



# Primul Simpozion de Mastocitoză, la București

Asociația Bolnavilor de Mastocitoză a organizat în perioada 28 aprilie - 1 mai Primul Simpozion de Mastocitoză în București, invitat de onoare fiind dr. Luis Escribano, coordonatorul Rețelei de Mastocitoză din Spania (REMA) și unul dintre cei mai importanți specialiști în această afecțiune la nivel mondial. Pe data de 1 mai a avut loc și întâlnirea pacienților cu mastocitoză - 35 la număr - în sala de conferințe a Asociației de Alergie din București.

DELA BUCUREȘTI

"Am organizat primul curs de mastocitoză din România, iar scopul acestei întâlniri este de a încerca să creștem și la noi, în România, o rețea românească de mastocitoză care să includă specialiști din mai multe domenii, cu scopul de a îmbunătăți calitatea vieții pacienților. Suntem bucuroși că li avem alături de noi pe dr. Luis Escribano, alături de medici din mai multe specialități - dermatologie, alergologie, hematologie, anatomopatologie, hematopatologie, cărora dorim să le trezim prin acest curs interesul pentru această boală rară", a punctat Aura Bunoro, președinta al Asociației Bolnavilor de Mastocitoză și mamă a unui copil cu această afecțiune.

Așa am început în 2014 cu dr Luis Escribano...

Dr. Luis Escribano, director al Mast Cell Research Institute și coordonator al Rețelei Spaniole de Mastocitoză, a punctat necesitatea ca medicii dermatologi și alergologi să cunoască simptomele acestei boli, pentru ca să poată orienta pacienții către specialiștii relevanți. Astfel, la Centrele din Toledo și Salamanca specializate în această afecțiune vizit pacienții din întreaga Spanie, fiind înregistrați aproape 2500 de pacienți.

"Este foarte important ca medicii să cunoască simptomele, ca să poată orienta adecvat pacienții. Încercăm să prezentăm experiența pe care am obținut-o în cadrul rețelei spaniole de mastocitoză, unde avem înregistrați 2000 - 2500 de pacienți. Atunci când se creează un centru de referință, pentru specialiștii din centrul boala respectivă nu mai este o boală



rară, și se poate face o diagnosticare mai bună și un tratament mai bun, în beneficiul pacienților", a spus dr. Luis Escribano. Rețeaua spaniolă de mastocitoză conștientizează un număr restrâns de medici de specialități diferite, implicată în această afecțiune - alergologi, dermatologi, hematologi, specialiști în biologie moleculară - în cadrul a două centre de expertiză, la Toledo și la Salamanca.

"Pentru pacienți, înființarea unui centru specializat în mastocitoză înseamnă că cineva va fi suficient de instruit și abilitat ca să îi sprijine în îngrijirea lor, să îi oriențeze, să le ofere tratament și să îi instruiască pe ceilalți", a spus Dorica Das, președinta al Alianței Naționale a Bolilor Rare, care a punctat faptul că și la nivel european acreditarea centrelor de expertiză pe anumite afecțiuni rare, de către autoritățile de profil din fiecare stat, este un proces aflat abia la început, deși acestea sunt prinse în Planurile de Boli Rare care există la nivelul fiecărui stat.

La cursul ținut de dr. Escribano au participat aproximativ 30 de medici români cu experiență în mastocitoză și alergologie. În cadrul cursului au fost prezentate și experiențele rețelei române de mastocitoză, o rețea în care o diagnosticătoare sunt de regulă alergologii și dermatologii, pentru că implicarea cutanată și simptomele de eliberare de mediator sunt cele care deranjează bolnavul. Serviciul hematologicului vine mai târziu, când boala este deja descoperită, de regulă. Incidenta bolii nu este încă cunoscută, există registre

### MASTOCITOZA

Mastocitoza este o afecțiune caracterizată prin creșterea numărului și activitatea mastocitelor în diferite organe, cel mai frecvent în piele. Din păcate de multe ori este asociată cu boli infamante și terifiante asemănătoare unei de avertă, bolnavii de mastocitoză care nu pot fi afectați pe o perioadă extinsă și vindecă. Mastocitoza NU este o boală contagioasă!

Încipiența de pacienți, numărul unor cazuri grave pentru siguranța respectiv de mastocitoză. Pentru tratamentul este necesar de un diagnostic adecvat care presupune colaborarea între dermatolog, alergolog, anatomopatolog și extramedicale - și un hematolog-patolog cu experiență, care să diagnosticheze pe preparate de histină corect. Ulterior vine partea de biologie moleculară, care să realizeze un diagnostic și urmărirea. Partea cea mai grea revine medicului hematolog care trebuie să



managerial tot", a spus dr. Iulia Ursuleac, medic hematolog, Institutul Clinic Fundeni. Ea a punctat pașii organizatorici care ar urma: în primul rând formarea unui grup integrat de specialiști, apoi separarea între copii și adulți, pentru că îngrijirea lor este foarte diferită și, un al treilea pas, foarte important, punerea bazei în formarea Registrului de pacienți.

Dacă la copii mastocitoza dispare în adolescență, la adulți manifestările sunt sistematice mergând până la insuficiență de organ și malignizare în cazurile severe, agresive. Din punct de vedere al mastocitozelor sistematice, agresive, maligne, la Fundeni sunt înregistrate 20 de mastocitoze grave. Specialiștii estimează că numărul de cazuri de mastocitoză ar putea fi în România în jur de 500.

Principalele teme dezbătute în cadrul simpozionului au vizat agenții declanșatori care pot duce la activare mastocitară, rolul triptazinei (o analiză importantă în diagnosticul în mastocitoză, care la noi în țară nu este disponibilă în sistem public, rolul cinnetrazinei de flux, mastopile KIT în mastocitoză, tipurile de mastocitoză la copii și adulți.

Specialiștii au subliniat și importanța creșterii numărului de specialiști în mastocitoză și încadrarea responsabilă în acestor tratament în România, care, deși un este un medicament scump, nu este disponibil la noi.

02/06/2014

Și continuăm la fel de frumos! Primul atelier pentru pacienții cu mastocitoză, mai 2016, cu dr Almudena Matito!





# Alături de pacienți împreună cu medici specialiști!

VOX PATIENTIS



## Atelier pentru pacienții cu mastocitoză

Asociația Bolnavilor de Mastocitoză a organizat pe 14 mai, la București, primul Atelier pentru Pacienții cu Mastocitoză din România, eveniment la care a fost invitată de onoare a fost dr. Almudena Matito, membru al Rețelei de Mastocitoză din Spania și unul dintre cei mai renumiți specialiști în domeniul din lume.

„Obiectivul principal al atelierului a fost accesul pacienților cu mastocitoză la informații de natură a clinica multor din necunoscutele acestei patologii, pentru a-i ajuta la îmbunătățirea calității vieții lor”, a punctat Aura Bunoro, Președinta Asociației Bolnavilor de Mastocitoză.

Au fost dezbătute teme legate de agerții declaratorii care pot duce la activarea mastocitelor, rolul terapiei în mastocitoză, rolul crometriei de flux, mutațiile KIT în mastocitoză, simptomele de mastocitoză la copii și adulți și abordarea diferită a acestor cazuri, importanța cromoglicatului disodic ca tratament de primă intenție în mastocitoză și necesitatea importanții lui în România, cât și accesul continuu și gratuit la acest medicament pentru pacienții care au această indicație terapeutică. Problema este legată de faptul că în prospectul cromoglicatului disodic nu există indicație pentru mastocitoză, însă soluția găsită este de a aduce cromoglicatul pe autoizolație de nevoi speciale. Posibilitățile de rezolvare a situației au fost explicate de dr. Vlad Negulescu, șeful Departamentului de evaluare a tehnologiilor medicale de la Agenția Națională a Medicamentului și Dispozitivelor Medicale, care a apreciat că în ideea de două – trei luni estimează că ar putea fi rezolvată situația, odată cu apariția unui producător care o să înregistreze și această indicație. O altă etapă, distinctă, este compensarea medicamentului, care urmează să fie decedă împreună cu Casa Națională de Asigurări de Sănătate. Dr. Negulescu a explicat că se lucrează la impactul bugetar al decantării cromoglicatului disodic. Dr. Cristina Vlăscu, Președintele Comisiei pentru Mastocitoză din cadrul Ministerului Sănătății, a explicat că această comisie a finalizat un raport și l-a înaintat pentru a fi aprobat la nivelul MS.

Frând vorbește de o boală întinse răspândită, alături de un număr mare de pacienți cu mastocitoză din București și din țară au fost prezenți medici dermatologi și alergologi interesați de această afecțiune.

Danica Dan, Președintele Alianței Naționale pentru Boli Rare, a transmis mesajul său autoimplicat și necesitatea ca pacienții cu boli rare să aibă acces la tratament ca și ceilalți.

Evenimentul a fost moderat de Delia Budurică, Redactor Șef Medica Academica.

Mastocitozele sunt un grup etiogen de boli rare care se manifestă, mai frecvent, prin apariția unor pete mai pigmentate pe piele, însă se diferențiază între ele prin simptome, cantitatea de mastocite – celule care se formează în măduva apanilor și sunt elemente ale sistemului limon – numărul de organe afectate și multe alte aspecte. Mastocitozele seamănă între ele prin faptul că celula alterată este mastocitul, dar diferă în aproape toate celelalte aspecte. Pielea este organul care este afectat cel mai frecvent.

Problema e că simptomele mastocitozei sunt foarte – foarte eterogene. Semnele, simptomele sunt foarte – foarte diferite. Dar dacă am încerca să le grupăm, avem mastocitoze cu leziuni pe piele – este semnul principal – suficient de frecvente astfel încât pacientul să le remare și să încerce să le asocieze cu diferite cauze. Există manifestări diferite la mastocitozele adulților comparativ cu cele pediatriche, și avem abordări foarte diferite în managementul acestor cazuri. Există situații când nu există semne pe piele, dar pacienții au simptome secundare eliberării mediatorilor precum prurit, urticarie, stări de vomă, diaree, crampe abdominale și chiar anafilaxie. Mare parte dintre acești pacienți nu au semne pe piele, dar credem că debutul bolii a fost cândva, foarte demult.

**Cât de gravă e această boală, ce se poate întâmpla cel mai rău?**  
Avem categorii foarte diferite ale acestei boli. Cea mai mare parte a mastocitozelor nu sunt grave, nu sunt agresive, sunt indolente. Numai o minoritate dintre mastocitoze reprezintă forme agresive, leucemii sau leucemii cu mastocite. Problema acestor categorii este numărul foarte -foarte mare

MEDICA ACADEMICA | Iunie 2016

39

vox patientis

Dr. Almudena Matito, alergolog, Spania:

## Avem o cale lungă de parcurs în cunoașterea mastocitozei

Prezintă în România cu prilejul Congresului de Alergologie, Dr. Almudena Matito, alergolog, Spania, a acordat un interviu Medica Academica despre această boală rară, încă insuficient cunoscută, dar de care suferă și câteva sute de persoane din România. Cu atât mai mult cu cât pacienții încă se luptă ca tratamentul care le-ar putea ușura suferințele să fie disponibil și în România.

DELIA BUDURICĂ  
Moderator  
delia.budurica@medica.ro

**De ce și de unde interesul pentru această boală rară, mastocitoză? Cum a venit către dvs.?**  
Găd că a fost destinul...! Specialitatea mea este alergologia, și căutând un specialist am descoperit că Institutul pentru mastocitoze căuta un alergolog – am fost eu! – și așa am început să mă uit mai îndeaproape la această boală. Se întâmplă acum opt ani de zile.

**Ce știm acum despre această boală, cât de profund o cunoaștem, deocamdată?**  
Cred că avem încă o cale lungă de parcurs în cunoașterea acestei boli, dar cu fiecare an descoperim lucruri noi. Însă investigațiile clinice progresează foarte-foarte lent deoarece avem foarte puține resurse și, totodată, suntem și clinicieni și nu putem să ne dedicăm complet cercetării, trebuie să ne investim timpul în ambele domenii. Dar am descoperit în ultimul an lucruri foarte interesante despre mutațiile implicare, am descris noi forme de mastocitoză, am înțeles mai bine triggerii care determină eliberarea mediatorilor de către mastocite, am progresat în managementul anesteziei în cazurile de mastocitoză, al nașterii, deci pas cu pas descoperim lucruri noi, interesante.

**Care este profilul acestei boli, ce fel de boală este, cum apare și care sunt simptomele?**



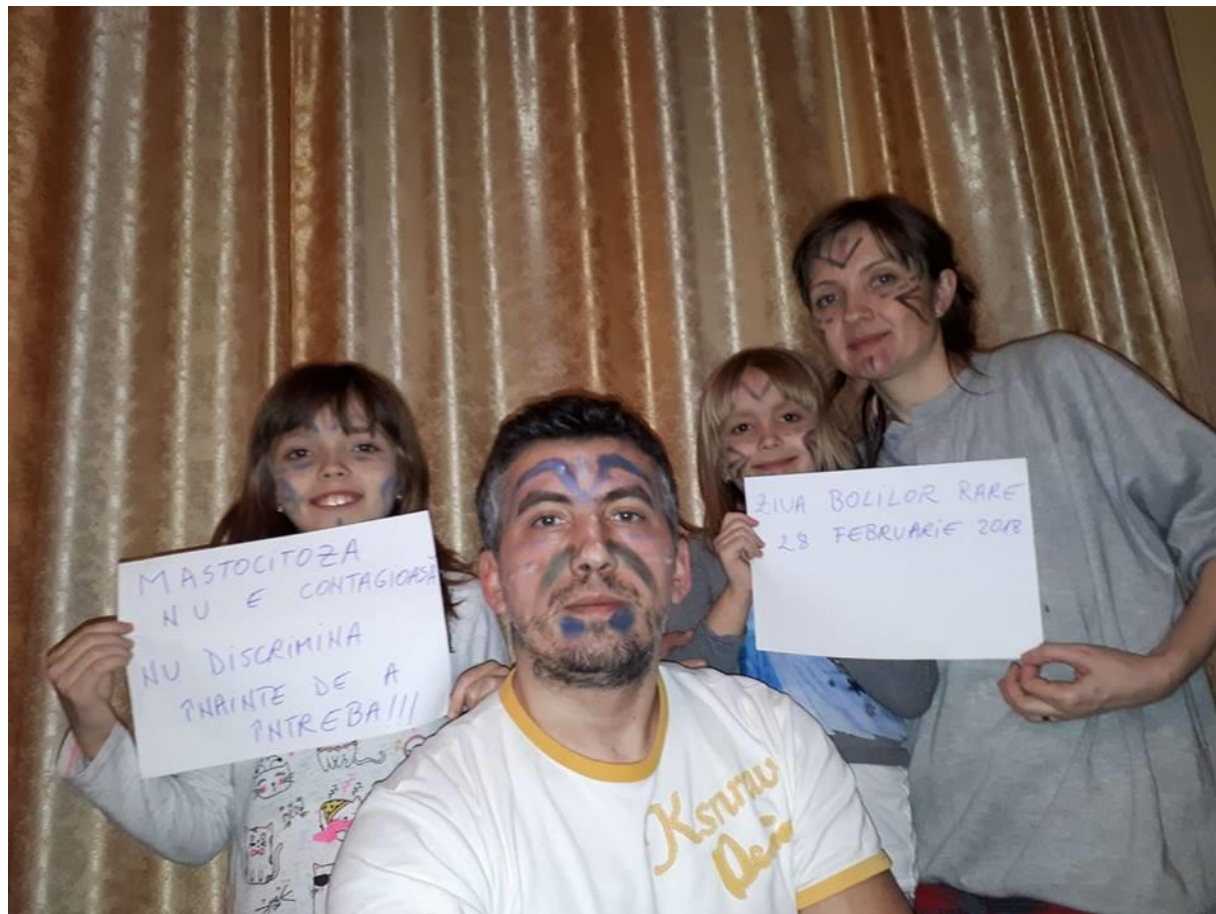
38 MEDICA ACADEMICA | Iunie 2016

Expunând problemele pacienților și sperând  
la soluții...





# Mereu împreună cu credința în mai bine!



ASOCIAȚIA BOLNAVILOR DE MASTOCITOZĂ  
[www.infomastocitoza.ro](http://www.infomastocitoza.ro)