RESTARE INFORMATI
RESTARE CONNESSI

MALATTIE DELLE CELLULE MASTOCITARIE

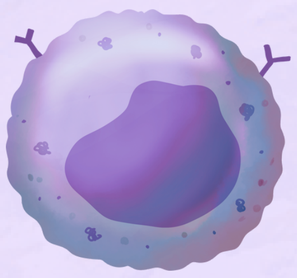
Sospetto di avere la mastocitosi o un'altra patologia delle cellule mastocitarie

Guida introduttiva per pazienti, familiari e comunità

MASTOCITOSI & DISORDINI MASTOCITARI
GIORNATA INTERNAZIONALE
mastocytosis-mcas.org

Che cosa sono le malattie delle cellule mastocitarie?

Le **malattie delle cellule mastocitarie** sono disturbi del sistema immunitario. Le cellule mastocitarie sono presenti nella maggior parte dei tessuti dell'organismo, in particolare quelli a contatto con l'ambiente esterno, come i polmoni, il tratto gastrointestinale e la pelle.



Quando una cellula mastocitaria viene attivata da uno stimolo scatenante, rilascia diversi mediatori chimici che innescano processi biologici alla base dei sintomi. L'istamina è solo uno degli oltre 200 mediatori rilasciati dalle cellule mastocitarie.

Le **malattie delle cellule mastocitarie** si manifestano quando queste cellule presentano un comportamento anomalo, con reazioni che tendono a essere più marcate nei soggetti che presentano un eccesso di mastociti.

Tipologie di malattie delle cellule mastocitarie:

La **mastocitosi** è una patologia caratterizzata da un accumulo anomalo di cellule mastocitarie in uno o più apparati dell'organismo. Le cellule mastocitarie contribuiscono normalmente alla difesa immunitaria, ma nella mastocitosi queste cellule non funzionano correttamente. Esistono quattro principali categorie di mastocitosi: la **mastocitosi cutanea,** che interessa esclusivamente la pelle; la **mastocitosi sistemica non avanzata,** che può coinvolgere organi interni quali midollo osseo, tratto gastrointestinale e altri apparati; e due forme più gravi, che compromettono in modo significativo la funzione di organi vitali ovvero, la **mastocitosi sistemica avanzata (AdvSM)** e il **sarcoma mastocitario**.

Le persone affette da **sindrome di attivazione mastocitaria (MCAS)** manifestano episodi ricorrenti, in cui le cellule mastocitarie rilasciano mediatori chimici responsabili di un'ampia varietà di sintomi. La sintomatologia può risultare estremamente eterogenea e comprendere orticaria, respiro sibilante, disturbi gastrointestinali, ipotensione arteriosa e, nelle forme più severe, anafilassi. Fortunatamente, questi episodi tendono a migliorare con l'impiego di farmaci in grado di bloccare o inibire l'azione dei mediatori rilasciati dalle cellule mastocitarie. Tuttavia, la diagnosi di MCAS risulta spesso complessa tanto da poter essere paragonata a un puzzle clinico. I medici devono infatti valutare il momento di comparsa dei sintomi, la risposta del paziente alla terapia farmacologica e i risultati di test diagnostici specifici, in modo da ricostruire il quadro clinico complessivo del paziente e gestire efficacemente la patologia.

L'**alfa-triptasemia ereditaria (HαT)** è una variante genetica identificata in circa il 5% della popolazione studiata. È causata dalla presenza di copie aggiuntive del gene TPSAB1, che codifica per una proteina denominata α-triptasi. La HαT può determinare lo sviluppo di vari sintomi, anche se al momento è difficile stabilire se ne sia la causa diretta. I soggetti sintomatici con variante HαT possono manifestare sintomi di gravità variabile, da lievi a debilitanti, simili a quelli osservati in altre malattie delle cellule mastocitarie. La HαT può manifestarsi in concomitanza con un'altra malattia mastocitaria e aumentare il rischio di anafilassi grave. Sorprendentemente, fino a due terzi dei soggetti con variante genetica HαT possono non manifestare alcun sintomo rilevante.

Si ricorda che i sintomi possono variare tra i pazienti. Le malattie delle cellule mastocitarie possono manifestarsi sia negli adulti che nei bambini.

Bibliografia
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)

Sintomi comuni

I sintomi variano notevolmente da persona a persona e possono coinvolgere diversi apparati dell'organismo. Possono essere scatenati da stress, infezioni o fattori ambientali.

Possibili sintomi clinici:

- Pelle: orticaria, arrossamento, prurito
- Apparato gastrointestinale: nausea, diarrea, dolore addominale
- Apparato respiratorio: respiro sibilante, congestione nasale
- Apparato cardiovascolare: capogiri, ipotensione arteriosa
- Sistema nervoso: difficoltà di concentrazione, mal di testa
- Sintomi sistemici: stanchezza, intolleranza alle variazioni di temperatura

Fattori scatenanti comuni

Ogni persona con malattia delle cellule mastocitarie reagisce in modo diverso: alcune rispondono ai fattori scatenanti elencati di seguito, mentre altre non presentano alcuna reazione.

Le cellule mastocitarie possono reagire a:

- Calore, freddo o pressione meccanica
- Infezioni o interventi chirurgici
- Determinati alimenti
- Fragranze e fattori ambientali
- Farmaci
- Stress o variazioni ormonali

Cosa fare

Monitora i tuoi sintomi:

- Annota su un diario i sintomi, i fattori scatenanti e quando si verificano, se necessario
- Annota eventuali farmaci e integratori che assumi

Quando consulti il tuo medico:

- Richiedi informazioni sulle malattie delle cellule mastocitarie
- Discuti la possibilità di eseguire test specifici per i mediatori mastocitari
- Valuta un eventuale rinvio a uno specialista esperto, come un ematologo, immunologo o allergologo

Il trattamento può includere:

- Antistaminici H1 e H2
- Stabilizzatori dei mastociti
- Antagonisti dei recettori dei leucotrieni
- Modifiche dello stile di vita e dell'alimentazione
- Nelle forme avanzate di malattia mastocitaria, i farmaci mirati o i trapianti di cellule staminali possono diminuire il carico mastocitario o sostituire le cellule patologiche.

Quando contattare i servizi di emergenza

Contatta i servizi di emergenza se presenti i seguenti sintomi:

- Difficoltà respiratoria
- Gonfiore a viso, labbra o gola
- Calo improvviso della pressione arteriosa
- Diarrea o vomito grave
- Svenimento

blueprint MEDICINES a sanofi company
cogent BIOSCIENCES