

# Mastocytose i hud (kutan mastocytose)

Mastocytose er en samlebetegnelse på tilstander som kjennetegnes av et økt antall mastceller. Når ansamlingene kun finnes i huden, kalles det kutan mastocytose.

## MASTOCYTOSE I HUD (kutan mastocytose)

**Mastocytose er en samlebetegnelse på tilstander som kjennetegnes av et økt antall mastceller. Slike mastcelleansamlinger kan oppstå i huden eller i andre organer. Når ansamlingene finnes kun i huden, kalles det for kutan mastocytose. Hos barn forekommer mastocytose nesten bare i den kutane formen.**

### Forekomst

Forekomsten av kutan mastocytose er usikker.

### Varianter av kutan mastocytose

**Urticaria pigmentosa** er den mest vanlige formen for kutan mastocytose, og ses som små velavgrensede rødbrune flekker, ofte litt opphevede. Antallet flekker kan variere fra en til hundrevis. Utslettet kan vise seg fra fødselen eller i løpet av de to første leveår.

Mastocytom vises som en eller svært få flekker/hevelser i huden. Diffus kutan mastocytose er større områder med rød, pigmentert fortykket hud, ev. med blemmer og sår dannelse.

Utslettet er ikke farlig, men kan oppleves som kosmetisk skjemmende. De fleste barn med kutan mastocytose har en god prognose, og hos mer enn to tredjedeler forsvinner symptomene helt eller delvis i løpet av barndom eller pubertet.

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

I svært sjeldne tilfeller kan barn med kutan mastocytose også ha den systemiske formen. Hvis man får mastocytose i huden i voksen alder, er det økt risiko for utvikling av systemisk mastocytose.

## Tegn og symptomer på kutan mastocytose

De aktive stoffene (mastcellemediatorene) virker både lokalt, der cellene befinner seg, og på andre organer ved at de transporteres rundt i kroppen gjennom blodbanen. Sykdommen varierer fra person til person og over tid. Symptomene opptrer oftest anfallsvis, men noen ganger med et jevnere forløp.

- **Generelle:** Hodepine, sykdomsfølelse, slapphet, tretthet, svimmelhet, varme- eller kuldeintoleranse.
- **Fra huden:** Kløe, utslett av forskjellige slag også elveblestlignende eller med blemmedannelse i huden, dermatografisme, varmfølelse og *flushing* (plutselig, kraftig rødming, ofte med svetting og hjertebank).
- **Fra mage/tarm:** Sure oppstøt, kvalme/oppkast, smerter og diaré.
- **Muskler og skjelett:** Smerter
- **Psykiske:** Humørsvingninger, irritabilitet, konsentrasjonsvansker, hukommelsesproblemer og søvnvansker.
- **Fra kretsløpet:** Blodtrykksfall (besvimelse/nesten besvimelse), brystsmerter og hjerterytmeforstyrrelser.

### Mastceller

Mastceller er en type hvite blodceller som dannes i benmargen og finnes i nesten alle kroppens organer. Hos friske finnes cellene mest i hud og slimhinner, nær blod- og lymfeårer og nerveender. Cellene er en del av kroppens normale immunforsvar, og deltar blant annet i allergi- og betennelsesreaksjoner og i reparasjon og vedlikehold av vev. Når kroppen utsettes for såkalte *triggere* (= stimuli som skaper en reaksjon), frigir mastceller en rekke aktive stoffer, med en samlebetegnelse kalt mastcellemediatorer. Eksempler er histamin, tryptase og heparin. Det er disse stoffene som er årsaken til de symptomer og tegn som oppstår.

- **Fra luftveiene:** tung-/kortpustethet kan forekomme.
- **Annet:** Allergiske eller allergilignende reaksjoner på insektstikk, medikamenter, matvarer, alkohol eller stoffer som finnes i omgivelsene. Reaksjonen kan være lokal eller generalisert. Sistnevnte kalles *anafylaksi*, og i svært sjeldne tilfeller kan det oppstå en alvorlig form av dette, med kraftig blodtrykksfall, et anafylaktisk sjokk.

### **Faktorer som kan utløse eller øke plagene:**

- Forskjellige matvarer, spesielt de som er rike på histamin, tyramin og salicylsyre
- Stress
- Varme/kulde
- Trykk eller gnissing mot huden
- Alkohol
- Enkelte medikamenter
- Insektstikk

### **Årsaker**

Årsaken til kutan mastocytose er bare delvis kjent. Hos barn kan det se ut som om en "umoden benmarg" forårsaker sykdommen. Når barnet blir eldre og benmargen modnes, avtar sykdommens aktivitet.

### **Hvordan stilles diagnosen kutan mastocytose?**

Diagnosen stilles ofte på grunnlag av et karakteristisk rødbrunt, lett opphevet utslett. Utslettet reagerer nesten alltid med å bli rødt og hovent når man skraper på det (Dariers tegn). I tillegg må man vurdere symptomene pasienten opplever. Hudbiopsi kan bekrefte diagnosen, men gjøres helst ikke på barn.

## Behandling og oppfølging av kutan mastocytose

Det finnes ingen behandling som helbreder kutan mastocytose, men det finnes mye som kan dempe og forebygge plagene. Behandlingen bestemmes ut fra den enkeltes symptombilde. Det er dessuten viktig å forebygge symptomer ved å unngå kjente utløsende faktorer.

- Allergimedisin (antihistaminer/H1-reseptorblokkere) kan brukes for å forebygge og lindre symptomer og reaksjoner.
- Spesielt plagsomme flekker kan behandles med kortisonholdig krem under bandasje.
- Hos noen kan utslettet bedres ved lysbehandling.
- Dersom det er plagsomme symptomer fra magen, vil mange ha hjelp av H2-reseptorantagonster, f.eks. ranatidin. I tillegg kan mastceller-stabilisator (natriumkromglikat) forsøkes.
- Utredning hos spesialist på allergi anbefales for pasienter med mye plager eller kraftige reaksjoner.
- I sjeldne tilfeller kan det oppstå en generalisert reaksjon med blodtrykksfall (anafylaktisk sjokk), og hos disse pasientene bør adrenalin-penn vurderes.
- Vaksinasjon (livslang behandling) bør vurderes for dem som har opplevd alvorlige reaksjoner på bi- eller vepsestikk.

## Å leve med kutan mastocytose

For å kunne leve godt med mastocytose, er det nødvendig å ha kunnskap om sykdommen og hvordan den arter seg hos barnet eller hos en selv.

### Kost

Hvis barnet gjentatte ganger reagerer på visse typer mat, er det viktig med utredning for allergi eller intoleranse og veiledning hos klinisk ernæringsfysiolog. Dette for å unngå unødige begrensinger i barnets kosthold.

## **Barnehage og skole**

Enkelte barn har så mye plager at det kan være nødvendig med spesiell tilrettelegging i barnehage eller skole. Spesielt ser vi at noen sliter med konsentrasjonsproblemer. I noen tilfelle bør pedagogisk psykologisk tjeneste (PPT) kobles inn for å vurdere situasjonen. Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med informasjon til barnehagen/skolen eller andre i helse- eller velferdstjenesten lokalt.

## **Kontakt med lokalt hjelpeapparat**

Fordi diagnosen mastocytose er lite kjent, har mange vansker med å forstå hva den kan innebære. Å ha et godt samarbeidsforhold med fastlegen kan gjøre det lettere å håndtere diagnosen og de problemene den kan føre med seg. Det kan f.eks. dreie seg om å prøve ut forskjellige type medisiner eller å bli henvist til andre instanser eller spesialister. Enkelte kan også trenge koordinator, ansvarsgruppe og individuell plan..

## **Operasjoner, røntgenundersøkelser og tannbehandling**

Lege og tannlege må informeres om diagnosen. Enkelte reagerer på medisiner og midler som brukes ved operasjoner og ved enkelte røntgenundersøkelser, i sjeldne tilfeller med alvorlig blodtrykksfall. Risiko skal vurderes hos hver enkelt pasient.

## **Åpenhet og informasjon**

Vår erfaring er at for de aller fleste er det både positivt og nødvendig å være åpen om sykdommen. At andre kjenner til hva man strever med, gjør at man unngår mye spekulasjon og fremmer forståelse og støtte.

## **Nyttige lenker**

På nettstedet vårt ([sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no)) finner du også en liste med nettsteder som inneholder mer informasjon om systemisk mastocytose og mastcellesykdommer.

## **Kontakt oss**

En sjelden diagnose øker behovet for god informasjon og veiledning. Har du spørsmål som du ikke finner omtalt her, kan det være nyttig å kontakte vårt senter. Ring oss på telefon 23 07 53 40 i dag og få en samtale med en av våre rådgivere. Du kan kontakte oss direkte, uten henvisning fra fastlege.

Februar 2017

# SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

## Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

## Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved telefon, videokonferanse og e-post-henvendelser, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

## Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene inneholder medisinsk informasjon om diagnoser og/eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

## Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

## Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

## Forskning og utvikling (FoU)

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

**Alle kan ta direkte kontakt med oss, uten henvisning eller spesielle avtaler.**

**Besøksadresse:** Forskningsveien 3B, OSLO

**Telefon:** 23 07 53 40

**E-post:** sjeldnediagnoser@ous-hf.no

**Internett:** [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

**Facebook:** Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).