

ASOCIATIA SUPTOR ROMANIA
MASTOCITOZA



REGISTRELE DE PACIENTI IN BOLILE RARE-ROLUL ONG urilor

A.1.Registrul de pacienti- scop

2. Studiu clinic

a. Consimtamantul pacientului

b. Instrument stiintific

3.Instrument de lucru pentru Centrele de Expertiza

4. Rolul ONG urilor de pacienti cu boli rare

B.1 Mastocitoza- definitie

- 2. Clasificarea mastocitozei
- 3.Criterii de diagnostic
- 4. Concluzii

REGISTRELE DE PACIENTI IN BOLILE RARE-ROLUL ONG urilor

A.1.Registrul de pacienti- scop

Registrul multicentric al pacientilor cu mastocitoza

a. Tipurile de mastocitoza: procent,distribuire

b. Eficacitatea tratamentelor inovative

c. Efecte adverse ale tratamentelor

d. Evolutia clinica a fiecaruit tip de mastocitoza

e. Tratament si prognostic

2. Studiu clinic

a. Consimtamantul pacientului

b. Instrument stiintific

Registrul multi centric este un studiu clinic pentru ca:

- Opereaza cu date stiintifice (analize medicale, imagistica, terapii medicamentoase)
- Se desfășoara in baza unui consimtamant personal al pacientului
- Scopul este unul stiintific vizand standardizarea bolii si optimizarea terapiilor medicamentoase

b. Instrument stiintific

3. Instrument de lucru pentru Centrele de Expertiza

Registrul este un instrument international, comun - European Competence Network on Mastocytosis

- Consolideaza reseaua europeana a centerelor de excelenta in mastocitoza- Centrul European de Excelenta in mastocitoza SUUB coordonat de conf dr Horia Bumbea
- Este o baza stiintifica utila in optiunile terapeutice (cladribrine, interferon, cromoglicat)
- Oferă date importante cu privire la evolutia tipului de mastocitoza, prognostic
- Oferă date importante privind incidenta tipurilor de mastocitoza si a acelor atipice

4. Rolul ONG urilor de pacienti cu boli rare

Asociatia Suport Mastocitoza Romania centralizeaza cca 95% dintre pacientii diagnosticati sau in curs de diagnosticare

- Reteaua de medici specializati in mastocitoza si ASMR au o foarte buna colaborare
- ASMR disemineaza importanta constituirii Registrului multicentric in randul pacientilor si ii indruma catre medici
- ASMR are o foarte buna comunicare cu toti medicii din retea, practic toti medicii ii orienteaza pe paicenti catre ASMR in vederea primirii: Protocolului de urgenta, a brosurilor de mastocitoza, a bratarii medicale, a cromoglicatului de sodiu oral si topic.
- ASMR are o foarte buna comunicare cu celelalte asociatii din UE: Italia, Germania in mod special.

ONG ul centralizeaza volens nolens un numar de pacienti mult mai mare decat ar putea centraliza fiecare medic in parte.

- Asigura legatura dintre medic si pacient
- Mastocitoza este o boala cu o mie de fete si multe necunoscute, Registrul urmeaza sa le clarifice pe multe dintre ele
- Importanta consimtamantului fiecarui pacient este vitala
- Fiecare pacient isi poate aduce contributia la standardizarea, diagnosticarea si imbunatatirea prognosticului mastocitozei.

1. Mastocitoza

Bolile rare sunt afectiuni cu o incidenta de 5:10.000 de locuitori.

În UE sunt aproximativ 8000 de boli rare , cu afectiuni care au câteva sute de mii de bolnavi,dar și cu câteva zeci sau cu asocieri de afectiuni rare care abia depășesc 20-30 de bolnavi în toată UE

Mastocitoza este o boală cronică rară, reprezentată de un grup heterogen de forme clinice, caracterizate prin acumularea mastocitelor în diferite țesuturi, incluzând măduva osoasă, pielea, tractul gastrointestinal, ficatul și splina (mastocitoza sistemică). Aceasta afectiune este încadrată în grupa bolilor rare, având o incidență de 3 la 125.000 de oameni

Se situează la granița dintre mai multe specialități medicale, în special alergologie, dermatologie, hematologie și oncologie, boala este puțin cunoscută, iar diagnosticul se pune adesea tardiv.

2. CLASIFICAREA OMS A MASTOCITOEZELOR:

1. Mastocitoza cutanată (CM):

Urticaria pigmentosa (UP)

Mastocitoza cutanată difuză (DCM)

Mastocitom cutanat solitar.

2. Mastocitoza sistemică indolentă (cu leziune cutanată) (ISM) – îndeplinește criteriile de SM, fără semne C, fără semne de boală clonală hematopoietică non-mastocitară asociată. Cuprinde următoarele entități provizorii:

Smoldering SM – ISM cu 2 sau mai multe semne B, și fără semne C

3. Mastocitoza izolată în măduva osoasă – ISM cu afectarea măduvei osoase, dar fără afectare cutanată.

4. Mastocitoza asociată cu o boală de linie clonală hematologică non-mastocitară (SM-AHNMD) – îndeplinește criteriile de SM și criteriile pentru AHNMD ca boală distinctă conform clasificării OMS.

5. **Mastocitoza sistemică agresivă (ASM)** – îndeplinește criteriile pentru SM. Prezintă unul sau mai multe semne C. Fără semne de leucemie cu mastocite.

Mastocitoza limfadenopatică cu eozinofilie

Leucemia cu mastocite (MCL) – îndeplinește criteriile de SM, biopsia osteomedulară descrie infiltrare difuză, de regulă compactă, cu mastocite imature atipice. Aspiratul medular descrie $\geq 20\%$ mastocite. În MCL tipică există mastocite $\geq 10\%$ în sângele periferic. Varianta rară: MCL aleucemică.

Sarcomul cu mastocite (MCS). Tumoră mastocitară unifocală. Fără semne de SM. Aspect de proliferare distructivă. Citologie cu grad înalt.

Mastocitom extracutanat. Tumoră mastocitară unifocală. Fără semne de SM. Fără leziuni cutanate. Aspect de proliferare nondistructivă. Citologie cu grad mic.

REMA include alte două grupuri de Mastocitoză sistemică indolentă:

Mastocitoza sistemică bine diferențiată

Mastocitoza sistemică fără leziune cutanată asociată anafilaxiei sau colapsului vascular.

Deoarece în formele pediatrice nu se realizează sistematic studiu de măduvă osoasă în momentul diagnosticului, această clasificare nu se aplică la pacienții pediatrici.

3. CRITERII DE DIAGNOSTIC

Criteriul major de diagnostic pentru mastocitoza sistemică:

Infiltrate multifocale dense de mastocite în măduva osoasă și/sau în alte organe extracutanate (> 15 mastocite în agregat).

Criteriile minore de diagnostic pentru mastocitoza sistemică:

Mastocite cu anomalii morfologice în măduva osoasă sau în alte organe extracutanate (> 25%);

Mutații activatoare ale c-kit la nivelul mastocitelor din măduva osoasă sau din alte țesuturi;

Mastocite în sânge, măduva osoasă sau în alte organe extracutanate ce exprimă CD25 și/sau CD2;*

Cantitate totală de triptază din ser > 20 ng/ml persistentă (fără aplicabilitate la pacienții cu o boală hematologică mieloidă asociată).

Se consideră mastocitoza ca sistemică dacă se îndeplinesc 1 criteriu major și 2 criterii minore, sau 3 criterii minore.

4. Concluzii

8.CONCLUZII

Protocolul romanesc în mastocitoza- www.mastocitoza.com

Ghidul internațional în Mastocitoza,

<https://www.facebook.com/Asociatia-Suport-Mastocitoza-Romania-273614646311536/?fref=ts>

Rețea de mastocitoza în: SUUB coordonata de dl conf univ dr Horia Bumbea

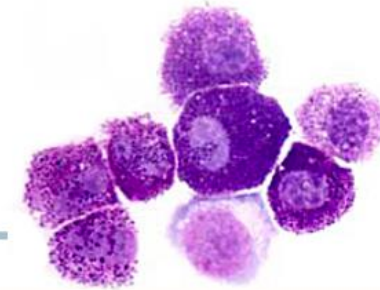
ASMR- Membra a EURORDIS și a The Mastocytosis Society

Centrul European de Excelenta in Mastocitoza:

<http://ecnm.net/homepage/index%20.php/romania>



THE NETWORK
CENTERS OF EXCELLENCE
REFERENCE CENTERS
LITERATURE
EVENTS
INFORMATION ON MASTOCYTOSIS



HOME PEOPLE

European Competence Network on Mastocytosis

- Austria**
- Belgium**
- Czech Republic**
- Denmark**
- Finland**
- France**
- Germany**
- Greece**
- Hungary**
- Italy**
- The Netherlands**
- Poland**
- Portugal**
- Romania**
- Spain**
- Sweden**
- Switzerland**
- Turkey**
- United Kingdom**
- Other Countries**

Romania



Spitalul Universitar de Urgenta Bucharest

Hematology:

Horia Bumbea, M.D.
Address: Spitalul Universitar de Urgenta
Bucuresti, Splaiul Independentei nr. 169,
sector 5, 050098, Bucuresti, Romania
E-mail: horiabum@gmail.com

Dermatology:

Oana Clatici, M.D.
Spitalul Universitar de Urgenta Bucuresti,
Splaiul Independentei nr. 169, sector 5,
050098, Bucuresti, Romania
E-mail: claticioana@gmail.com

Clinical Immunology and Allergology:

Brandusa Petrutescu, M.D.
Address: Spitalul Universitar de Urgenta
Bucuresti, Splaiul Independentei nr. 169,
sector 5, 050098, Bucuresti, Romania
E-mail: brindusa.petrutescu@gmail.com

Spitalul Monza Bucharest

Pathology:

Camelia Dobrea, M.D.

nt

Themes

Picture Themes

an ng

1011

AGREEMENT
"ECNM REGISTRY NETWORK-PROJECT"
European Competence Network on Mastocytosis

Managing Institution: Medizinische Universität Wien (hereinafter MedUni Wien), AUSTRIA
(Medical University Vienna, AUSTRIA)
Coordinator: Wolfgang R. Sperr, Medizinische Universität Wien
Deputy Coordinator: Peter Valent, Medizinische Universität Wien

The Medizinische Universität Wien (MedUni Wien) – with Prof. Peter Valent and his Team at the Department of Internal Medicine I - have established and are coordinating the European Competence Network on Mastocytosis (ECNM). This Network is a non-profit and unrestricted cooperation among European scientists dedicated to improve awareness, recognition, diagnosis, and therapy in mastocytosis. During the past few years, the coordinators have worked out plans to establish an ECNM-based registry (hereinafter ECNM Registry or ECNM Registry Project) on data collected from patients with mastocytosis in Europe. Herewith, the MedUni Wien and the coordinators of the ECNM are inviting other institutions and/or clinicians in Europe to cooperate in and to support this new Registry Project of the ECNM. The current Agreement should define legal, ethical, IPR, and scientific issues in the ECNM Registry Project, including data collection, data protection, and data presentation (publication). The Agreement should also clarify responsibilities and rights of contributing institutions and participating scientists.

The primary goal of the ECNM Registry is to collect data from a large number of patients with mastocytosis in Europe over a longer time period (minimum 3 years) in order to learn more about the incidence, biology, pathogenesis, and course of this rare and poorly understood disease. The specific long term goals of the ECNM Registry Project are to improve diagnosis, classification, and therapy-strategies in these patients, and to define prognostic factors concerning survival, morbidity, and treatment responses. The ECNM Registry Project will also compare outcomes in different patients' groups defined by origin (country), sex, age and other patient-related factors.

Data obtained from the ECNM Registry Project will be published and will be used to improve management, classification, prognostication, and treatment of mastocytosis, and to formulate guidelines and recommendations in expert panels and in written documents (position papers). Specific aims and aspects of the disease will be formulated in defined ECNM Subprojects. Each single project (Registry- as well as Subprojects) will be defined in the ECNM after approval by the scientific board and after having received advice and input from the advisory board of the ECNM. Projects will preferentially be discussed and will be approved in Annual Meetings of the ECNM.

In the ECNM Registry, only routine parameters will be collected. "Routine parameter" is defined as a parameter that is recorded as standard procedure according to basic medical investigations and published guidelines (Valent et al, Eur J Clin Invest, 2007) and/or according to local institutional guidelines. All standard therapy will be documented. Experimental therapy will be documented at the discretion of the local investigator. Neither standard therapy nor experimental therapy will be judged part of the ECNM Registry Project, although the outcome will be recorded and may influence morbidity and/or survival.

All data will be collected in a central data file – the ECNM Registry source data file - that will be checked periodically by the coordinators and by the provider (Verdino Company). Data and data quality will be supervised by the coordinators and their team in order to ensure standard documentation and standard

Medizinische Universität Wien

Signature(s)

Name: Univ. Prof. Dr. H. Watzke

Title(s) Interim Head of Internal Medicine I

Univ. Prof. Dr. P. Valent

Universitatea de Medicina si Farmacie Carol Davila Bucuresti

Center

Signature

Name PROF. DRAGOS VINCEANU

VICECHANCELOR (ROMANIAN PROTECTOR) FOR
SCIENTIFIC RESEARCH

