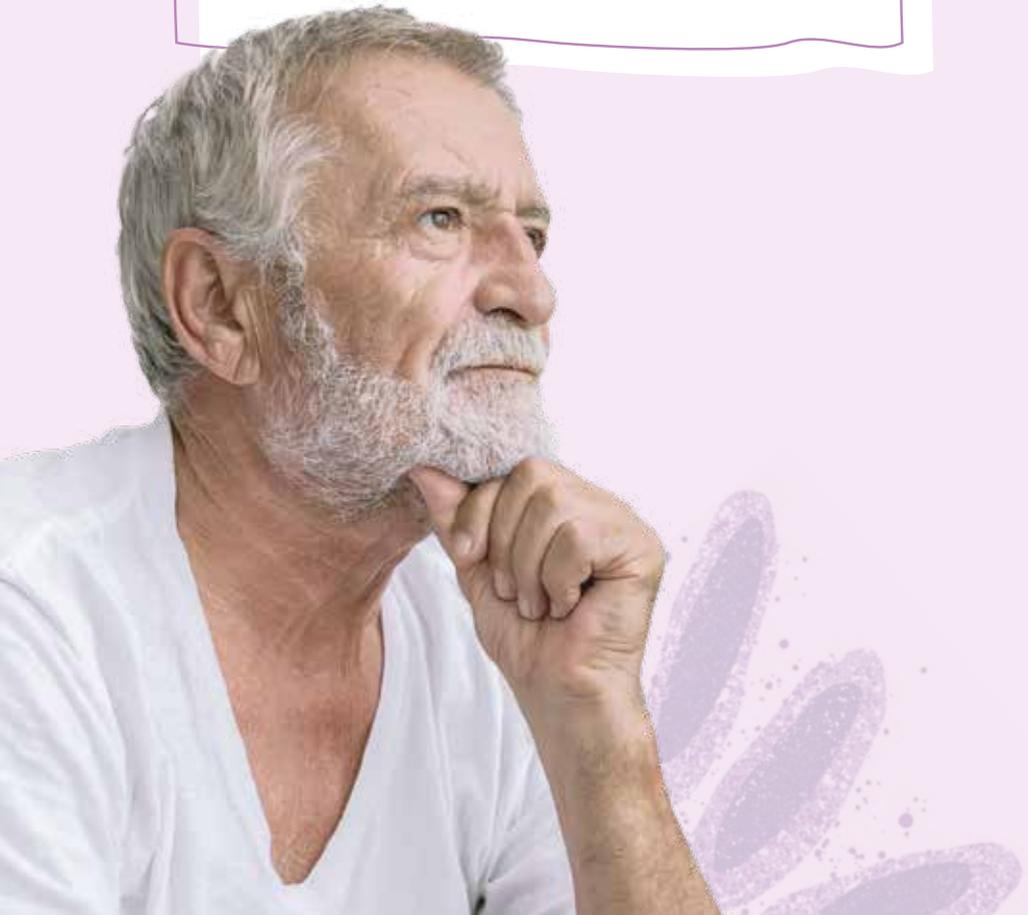


Systemische Mastozytose – und nun?

Was Patienten und Angehörige wissen sollten



Liebe Patientin, lieber Patient, liebe Angehörige,

bei Ihnen oder einem Ihrer Angehörigen wurde eine Systemische Mastozytose (SM) diagnostiziert und Sie fragen sich, was diese Diagnose genau bedeutet. Bei der Mastozytose handelt es sich um eine seltene Mastzell-erkrankung, die viele kaum oder gar nicht kennen.

Auf der anderen Seite wächst das medizinische Wissen über diese Erkrankung, deren Verlauf sowie auftretende Symptome und Therapiemöglichkeiten seit Jahren stetig.

Die hier zusammengestellten Informationen sollen Betroffenen wie Ihnen und Ihren Angehörigen Auskunft geben und Ihnen so das Leben mit der Krankheit etwas erleichtern. Außerdem möchten wir Ihnen Mut machen! Denn es gibt durchaus Möglichkeiten der Behandlung, die auf die einzelnen Patientinnen und Patienten abgestimmt werden.

Diese Informationsbroschüre kann jedoch keinesfalls Ihren Arzt oder Ihre Ärztin als Hauptansprechpartner ersetzen. Bei weiteren Fragen wenden Sie sich bitte stets vertrauensvoll an ihn oder sie und zögern Sie nicht, wenn nötig auch mehrfach nachzufragen, bis alle Ihre Fragen beantwortet sind und Sie alles verstanden haben.

Wir wünschen Ihnen alles Gute!
Ihr Blueprint-Medicines-Team

Gender-Regelung: Aus Gründen der besseren Lesbarkeit verzichten wir auf die gleichzeitige Verwendung männlicher und weiblicher Sprachformen. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten für beiderlei Geschlecht.

Inhaltsverzeichnis

1. Was ist die Systemische Mastozytose?	
I. Ein Überblick	4
II. Unterscheidung verschiedener Formen der Mastozytose	5
III. Ursachen	8
IV. Auslöser	12
V. Symptome	14
2. Diagnose der Systemischen Mastozytose	
I. Der Weg zur Diagnose	16
II. WHO-Diagnosekriterien der Systemischen Mastozytose	17
III. Diagnose der Systemischen Mastozytose	19
3. Behandlung der Systemischen Mastozytose	
I. Welche Therapien stehen zur Verfügung?	22
4. Leben mit Systemischer Mastozytose	
I. Ernährung bei Indolenter Systemischer Mastozytose	24
II. Notfallmanagement	28
III. Was kann jeder selbst tun?	30
IV. Unterstützung und Hilfsangebote	32
5. Abkürzungsverzeichnis und Glossar	
I. Abkürzungsverzeichnis	36
II. Glossar	37

Ein Überblick

Die Mastozytose

Bei den Mastozytosen handelt es sich um eine Gruppe seltener Erkrankungen, die durch eine Vermehrung von Mastzellen in der Haut und/oder anderen Organen, wie z.B. Knochenmark, Leber, Milz und Lymphknoten gekennzeichnet sind.

Mastzellen gehören zu den Zellen des Immunsystems und sind bei allen Menschen zu finden. Bei Patienten mit einer diagnostizierten Mastozytose kommt es aufgrund einer erworbenen genetischen Veränderung in den Stammzellen des Knochenmarks zu einer – meist gutartigen – Vermehrung von Mastzellen, deren Funktion schwer gestört ist.

Unterscheidung verschiedener Formen der Mastozytose

Es gibt drei Mastozytoseformen.

Sowohl Kinder als auch Erwachsene können an Mastozytose erkranken. Dabei tritt die Erkrankung in drei unterschiedlichen Formen auf – als Kutane (die Haut betreffende) Mastozytose (CM), als Systemische Mastozytose (SM) oder als Mastzellsarkom.

Die ersteren beiden Typen der Mastozytose können jeweils noch weiter unterteilt werden, und zwar je nachdem, wo sich die Mastzellen im Körper ansammeln und welche Beschwerden sie dort auslösen.

Neben den drei Mastozytoseformen gibt es auch das sogenannte Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS), auf welches in dieser Broschüre aber nicht weiter eingegangen wird.

Im Folgenden wird die SM näher betrachtet.

Bei einer SM ist der gesamte Körper von der Mastzellvermehrung betroffen.

Das bedeutet, es kommt zu einer Anhäufung von genetisch veränderten Mastzellen in verschiedenen Organen wie z. B. Knochenmark, Leber, Milz und Lymphknoten. Mitunter ist zudem auch die Haut betroffen. An einer SM erkranken überwiegend Erwachsene.

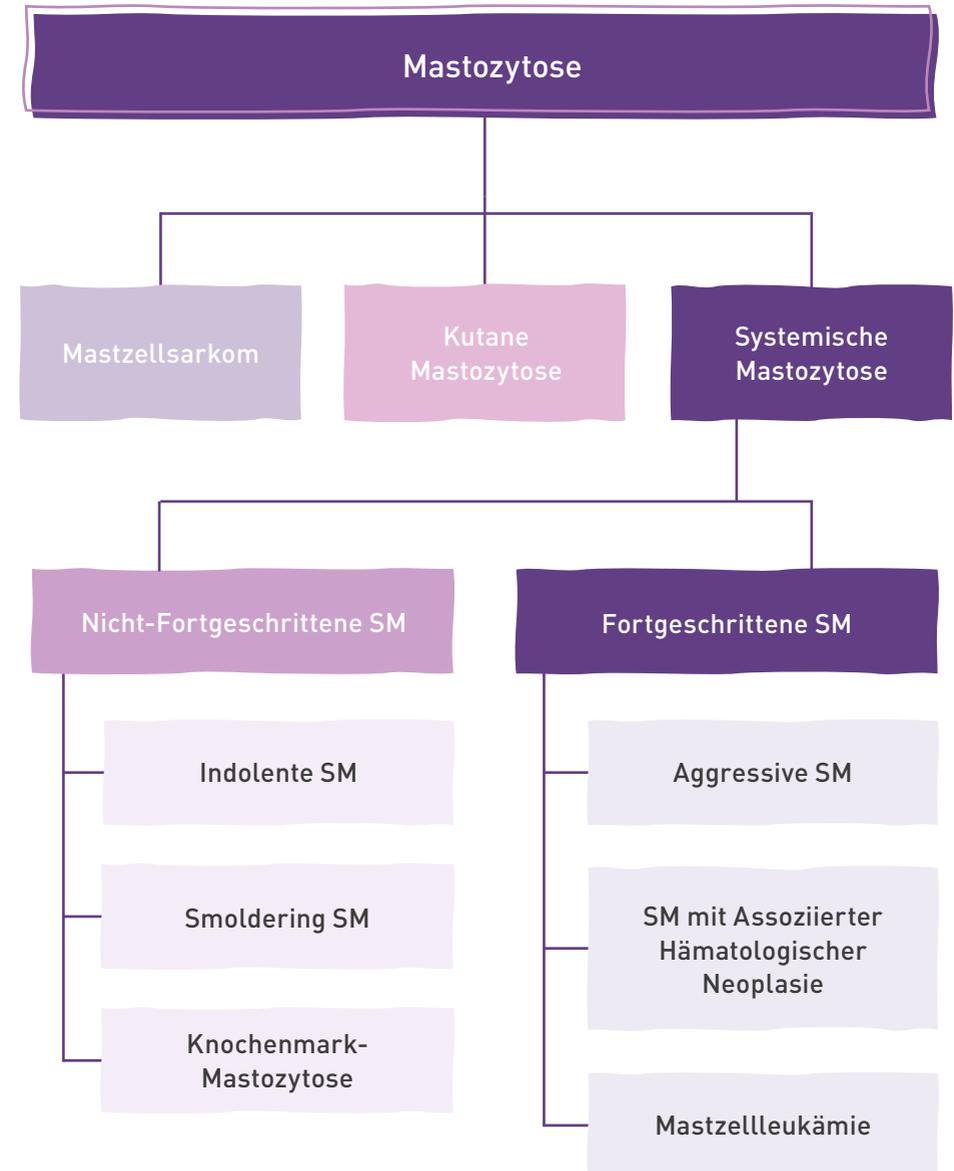
Folgende spezielle Unterformen der SM gibt es:

- Nicht-Fortgeschrittene Systemische Mastozytose (Non-AdvSM):
 - Indolente Systemische Mastozytose (ISM)
 - Smoldering Systemische Mastozytose (SSM)
 - Knochenmark-Mastozytose (BMM)
- Fortgeschrittene Systemische Mastozytose (AdvSM):
 - Aggressive Systemische Mastozytose (ASM)
 - Systemische Mastozytose mit Assoziierter Hämatologischer Neoplasie (SM-AHN)
 - Mastzelleukämie (MCL)

» Die SM ist eine seltene Erkrankung. Bei der ISM geht man von einer Inzidenz um 1 pro 100.000, bei der AdvSM um 1–2 pro einer Million Einwohner aus. Es wird vermutet, dass die Dunkelziffer deutlich höher liegt.

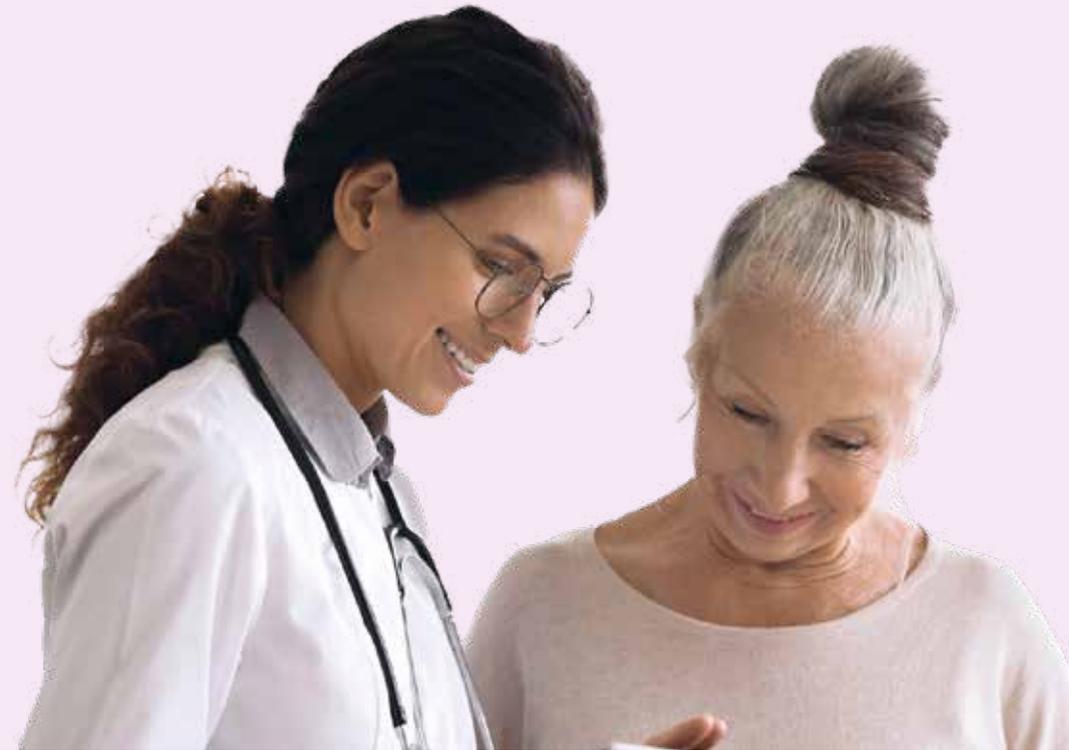
» Die **ISM** macht die große Mehrheit der SM aus (≈ 65 % der SM-Patienten).

» Die **SM-AHN** ist mit ≈ 60–80 % die häufigste Variante der **AdvSM**.



Ursachen

Bis vor Kurzem führte die SM leider häufig noch ein Schattendasein – sowohl bei der Diagnostik als auch der Ursachenforschung.



Bis heute sind die Ursachen der SM nur teilweise bekannt und nicht eindeutig geklärt.

Fortschritte in der Molekulargenetik haben jedoch auch die Erkenntnisse zur SM erweitert.

Heute geht man überwiegend davon aus, dass genetische Mutationen die Ursache für die SM sind.

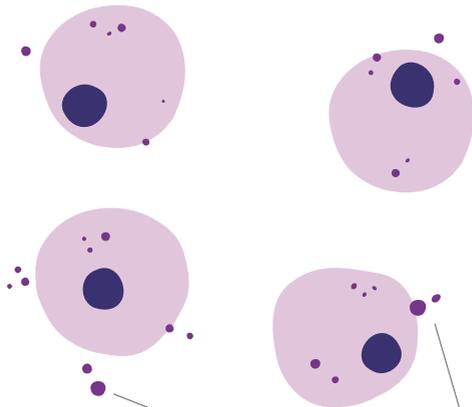
Bei einer SM kommt es zu einer Vermehrung von genetisch veränderten Mastzellen. Grund dafür können eine Reihe von Mutationen sein. Wenn man eine Mutation bei der SM findet, ist es am häufigsten die KIT-D816V-Mutation. Das heißt, die sogenannte Rezeptortyrosinkinase KIT (ein Zellmembranprotein) auf der Mastzelle wird fehlerhaft aufgebaut – mit fatalen Folgen.

Normalerweise wird die Entwicklung der Mastzellen über die

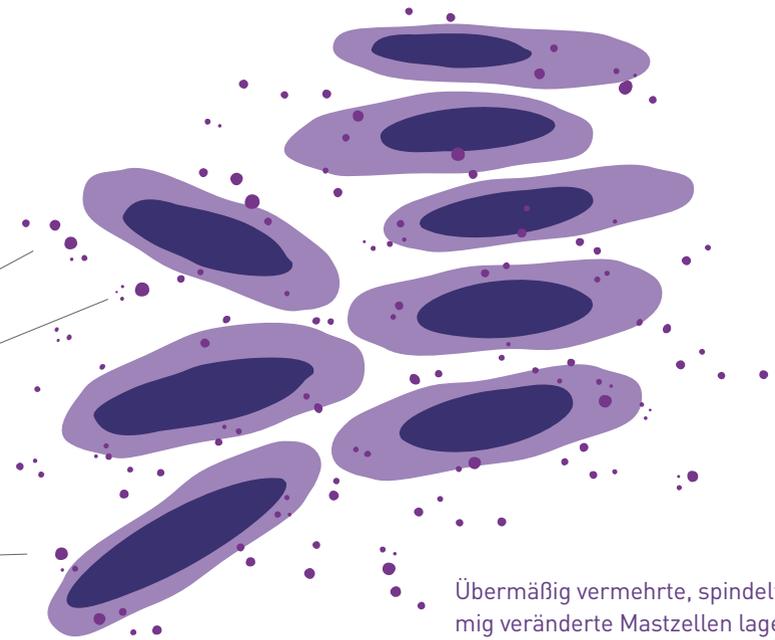
Rezeptortyrosinkinase KIT reguliert und durch den sogenannten Stammzellfaktor aktiviert. Die Mutation bewirkt nun aber, dass der Rezeptor ständig und unkontrolliert aktiv ist. Das wiederum führt dazu, dass der Körper deutlich mehr Mastzellen produziert.

Zusammenfassend ist festzuhalten, dass die SM durch eine übermäßige Vermehrung bzw. Aktivierung von Mastzellen hervorgerufen wird. Dies führt dazu, dass sich sehr viele und häufig veränderte Mastzellen im Körper befinden, was zu Problemen führen kann.

Normale Mastzellen



Mastzellen bei SM



Entzündungsfördernde Botenstoffe (z. B. Tryptase, Histamin, IL-6, TNF), von denen mittlerweile eine Vielzahl bekannt sind.

Übermäßig vermehrte, spindelförmig veränderte Mastzellen lagern sich als Zellanhäufungen im Gewebe ab; die Tryptase ist erhöht.

Welche Rolle spielen Mastzellen?

Mastzellen sind körpereigene Zellen und gehören zu den weißen Blutkörperchen. Sie werden im Knochenmark ge-

bildet und gelangen von dort aus über die Blutbahn als unreife Vorläuferzellen in Gewebe und Organe. Hier erst reifen sie und übernehmen ihre Funktion, und zwar die Abwehr von Krankheitserregern. Mastzellen bilden viele entzündungsfördernde Stoffe, z. B. Tryptase und den „Allergie-

stoff“ Histamin. Die Tryptase ist ein Botenstoff, der von Mastzellen gebildet wird. Eine dauerhaft erhöhte Konzentration im Blut kann ein Hinweis auf eine bestimmte Erkrankung sein (z. B. SM). Histamin wird ebenfalls von den Mastzellen gebildet und ist im menschlichen Körper an der

Steuerung verschiedener Prozesse beteiligt. Daher spielen die Mastzellen eine besondere Rolle bei allergischen Reaktionen, z. B. bei Heuschnupfen oder Asthma. Aber auch bei der Bekämpfung von Bakterien und Tiergiften (z. B. Schlangengift) sind sie beteiligt.

Auslöser

Verschiedene Auslöser können zu Symptomen führen.

Es kann durchaus vorkommen, dass Beschwerden einer SM spontan auftreten. Vor allem bei der ISM spielen aber auch bestimmte Auslöser eine Rolle, die individuell ganz unterschiedlich sein können.

Einzelne Patienten können auch auf mehrere Auslöser reagieren.



Jeder SM-Patient reagiert auf unterschiedliche Auslöser.

Zu den häufigsten zählen:



Sonnenlicht



Kälte



Wärme



Emotionaler Stress



Insektenstiche
(z.B. Biene, Wespe)



Bestimmte Nahrungs-
mittel oder Gewürze



Körperliche Anstrengung



Medikamente
(z. B. Narkosemittel, Röntgen-
kontrastmittel, Codein, ASS)



Alkohol

Es kann schwierig sein, die persönlichen Auslöser zu identifizieren, insbesondere wenn sie allgemein weniger als Auslöser bekannt sind. Die unterstützende Basis aller Therapien sollte das consequente Vermeiden von Auslösern sein

(z. B. histaminreiche Nahrung, Allergene, Auslöser von Unverträglichkeitsreaktionen). Jeder Patient sollte eine Liste mit sich führen, in welcher alle potenziell auslösenden Medikamente und Nahrungsmittel, Allergene etc. gelistet sind.

Symptome

Jeder Mensch ist anders, jeder reagiert anders. Auch im Falle einer SM.

Ob rotbraune Stellen auf der Haut, Magenkrämpfe oder Kopfschmerzen: Eine SM kann diverse Beschwerden verursachen. Und zwar in unterschiedlichem Ausmaß. Manche Menschen haben milde Symptome, die sie kaum wahrnehmen. Andere hingegen sind körperlich stark beeinträchtigt. Je nach Form der SM unterscheiden sich auch die auftretenden Symptome.

Symptome der SM

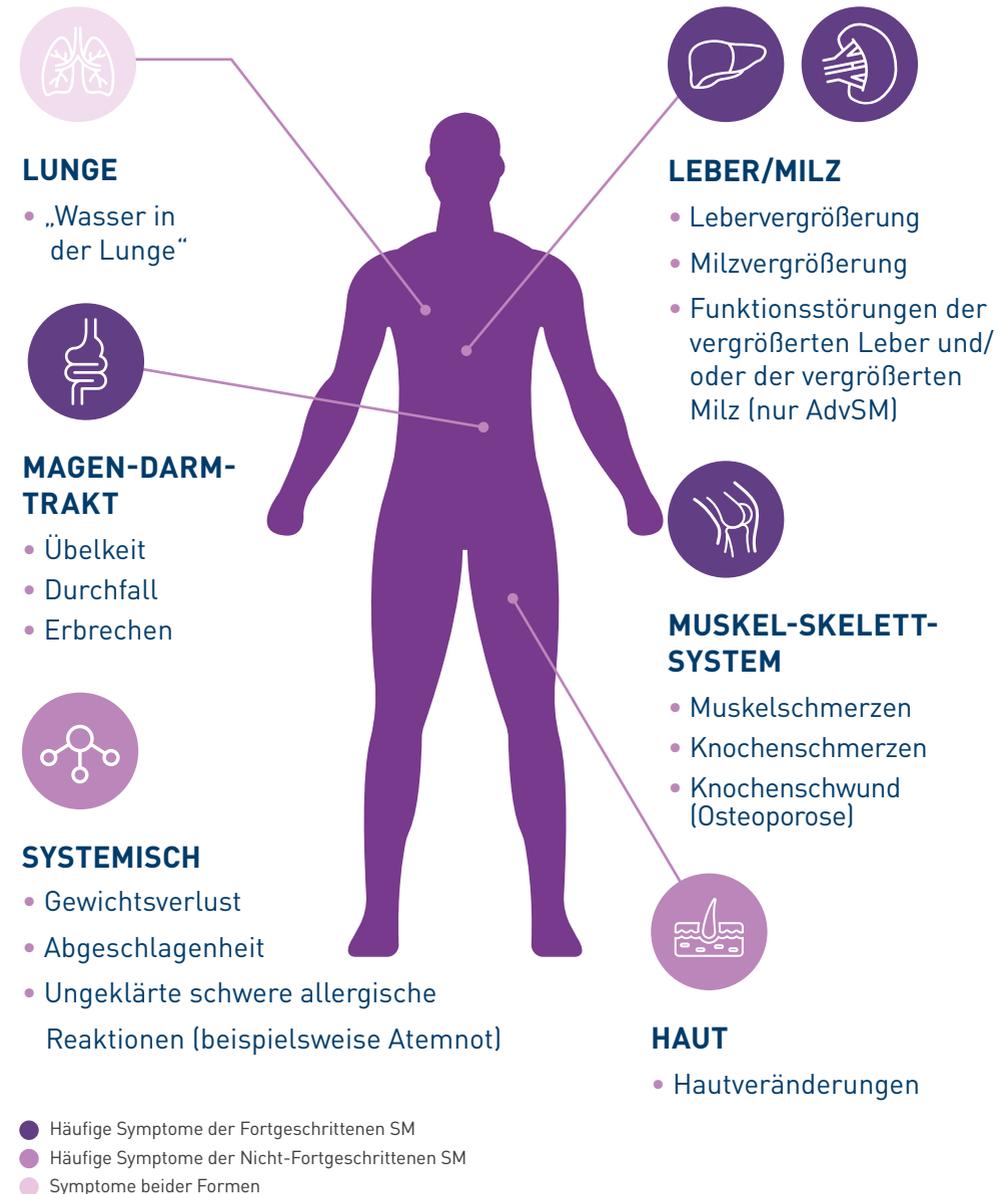
Bei der SM können verschiedene Organe wie Milz, Knochenmark, Leber oder der Magen-Darm-Trakt betroffen sein. Kommt es hier zu einer krankhaften Anhäufung von Mastzellen, können, je nach Ausprägung, verschiedene Beschwerden auftreten. Dazu gehören unter anderem Übelkeit, Bauchkrämpfe, Durchfall oder vergrößerte Lymphknoten. Einige Betroffene leiden zudem unter Erschöpfungserscheinungen oder Abge-

schlagenheit, andere wiederum haben Muskelschmerzen oder sogar Knochenschwund (Osteoporose).

Im Unterschied zu den Non-AdvSM-Subtypen, wie z. B. der ISM, kommt es bei der AdvSM auch zu Organschäden mit Störung der Organfunktionen und in Folge zu zusätzlichen Symptomen (siehe Hinweise auf AdvSM im Schaubild).

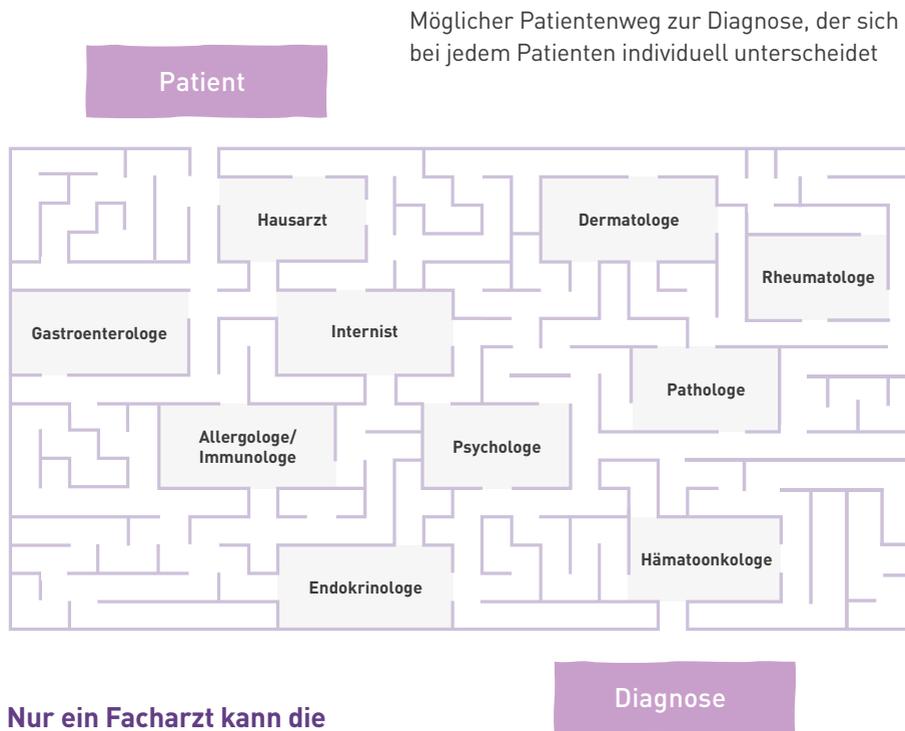
Bitte wenden Sie sich für Ihren individuellen Fall an Ihren Arzt, um genauere Informationen zu erhalten.

Mögliche Symptome der SM



Der Weg zur Diagnose

Für Ärzte ist es nicht immer leicht, die SM zu erkennen. Die vielen unterschiedlichen Symptome führen die Patienten mit SM häufig zu vielen verschiedenen Ärzten. Oft muss vom behandelnden Arzt zusätzlich ein pathologischer Befund erbeten werden, bevor der Patient eine Diagnose erhält:



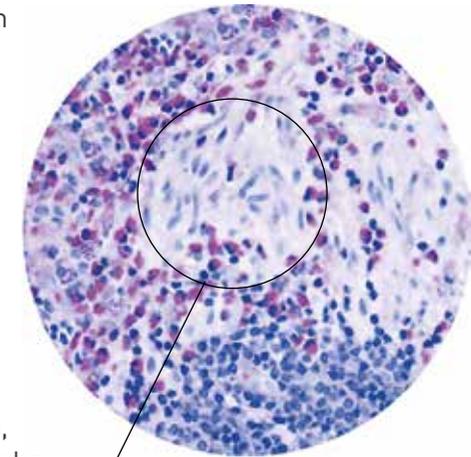
WHO-Diagnosekriterien der Systemischen Mastozytose

Die Diagnose erfolgt nach festgelegten WHO-Kriterien. Weltweit.

Wegen des uneinheitlichen Erscheinungsbildes der SM und ihrer Unterformen erfolgt die Diagnosestellung oft verzögert. Bei vielen Patienten mit AdvSM wird die richtige Diagnose erst nach ca. 3 Jahren gestellt; bei einer ISM warten Patienten bis zu 9 Jahre.

Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung sind die hierfür vorliegenden Daten begrenzt.

Deswegen hat die WHO eine Definition der verschiedenen Formen von Mastozytose und klare Diagnosekriterien festgelegt. Diese helfen nicht nur, die Patientenversorgung allgemein zu verbessern, sondern schaffen insgesamt auch mehr Bewusstsein für diese seltene Erkrankung.



Die Knochenmarkbiopsie zeigt eine Ansammlung von spindelförmigen Mastzellen.

Interessierte Leser finden auf den nächsten zwei Doppelseiten weiterführende Infos zur Diagnose nach den WHO-Kriterien und zur Schweregradbestimmung der SM.

Die WHO-Diagnosekriterien bestehen aus Haupt- und Nebenkriterien, die auf klinischen und im Labor untersuchten Befunden basieren.

Eine SM liegt vor, wenn das Hauptkriterium zutrifft und eines der möglichen Nebenkriterien anhand einer Organbiopsie ermittelt werden kann, oder wenn das Hauptkriterium nicht zutrifft und mindestens drei der aufgeführten Nebenkriterien zutreffen.

Das heißt konkret:

Hauptkriterium:

- Dicht aneinander gelagerte Mastzellherde (≥ 15 Mastzellen in Aggregaten) im Knochenmark oder in einem anderen Organ außer der Haut

Nebenkriterien:

- Über 25% der Mastzellen haben eine untypische Spindel- oder Ovalform. (untersucht im Knochenmark oder in anderen Organen)
- Nachweis einer KIT-Punktmutation (v.a. D816V) im peripheren Blut, Knochenmark oder anderen Organen außer der Haut.
- Nachweis von bestimmten Oberflächenmerkmalen auf den Mastzellen (CD2 und/oder CD25 und/oder CD30)
- Erhöhung eines bestimmten Enzymmarkers zur Überaktivität von Mastzellen im Blut (Serumtryptase > 20 ng/ml); gilt nicht bei Vorliegen einer Assoziierten Hämatologischen Neoplasie; ggf. Ausschluss einer hereditären Alpha-Tryptasämie.

Diagnose der Systemischen Mastozytose

B- und C-Findings

Ist die Diagnose SM nach den WHO-Kriterien endlich gestellt, muss der Arzt noch den genauen Subtyp und dessen Schweregrad bestimmen, um die weitere Therapie festzulegen. Diese Bestimmung ist komplex und erfordert die Beratung durch einen Experten.

Die konkrete Form und den Schweregrad der SM bestimmt man mit den sogenannten B- und C-Findings. Es handelt sich dabei um klinische Befunde, wobei diejenigen mit einer Organbeteiligung ohne Organfunktionsstörung B-Findings und diejenigen mit einer Organbeteiligung mit Organfunktionsstörungen C-Findings genannt werden (Näheres siehe nächste Seite).

Bei der ISM stehen Beschwerden und Symptome im Vordergrund, die durch die Ausschüttung der Mastzell-Botenstoffe verursacht werden. Oft liegen keine oder wenige B-Findings vor.

Bei der AdvSM stehen die durch die Mastzellinfiltrationen verursachte Organvergrößerung (B-Finding) und die typischerweise auftretende Organfunktionsstörung (C-Finding) im Vordergrund.

Beim Vorliegen von mindestens einem C-Finding kann von einer AdvSM ausgegangen werden. Nur die sehr seltene MCL erfüllt nicht in allen Fällen dieses Kriterium.



ISM: erfüllt Kriterien für SM, ≤ 1 B-Finding, KEINE C-Findings
SSM: ≥ 2 B-Findings
BMM: Keine Hautläsionen, Keine B-Findings, Serumtryptase > 20 ng/ml und < 125 ng/ml

AdvSM: ≥ 1 C-Finding und/oder Vorhandensein einer anderen bösartigen Erkrankung des Blutsystems

B-Findings

1. $> 30\%$ Mastzellablagerungen im Knochenmark und/oder Serumtryptase > 200 ng/ml
2. Anzeichen von Fehlbildung oder Zellwachstum im Knochenmark der Nicht-Mastzell-Zelllinien mit normalem oder leicht abnormalem Blutbild
3. Organvergrößerung (ohne Beeinträchtigung der Organfunktion): Lebervergrößerung ohne Beeinträchtigung der Leberfunktion, tastbare Milzvergrößerung ohne Komplikationen durch die Vergrößerung und/oder Lymphknotenschwellung beim Abtasten oder in der Bildgebung

C-Findings

1. Knochenmarkfehlfunktion und daraus folgende Blutzellarmut bei mindestens einer Blutzellart
2. Tastbare Lebervergrößerung MIT Beeinträchtigung der Leberfunktion, Bauchwassersucht und/oder erhöhter Pfortaderdruck
3. Tastbare Milzvergrößerung MIT Milzüberfunktion
4. Mangelaufnahme von Nährstoffen im Darm mit Gewichtsverlust
5. Große Areale mit erhöhtem Knochenabbau (Osteolysen) und krankhaften Knochenbrüchen im betroffenen Skelett

Die WHO-Diagnosekriterien verwenden die C-Findings außerdem, um die AdvSM in weitere Untergruppen (ASM, SM-AHN, MCL) zu untergliedern.

Welche Therapien stehen zur Verfügung?

Die SM kann sich von Mensch zu Mensch ganz unterschiedlich entwickeln und bei jedem andere Symptome in verschiedenem Ausmaß hervorrufen. Auch wenn bisher keine Heilung möglich ist, können Symptome jedoch behandelt werden.

Therapiemöglichkeiten

Es gibt verschiedene verfügbare Therapien, die einzeln oder kombiniert bei einer SM angewendet werden können, je nach Ausmaß der Beschwerden und der individuellen ärztlichen Entscheidung. Im Folgenden sind einige Therapien für die ISM und die AdvSM aufgelistet.

Bitte wenden Sie sich für Ihren individuellen Fall an Ihren Arzt, um genauere Informationen zu erhalten.

Symptomorientierte Therapie

ISM + AdvSM

Werden individuelle Auslöser identifiziert, können diese zukünftig vermieden und somit Symptome reduziert werden. Symptome können außerdem medikamentös behandelt werden. Sowohl bei einer ISM als auch bei der AdvSM stehen im Rahmen der Basistherapie beispielsweise folgende Wirkstoffe zur Verfügung:

- H1-Antihistaminika
- H2-Antihistaminika
- Mastzellstabilisatoren
- Kortikosteroide
- Leukotrienhemmer

Notfalltherapie

ISM + AdvSM

Zur Behandlung des anaphylaktischen Schocks wird sowohl bei ISM als auch bei der AdvSM ein Notfallmedikament (wie zum Beispiel Adrenalin) verabreicht.

Zytoreduktive Therapien

AdvSM

Nur bei sehr schweren Verläufen der AdvSM kann eine Chemotherapie mit sogenannten Zytostatika zur Verminderung der Mastzellzahl eingesetzt werden.

Tyrosinkinase-Inhibitoren (TKI)

ISM + AdvSM

Ein TKI kann sowohl für die Therapie der ISM als auch der AdvSM eingesetzt werden. Das Ziel ist die Verminderung der Anzahl der Mastzellen. Dies erfolgt über die Hemmung von Signalwegen in den Zellen.

Transplantationstherapie

AdvSM

Nur bei der AdvSM erwägt man in manchen Fällen auch eine Stammzelltransplantation.

Ernährungsempfehlungen bei Indolenter Systemischer Mastozytose

Verschiedene Nahrungsmittel enthalten Histamin und andere Substanzen, die potentielle Auswirkungen bei einer vorliegenden SM haben können. Ein individuelles Vorgehen steht im Fokus: So sollte ein Nahrungsmittel, das bisher gut vertragen wurde, nicht vermieden werden, nur weil es einen hohen Histamingehalt hat. Die histaminarme Diät kann aber dabei helfen, Symptome zu reduzieren.

Die folgenden Seiten geben Ratschläge, die jeder Patient für sich individuell ausprobieren kann. Wem es mit seiner Ernährung gut geht und wer sich gut fühlt, sollte daran nichts ändern.

Empfehlungen für eine histaminarme Diät

Um die krankheitsbedingt hohen Histaminmengen im Körper des Patienten nicht noch mehr zu erhöhen, schließt diese Diät alle Nahrungsmittel aus, die reich an Histamin sind, die Histaminfreisetzung fördern oder den Histaminabbau im Körper hemmen.

Frische Lebensmittel enthalten in der Regel weniger Histamin als gealterte, stark verarbeitete oder fermentierte Produkte. Außerdem kommt es z. B. bei frischem Fleisch auf die Zubereitung an.



Beim Kochen von Fleisch sinkt der Histamingehalt, während er beim Grillen steigt.



Eliminationsdiät

Eine zweite Möglichkeit für Betroffene besteht darin, Schritt für Schritt die persönlichen Nahrungsmittelauslöser zu identifizieren, um diese gezielt und dauerhaft vermeiden zu können. Das wiederum verringert die Wahrscheinlichkeit einer allergischen Reaktion durch das Essen.

Betroffene sollten zunächst mit einer histaminarmen Ernährung beginnen. Anschließend werden bestimmte Lebensmittel langsam nacheinander in die Ernährung aufgenommen, während die betroffene Person ein genaues Ernährungs- und Symptomtagebuch führt, um festzuhalten, welche der Lebensmittel nicht

vertragen werden. Zertifizierte Ernährungsberater können hierbei hilfreich sein und gezielt beraten.

Im Allgemeinen reagieren an SM erkrankte Personen häufiger auf Mononatriumglutamat (MSG; enthalten z. B. in manchen Fertiggerichten), Schalentiere, Alkohol, Lebensmittelkonservierungsstoffe, künstliche Farbstoffe und Aromastoffe, Ananas, alle aus Tomaten hergestellten Produkte und Schokolade. Allerdings hat natürlich jeder Mensch diesbezüglich individuelle Empfindlichkeiten.

Folgende Nahrungs- und Genussmittel können den Histamingehalt im Körper erhöhen:

Alkohol	Essig	Erdnüsse	Zitrusfrüchte
Schokolade	Eingelegtes	Mandeln	Kiwi
Milch	Geräuchertes	Haselnüsse	Ananas
Joghurt	Schalentiere	Paranüsse	Erdbeeren
Kefir	Meeresfrüchte	Walnüsse	Papayas
Reifer Käse	Eier	Tomaten	Pflaumen
Sauerkraut	Kichererbsen	Rosenkohl	Bananen
Sauerteigbrot	Kidneybohnen	Avocados	Weizenkeime

Auch scharfe Lebensmittel, die eine große Menge Paprika mit Capsaicin enthalten, können bei SM-Erkrankten eine Reaktion auslösen.

Die individuelle Verträglichkeit ist unbedingt zu beachten! Wenn Patienten bisher Lebensmittel aus dieser Tabelle gut vertragen haben, dann sollten sie diese auch weiterhin essen.

Wenn Medikamente und Lebensmittel sich in die Quere kommen

Es gibt verschiedene Subtypen der SM und eine Vielzahl von Behandlungen. Daher gelten für jede betroffene Person je nach medikamentöser Behandlung zusätzlich spezifische Ernährungseinschränkungen oder -empfehlungen.

Wenn Medikamente und die SM sich in die Quere kommen

Bestimmte Medikamente können bei SM eine Reaktion auslösen und sollten daher gemieden werden. Hierzu gehören eine Vielzahl von Schmerzmitteln unterschiedlicher Stärke (z. B. auch ASS), bestimmte Antibiotika sowie Beruhigungsmittel, Muskelrelaxanzien, Narkosemittel und jodhaltige Röntgenkontrastmittel.

Im Rahmen der Festlegung der therapeutischen Maßnahmen sollten diese beiden Punkte mit dem behandelnden Arzt unbedingt besprochen werden.

Zusätzliche Medikamente sollten niemals in Eigenregie eingenommen werden!

Was **stattdessen** kochen?

Im Buchhandel und im Internet finden sich mittlerweile zahlreiche Kochbücher und Rezepte mit histaminarmen Mahlzeiten für jede Gelegenheit.

Notfallmanagement

Das Notfallset kann Leben retten

Bei Menschen mit SM können schwerwiegende allergische Reaktionen auftreten. Eine Anaphylaxie ist ein Notfall und kann z. B. nach einem Insektenstich, der Einnahme bestimmter Medikamente oder Nahrungsmittel auftreten. Daher sollten SM-Patienten stets ein Anaphylaxie-Notfallset bei sich tragen.

Der behandelnde Arzt kann ein Rezept für ein solches Notfallset ausstellen.

WICHTIG:

- Notfallset immer bei sich tragen!
- Schulung durch den Arzt mit dem Adrenalin-Autoinjektor!
- Im Notfall einsetzen!



Was gehört ins Notfallset und warum?

- Ein **Antihistaminikum** gegen die Entzündungsreaktion im Körper.
- Ein **Glukokortikoid** (Flüssigkeit, Tablette oder bei Kindern Zäpfchen) gegen ein Wiederauftreten der Entzündungsreaktion.
- Ein **Adrenalin-Autoinjektor** (Adrenalin-Pen/-Fertigspritze), mit dem sich der Betroffene sofort selbst Adrenalin in den Oberschenkelmuskel spritzen kann.
- Ein **Anaphylaxie-Notfallpass**, der Informationen zu Allergenen und Unverträglichkeiten des Patienten enthält. Der Arzt notiert hier auch die verordneten Medikamente und Handlungsanweisungen für den Notfall.

Das ständige Mitführen des Notfallsets dient meistens als reine Vorsichtsmaßnahme. Das Mitführen eines Notfallsets kann beim Betroffenen zudem ein Sicherheitsgefühl hervorrufen, im Notfall gut vorbereitet zu sein. Angehörige, Partner oder Freunde sollten geschult werden, im Notfall den Autoinjektor korrekt und angstfrei zu bedienen, um dem Patienten schnell zu helfen.

Ein Notfallpass kann auch digital auf dem Smartphone angelegt und so freigeschaltet werden, dass er von Ersthelfern im gesperrten Zustand abgerufen werden kann.

Was kann jeder selbst tun?

Neben dem behandelnden Arzt können Patienten selbst und ihr Umfeld viel dazu beitragen, dass sich das Beschwerdebild bessert.



Hilfe durch Eigeninitiative

Je mehr man über seine Erkrankung weiß, desto besser. Wichtig ist, die ärztlichen Anweisungen genau zu befolgen. Eine histaminarme Diät, Stressreduktion und die richtige Hautpflege können zudem den Alltag erleichtern.

Je besser man seine eigenen Auslöser kennt, desto leichter ist es, sie zu vermeiden.

Hilfe durch Angehörige und Freunde

Ein informiertes Umfeld, das bei Arztbesuchen, Erledigungen oder der Bewältigung des Alltags unterstützt und gemeinsame Freizeitaktivitäten an die Belastbarkeit des Patienten anpasst, ist Gold wert.

Es ist wichtig, dass es auch den „Helfern“ gut geht. Sie sollten ihre Grenzen kennen, sich Pausen gönnen und rechtzeitig Hilfe suchen, wenn sie sich psychisch oder von Alltagsaufgaben überfordert fühlen.

Unterstützung und Hilfsangebote

Die Diagnose SM kann das Leben und den Alltag der Betroffenen und ihrer Angehörigen oft erst einmal auf den Kopf stellen.

Es können viele Fragen aufkommen, ob zur Erkrankung und Behandlung, zur Kostenübernahme der Krankenkassen oder zu psychologischen Hilfsangeboten.

Glücklicherweise gibt es eine Reihe von Ansprechpartnern, die Betroffenen und deren Angehörigen bei ihren Sorgen und Nöten weiterhelfen können.



Psychologische Hilfe

Viele SM-Patienten leiden unter Depressionen und Ängsten. Der psychische Stress kann die Erkrankung ungünstig beeinflussen, sodass sich die körperlichen Symptome verstärken – ein Teufelskreis. Gespräche mit der Familie, engen Vertrauten und mit einem Therapeuten können von Anfang an helfen, diese Situation besser zu bewältigen.

Der behandelnde Arzt oder Selbsthilfegruppen können hier erste Ansprechpartner sein. Ärzte können außerdem Empfehlungen für eine psychologische Begleitung geben.

Der Austausch mit anderen Betroffenen in einer Selbsthilfegruppe kann sehr entlastend sein.

Selbsthilfegruppen und Netzwerke

Gemeinsam statt einsam

Mit einer seltenen Erkrankung ist man nicht allein, es gibt auch andere Betroffene. Damit diese in einem passenden Rahmen zusammenkommen und ihre Erfahrungen sowie ihr Wissen austauschen können, haben sich in Deutschland verschiedene Selbsthilfegruppen gegründet.

Diese meist von ehrenamtlich tätigen Personen betriebenen Vereine bieten nicht nur den Erkrankten, sondern auch deren Angehörigen umfassende Informationen und emotionale Unterstützung.

Hilfe zur Selbsthilfe

Von individueller Aufklärung über fachspezifische Fortbildungsangebote bis hin zur Etablierung hilfreicher Versorgungsnetzwerke: Es gibt Vereine, die Betroffene unterstützen.



Mastozytose
Selbsthilfe Netzwerk e.V.

www.mastozytose-info.de



MASTOZYTOSE e.V.
www.mastozytose.de

Geballte Kompetenz

Der Zusammenschluss von Experten in Netzwerken dient der Förderung der wissenschaftlich-medizinischen Erforschung und der Aufklärung über Erkrankungen. Auch SM-Patienten können davon profitieren.



MASTOZYTOSE.net

Aufklärung – Informationen – Austausch – Netzwerk, das ist die Mission und Aufgabe des „Mastozytose Selbsthilfe Netzwerks e. V.“, um Mastozytosepatienten und deren Angehörige in der Selbsthilfe zu unterstützen. Zusätzlich verfolgt der Verein unter anderem Forschungsaktivitäten und unterstützt die interdisziplinäre Zusammenarbeit von Ärzten und Organisationen des Gesundheitswesens.

Bei einer seltenen Erkrankung ist der persönliche Austausch untereinander besonders wichtig. Hier bietet der Selbsthilfeverein „Mastozytose e. V.“ eine Plattform. Ziel des Vereins ist es, Betroffene und deren Angehörige aufzuklären, zu informieren und zu motivieren, mit der chronischen Erkrankung besser umzugehen.

Das „Kompetenznetzwerk Mastozytose e. V.“ ist keine Selbsthilfegruppe im eigentlichen Sinne, sondern ein Zusammenschluss von Experten für Mastzell-erkrankungen im deutschsprachigen Raum und bietet neben Kontakten zu den Kompetenzzentren auch alles Wissenswerte zur Erkrankung.



Weitere Informationen finden Sie unter:

<https://www.systemische-mastozytose.de/informationen-und-kontakt/>

Abkürzungsverzeichnis

AdvSM	Fortgeschrittene Systemische Mastozytose
ASM	Aggressive Systemische Mastozytose
ASS	Acetylsalicylsäure
BMM	Knochenmark-Mastozytose
CM	Kutane Mastozytose
IL-6	Interleukin-6
ISM	Indolente Systemische Mastozytose
KIT	KIT-Proto-Onkogen, Rezeptor-Tyrosinkinase
MCL	Mastzelleukämie
Non-AdvSM	Nicht-Fortgeschrittene Systemische Mastozytose
SM	Systemische Mastozytose
SM-AHN	Systemische Mastozytose mit Assoziierter Hämatologischer Neoplasie
SSM	Smoldering Systemische Mastozytose
TKI	Tyrosinkinase-Inhibitor
TNF	Tumornekrosefaktor
WHO	World Health Organization, Weltgesundheitsorganisation

Glossar

Adrenalin	Stresshormon und wichtiger Botenstoff im Körper, der auch künstlich hergestellt werden kann. Er steigert z. B. die Herzfrequenz und den Blutdruck und wird deshalb auch als Medikament eingesetzt.
Anaphylaxie	Beim sogenannten anaphylaktischen oder allergischen Schock kommt es zu einer potenziell lebensbedrohlichen Immunreaktion des ganzen Körpers. Typische Auslöser dieser plötzlich auftretenden schweren allergischen Reaktion sind z. B. Insektengifte, Nahrungsmittel oder Medikamente.
ASS (Acetylsalicylsäure)	Vertreter aus der Medikamentengruppe der sogenannten nichtsteroidalen Antirheumatika, die schmerzlindernd, entzündungshemmend und fiebersenkend wirken.
B- und C-Findings	Es handelt sich dabei um Kriterien zur diagnostischen Einordnung der Systemischen Mastozytose, wobei diejenigen mit einer Organbeteiligung ohne Organfunktionsstörung B-Findings und diejenigen mit einer Organbeteiligung mit Organfunktionsstörungen C-Findings genannt werden.
Chemotherapie	Behandlung bösartiger Tumoren mit chemischen Substanzen, die in den Teilungszyklus der (Krebs-)Zellen eingreifen. Diese Substanzen werden als Chemotherapeutika bezeichnet.
Enzyme	Alle Körperfunktionen sind von diesen Proteinen abhängig. Sie sind in allen Zellen des Körpers enthalten und steuern oder beschleunigen biochemische Reaktionen.
Enzymmarker	Im Bluttest wird die Menge eines bestimmten Enzyms analysiert. Die gemessenen Werte informieren z. B. darüber, ob eine bestimmte Krankheit besteht.
Glukokortikoide	Gehören zur Gruppe der Kortikosteroide . Sie werden im Körper in der Nebenniere gebildet oder synthetisch zur medikamentösen Therapie hergestellt. Sie wirken entzündungs- und wachstumshemmend.

H1-Antihistaminika	Blockieren die Histaminwirkung im Körper am Histaminrezeptor 1. Sie helfen gegen allergische Symptome wie Heuschnupfen und Nesselsucht und außerdem gegen Übelkeit und Einschlafstörungen.
H2-Antihistaminika	Blockieren die Histaminwirkung im Körper am Histaminrezeptor 2. Sie helfen gegen wiederkehrendes Sodbrennen, Magendruck, saures Aufstoßen und Übersäuerung des Magens.
Kortikosteroide (= Kortikoide)	Sammelbegriff für körpereigene Steroidhormone (= Kortison) sowie deren künstlich hergestelltes Pendant. Sie wirken entzündungs- und wachstumshemmend. Zu ihnen gehören unter anderem die Glukokortikoide .
Leukotriene	Entzündungsfördernde Botenstoffe im Körper. Sie werden, ähnlich wie Histamin, aus Mastzellen und anderen Immunzellen freigesetzt.
Leukotrienhemmer	Wirkstoffgruppe, die zur Anfallsvorbeugung bei chronischem Asthma und zur Therapie des Heuschnupfens eingesetzt wird.
Mastzellstabilisatoren	Gruppe von Wirkstoffen, die die Ausschüttung von Histamin und Leukotrienen aus den Mastzellen hemmen und dadurch die für Allergien typischen Symptome verhindern.
Molekulargenetik	Dieses Teilgebiet der Genetik (Vererbungslehre) beschäftigt sich auf Ebene der Moleküle mit Strukturen und Mechanismen, mit denen die genetische Information vererbt wird. Ziel ist einerseits, die Verschlüsselung des Erbgutes und dessen Umwandlung in Proteine und Wirkweisen im Körper zu verstehen. Andererseits werden wirkungsvolle Eingriffe in das Erbmaterial erforscht.

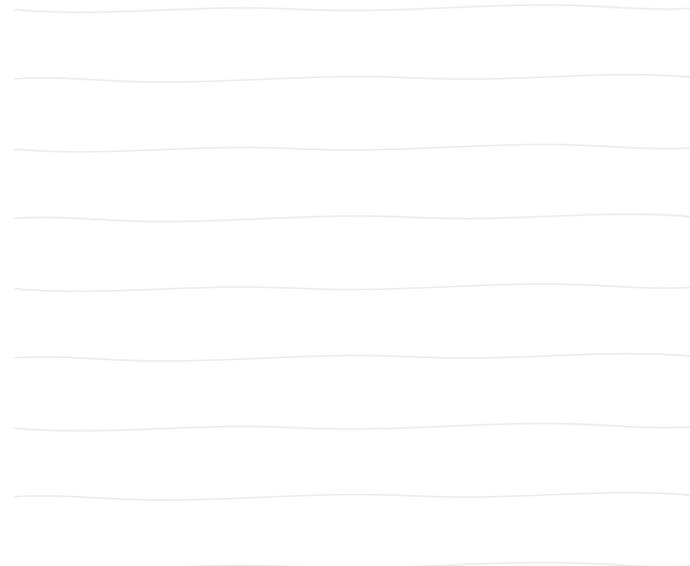
PCR-Test	Er beruht auf der sogenannten Polymerase-Kettenreaktion (polymerase chain reaction = PCR), wodurch kleine Mengen eines bestimmten Erbgutabschnittes zunächst vervielfältigt werden, damit eine Menge erreicht wird, die untersucht werden kann. Seit COVID-19 ist dieser Test auch in der breiten Bevölkerung bekannt zum Nachweis einer Virusinfektion durch den Nachweis von Virenerbgut.
Pfortader	Dieses Gefäß sammelt sauerstoffarmes, nährstoffreiches Blut aus den Verdauungsorganen und der Milz und führt es der Leber zu. Z.B. durch einen Leberschaden wie eine Schrumpfleber (Leberzirrhose) kann sich der Widerstand in diesem Gefäß erhöhen. Man spricht dann von Pfortaderhochdruck.
Prävalenz	Anzahl aller Personen, die zu einem bestimmten Zeitpunkt von einer bestimmten Krankheit betroffen sind.
Stammzelltransplantation	Nichtoperative Maßnahme zur Erneuerung des Immunsystems und des blutbildenden Systems durch eine Stammzellspende derselben Person oder eines anderen Menschen. Dies ist eine eingreifende und aufwendige Maßnahme, die mit einem hohen Risiko für den Patienten verbunden ist.
Tyrosinkinase-Inhibitoren (TKI)	Arzneimittel, die verschiedene Enzyme , sogenannte Tyrosinkinasen, hemmen. Diese Enzyme haben eine wichtige Funktion bei der Aktivierung von zellulären Signalwegen im Körper. Ist die Aktivierung eines bestimmten Signalweges, wie z. B. die Mastzellaktivierung, krankheitsbedingt außer Kontrolle geraten, kann sie in bestimmten Fällen durch TKI gehemmt werden.
Zytopenie	Die Anzahl eines Typs von Blutzellen (beispielsweise der roten Blutkörperchen) unterschreitet einen bestimmten kritischen Wert.

Mein behandelnder Arzt



Platz für Arztstempel

Wichtige Telefonnummern



Bildnachweise

- S. 9: © iStock, Bildnachweis: fizkes
- S. 12: © Adobe Stock, Bildnachweis: Stock Rocket
- S. 17: Prof. H.-P. Horny, LMU München, © alle Rechte vorbehalten,
mit freundlicher Genehmigung
- S. 25: © Adobe Stock, Bildnachweis: Africa Studio
- S. 28: © Adobe Stock, Bildnachweis: pixelrobot
- S. 33: © Adobe Stock, Bildnachweis: wirojsid
- S. 34: © Adobe Stock, Bildnachweis: VK Studio



Weitere Informationen finden Sie unter:
<https://www.systemische-mastozytose.de/>



Blueprint Medicines (Germany) GmbH
c/o Unicorn Workspaces
Kaufingerstraße 24
80331 München | Deutschland

DEBP-PRXSM-23.011, erstellt 03/2024
ATBP-PRXSM-24.001, erstellt 03/2024