

Entendiendo la mastocitosis sistémica (MS):

Principales pruebas para el diagnóstico

Entender los siguientes pasos

Los signos y síntomas de la MS pueden variar de una persona a otra y pueden ser muy inespecíficos.

Aunque sus síntomas y experiencias puedan ser únicos, usted no está solo en este proceso. Hable abiertamente con su médico sobre sus síntomas y cómo se siente.

Usted conoce su cuerpo y conoce sus síntomas.

Por lo tanto, es la persona indicada para hablar con su médico al respecto.

~7 años

¿Sabía qué? Las personas con MS han informado que transcurren 7 años de media desde el inicio de los síntomas hasta que reciben un diagnóstico^{1*}

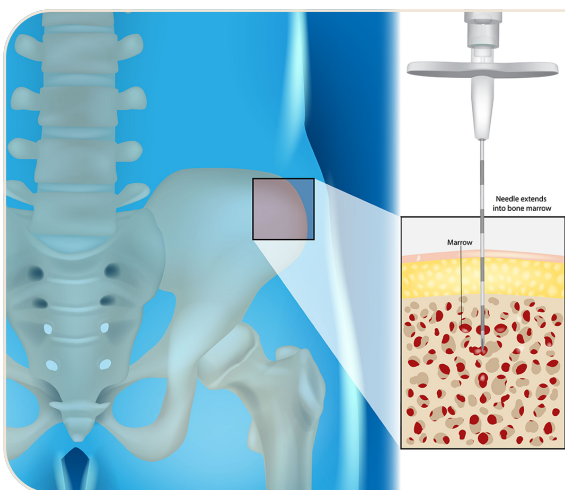
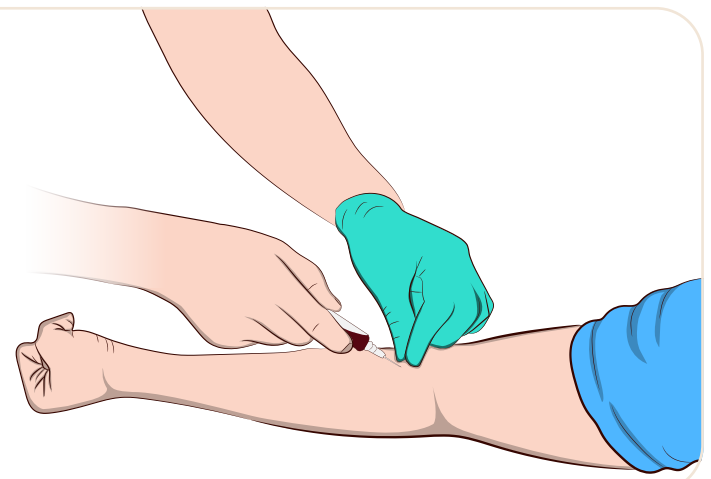


Orientación sobre las pruebas

Después de reunirse con usted, revisar sus síntomas y comprender sus necesidades, su médico puede realizar las siguientes pruebas para confirmar el diagnóstico:

Prueba de triptasa

Un médico o enfermera le tomará una muestra de sangre para determinar el nivel de triptasa, una enzima que se encuentra en la sangre y que liberan los mastocitos. Un nivel anormal o elevado de triptasa puede sugerir una posible afección como la MS o indicar un trastorno mastocitario.



Biopsia de médula ósea

Se extrae una pequeña porción de su médula ósea mediante un procedimiento denominado biopsia. Las células se examinan más de cerca para ver si son anormales o más grandes que los mastocitos normales.

Análisis de la mutación *KIT D816V*

Se tomará una biopsia o una muestra de sangre para determinar si hay un cambio en el gen *KIT*. Esta anomalía en el gen *KIT* se ha encontrado en aproximadamente el 95% de los pacientes con MS.²



Aprender sobre la mutación *KIT*

Aproximadamente el 95% de los casos de MS están causados por una mutación genética denominada *KIT D816V*²

95%



En los mastocitos sanos, el receptor *KIT* controla estrictamente la cantidad de mastocitos.



En la MS, una mutación en el receptor *KIT* conduce a una multiplicación descontrolada de mastocitos anormales en todo el organismo.



Esta multiplicación descontrolada de mastocitos anormales puede provocar MS.

Hable con su médico sobre como se siente y en caso de sospecha de MS por parte de su médico pregunte sobre los siguientes pasos para confirmar su diagnóstico.

Para conocer mejor la MS, visite: www.navigatingSM.com

*Basado en datos de 149 pacientes con mastocitosis autodeclarada en el registro Mast Cell Connect del estudio Jennings 2018.

Referencias: 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.