

# Informazioni sulla mastocitosi sistemica (MS): Guida alla diagnosi

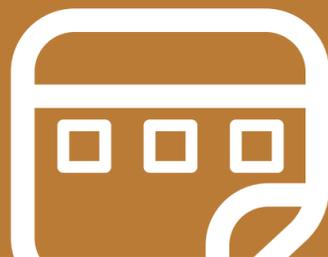
## Comprendere i prossimi passi

I segni e i sintomi della mastocitosi sistemica possono variare da persona a persona. Riconoscere che i sintomi siano compatibili con quelli della mastocitosi sistemica è un importante primo passo.

Anche se i sintomi e le esperienze possono essere unici, non si è da soli ad affrontare questa malattia.

# ~7 anni

Le persone affette da mastocitosi sistemica riferiscono che in media passano 7 anni dall'esordio dei sintomi all'ottenimento della diagnosi<sup>1\*</sup>



## Gestione dei test

Il medico potrebbe eseguire i seguenti test per confermare la diagnosi:

### Test della triptasi

Un medico o un infermiere preleva un campione di sangue per determinare il livello della triptasi, un enzima presente nel sangue e rilasciato dai mastociti. Un livello anomalo o elevato della triptasi può suggerire potenzialmente una condizione come la mastocitosi sistemica, o indicare un disturbo dei mastociti.

### Esame del midollo osseo

Viene prelevato un pezzetto di midollo osseo tramite una procedura denominata biopsia. Le cellule vengono esaminate più attentamente per verificare se sono presenti mastociti anomali o in numero maggiore rispetto al normale.

### Test KIT D816V

Viene effettuata una biopsia o un prelievo di sangue per determinare se è presente una modifica nel gene *KIT*. Tale anomalia del gene *KIT* viene riscontrata in circa il 95% dei pazienti affetti da mastocitosi sistemica.<sup>2</sup>



## Informazioni sulla mutazione del gene *KIT*

Circa il 95% dei casi di mastocitosi sistemica è causato da una mutazione genetica denominata *KIT D816V*<sup>2</sup>

# 95%



Nei mastociti sani, il recettore *KIT* controlla in modo rigoroso la quantità di mastociti



In caso di mastocitosi sistemica, una mutazione del recettore *KIT* porta alla moltiplicazione incontrollata di mastociti anomali in tutto il corpo



Tale moltiplicazione incontrollata di mastociti anomali può portare alla mastocitosi sistemica

**Parla con il tuo medico di come ti senti e di quello che hai compreso sulla mastocitosi sistemica. Chiedi informazioni sulle fasi successive per ottenere la conferma della diagnosi.**

Per comprendere meglio la mastocitosi sistemica visita: [www.navigatingSM.com](http://www.navigatingSM.com)

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

Riferimenti: 1. Jennings SV, et al. *Immunol Allergy Clin North Am.* 2018;38(3):505-525. 2. Kristensen T, et al. *J Mol Diagn.* 2011;13(2):180-188.