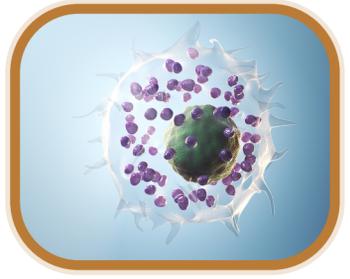


Informazioni sulla mastocitosi sistemica (MS)

Che cosa è un mastocita?

Prima di saperne di più sulla mastocitosi sistemica (MS), è importante sapere cos'è un mastocita.

Un mastocita è un tipo di globulo bianco che svolge un ruolo fondamentale nel sistema immunitario. I mastociti hanno lo scopo di proteggere l'organismo da malattie e infezioni



Quali sono le cause della MS?

Se i mastociti sono anomali e incontrollati, spesso aumentano o si diffondono in tutto il corpo rilasciando proteine. Queste proteine si presentano spesso come reazioni allergiche, infiammazioni e altre risposte immunitarie. La MS è una malattia rara che deriva dalla diffusione di questi mastociti anomali.

In circa il 95% dei casi, la MS ha inizio a causa di un'alterazione genomica nota come *KIT D816V*. Questa alterazione (o mutazione) porta alla produzione di un numero eccessivo di mastociti anomali.¹

95%

Cosa può succedere a causa della MS?

La MS può provocare attacchi che si manifestano come gravi reazioni allergiche.

Come conseguenza di questi attacchi, possono presentarsi alcuni dei seguenti sintomi che possono avere un impatto sulla vita quotidiana delle persone affette da MS:



Anafilassi (una grave reazione allergica)



Problemi di stomaco o digestione



Affaticamento



Dolore alle ossa



Prurito



Vampate



Emicranie

Quali sono i tipi di MS?

MS non avanzata

circa il 90% dei casi di MS^{2,3}

MS avanzata

circa il 10% dei casi di MS^{2,3}

MS non avanzata

La MS non avanzata essere causa di molti sintomi difficili. I sottotipi di MS non avanzata sono:

Mastocitosi del midollo osseo (BMM)

Nella BMM, i mastociti anomali si accumulano solo nel midollo osseo e non nella pelle.

MS indolente (MSI)

L'MSI è il tipo più comune di MS. I mastociti anomali si trovano principalmente nel midollo osseo, ma anche in altre parti del corpo, come la pelle.

MS "smouldering" o intermedia (MSM)

La MSM è rara e può progredire lentamente. I mastociti anomali si accumulano nel midollo osseo e negli organi e possono causare sintomi più gravi.

MS avanzata

La MS avanzata si verifica quando i mastociti anomali continuano a svilupparsi e formarsi in tutto il corpo. Ciò può causare danni potenzialmente letali agli organi. Sottotipi di MS avanzata:

MS aggressiva (MSA)

Una forma grave di MS, in cui i mastociti anomali possono causare danni agli organi.

MS con una neoplasia ematologica associata (MS-AHN)

La MS-AHN si manifesta in associazione ad altre patologie del sangue o del midollo osseo.

Leucemia mastocitica (MCL)

La MCL colpisce il midollo osseo e i globuli bianchi. È estremamente rara, ma è una forma aggressiva di MS.

Quante persone hanno la MS?

La SM è una malattia rara che colpisce

1 su 10.000 persone^{4*}

20-50 anni

Le persone con MS possono iniziare a notare i primi segni o sintomi tra i 20 e i 50 anni di età²

~7 anni

Le persone con MS riferiscono che in media trascorrono 7 anni dal momento in cui si notano i primi sintomi alla diagnosi^{5†}

Per comprendere meglio la MS si può visitare il sito:
www.navigatingSM.com

[†]Basato su una coorte svedese di 195 adulti con MS diagnosticata nel periodo 2006-2020.

⁴Basato sui dati riguardanti 149 soggetti affetti da mastocitosi auto-riportata nel registro Mast Cell Connect nello studio Jennings del 2018.

Bibliografia: 1. Kristensen T, et al. *J Mol Diagn.* 2011;13(2):180-188. 2. Gülen T, et al. *J Intern Med.* 2016;279(3):211-228. 3. Pardanani A. *Am J Hematol.* 2021;96(4):508-525. 4. Ungerstedt J, et al. *Cancers (Basel).* 2022;14(16):3942. 5. Jennings SV, et al. *Immunol Allergy Clin North Am.* 2018;38(3):505-525.