement la cause. Les personnes symptomatiques atteintes de HαT peuvent présenter des symptômes légèrement à sévèrement invalidants, similaires à ceux d'autres **maladies des mastocytes**. La HαT peut survenir en plus d'une autre mastocytose et augmenter le risque d'anaphylaxie sévère. Étonnamment, jusqu'à deux tiers des personnes porteuses du trait HαT pourraient ne pas présenter de symptômes visibles.

Les symptômes peuvent différer en fonction des patient·es. Les maladies des mastocytes peuvent survenir aussi bien chez les adultes que chez les enfants.

Références
Personalized Management Strategies in Mast Cell Disorders: ECNM-AIM User's Guide for Daily Clinical Practice. The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice (2022)
AAAAI Mast Cell Disorders Committee Work Group Report: Mast cell activation syndrome (MCAS) diagnosis and management. J Allergy Clin Immunol (2019)
Hereditary alpha-tryptasemia and monoclonal mast cell disorders. Frontiers in Allergy (2025).
Mast Cell Diseases in Practice and Research: Issues and Perspectives Raised by Patients and Their Recommendations to the Scientific Community and Beyond. The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice (2022)

Symptômes courants

Les symptômes varient considérablement et peuvent affecter plusieurs systèmes de l'organisme. Ils peuvent être déclenchés par le stress, la maladie ou des expositions environnementales.

Les symptômes possibles sont :

- Cutanés : urticaire, rougeurs, démangeaisons
- Gastro-intestinaux : nausées, diarrhée, douleurs abdominales
- Respiratoires : respiration sifflante, congestion nasale
- Cardiovasculaires : étourdissements, hypotension artérielle
- Neurologiques : brouillard mental, maux de tête
- Systémiques : fatigue, intolérance à la température

Déclencheurs courants

Chaque personne atteinte d'une maladie des mastocytes est différente : certaines peuvent réagir aux déclencheurs suivants, tandis que d'autres peuvent ne réagir à aucun.

Les mastocytes peuvent réagir aux éléments suivants :

- Chaleur, froid ou pression
- Infections ou opération chirurgicale
- Certains aliments
- Parfums et facteurs environnementaux
- Médicaments
- Stress ou changements hormonaux

Que faire ?

Suivez vos symptômes :

- Tenez un journal reprenant les symptômes, les déclencheurs et le moment, si nécessaire
- Enregistrez tous les médicaments ou compléments administrés

Consultez un médecin :

- Interrogez-le sur les maladies des mastocytes.
- Évoquez l'idée des tester les médiateurs des mastocytes
- Envisagez de consulter un hématologue, un immunologiste ou un allergologue expérimenté

Le traitement peut inclure :

- Des antihistaminiques H1 et H2
- Des stabilisateurs de mastocytes
- Des antagonistes des récepteurs des leucotriènes
- Des ajustements du mode de vie et de l'alimentation
- Dans les formes avancées de maladies des mastocytes, des médicaments ciblés ou des greffes de cellules souches peuvent aider à réduire la charge mastocytaire ou à remplacer les cellules anormales

Quand demander une aide d'urgence

Appelez les services d'urgence en cas de :

- Difficultés respiratoires
- Gonflement du visage, des lèvres ou de la gorge
- Chute soudaine de la pression artérielle
- Diarrhée sévère ou vomissements
- Perte de conscience

blueprint MEDICINES a sanofi company
cogent BIOSCIENCES