



# Individuele benadering bij een mastocytoom

E. Burkink<sup>1</sup>, F. Ibrahim<sup>2</sup>



Figuur 1. Linkerhandrug.

## ZIEKTEGESCHIEDENIS

### Anamnese

Een jongen van tien weken oud werd naar onze polikliniek verwezen voor een second opinion. Sinds de geboorte was er sprake van een bult op de linkerhandrug. Deze bult was de afgelopen weken niet groter geworden en nergens anders op het lichaam was er sprake van huidafwijkingen. Het beeld veranderde echter wel, soms was de bult op de handrug donkerrood en andere keren lichter van kleur. De patiënt leek er geen last van te hebben. Verder groeide patiënt goed en ontwikkelde zich normaal. Mictie en defecatie waren ongestoord. De zwangerschap en bevalling verliepen ongecompliceerd. De familieanamnese is blanco. De huidafwijking werd eerder geduid door de kinderarts als een 'zuigblaar' ten gevolge van zuigen intra-uterien en door een dermatoloog uit een ander ziekenhuis werd gedacht aan een juveniel xanthogranuloma waarvoor expectatief beleid werd gevoerd. De moeder van de patiënt vond foto's op het internet niet passend bij het beeld bij haar zoon en is daarom bij ons voor een second opinion.

### Dermatologisch onderzoek

Bij dermatologisch onderzoek zagen we op de linkerhandrug bij het metacarpofalangeale gewricht van straal 2 een confluërende geel-lichtroze matig scherp begrensde plaque van 10 x 15 mm (figuur 1).

Bij testen van het teken van Darier werd de plaque erythemateuzer, maar niet duidelijk dikker. Er waren geen huidafwijkingen op de rest van het lichaam.

De initiële differentiële diagnose bestond uit juveniel xanthogranuloma, reticulohistiocytoma, mastocytoom, lymfatische malformatie en naevus lipomatosus.

### Aanvullend onderzoek

Middels echografisch onderzoek werd een iets onregelmatige dermis gezien met enigszins hyperechogeen aspect ter plaatse van de huidafwijking. Hiermee werd een lymfatische malformatie uitgesloten. Hierna werd een 3 mm biopt voor histologisch onderzoek genomen. Dit toonde een dermaal infiltraat van mestcellen. Bij immunohistochemisch

<sup>1</sup> Aios dermatologie, afdeling Dermatologie, MUMC+, Maastricht

<sup>2</sup> Dermatoloog, afdeling Dermatologie, MUMC+, Maastricht

onderzoek waren deze cellen positief voor CD117 (KIT), CD68 en voor MCT (mestceltryptase).

Bij laboratoriumonderzoek werd een normaal tryptase gezien. (Tryptase: 6,5 ug/l, < 11,4 is normaal). Laboratoriumonderzoek is echter niet noodzakelijk bij een solitair mastocytoom, zie bespreking.

## Diagnose

Solitair cutaan mastocytoom.

## Beleid en beloop

Er werd een expectatief beleid gevoerd vanwege asymptomatische kliniek, wel gaven wij uitleg over mogelijke risicofactoren. Zo moet narcose, contrastvloeistof, NSAID's en aspirine vermeden worden en is extra oplettendheid geboden bij insectensteken. Aanvullende uitleg hierbij beschrijven wij in onze bespreking hieronder. Wij spraken poliklinische follow-up af over één jaar.

## BESPREKING

Mastocytose is een breed ziektebeeld en heeft daarom patiëntspecifieke benadering. Het varieert van alleen huidafwijkingen, vaker bij kinderen, tot systemische betrokkenheid, dat weer vaker bij volwassenen wordt gezien. In zo'n 65% van de kinderen is er alleen sprake van enkele bruine papels of plaques, de urticaria pigmentosa. [1] Het kan op elke leeftijd ontstaan, maar in de meeste gevallen ontstaat dit voor de leeftijd van twee jaar. Dit is selflimiting en de huidafwijkingen verdwijnen meestal tijdens de late adolescentie of bij jong volwassenen. Men spreekt van mastocytomen wanneer er bij de patiënt niet meer dan vijf aparte plekken zijn. [2,3] Mastocytomen komen bij 10-35% van de gevallen voor en zijn dikkere plaques of nodules die primair bij kinderen voorkomen. [1] Systemische mastocytose komt vaker voor bij volwassenen, hierbij heeft 90% huidafwijkingen, dit zijn dan 2-5 mm roodbruine maculae of papels. [2] Deze huidafwijkingen persisteren. Bij systemische betrokkenheid kunnen multipole organen aangedaan zijn zoals het beenmerg, lever, milt en/of lymfeklieren. Eventuele klachten die patiënten kunnen hebben zijn jeuk, flushing, hoofdpijn, buikpijn, diarree, duizeligheid of botpijn. Echter sommige patiënten zijn asymptomatisch.

Verklaringen voor de oorzaak van mastocytose en de heterogene kliniek zijn nog niet rond. Het is wel bekend dat er sprake is van monoclonale proliferatie van abnormale mestcellen. [2] Mestcellen brengen de tyrosinekinase KIT (CD117) tot expressie in de celmembranen. Activatie van KIT leidt tot celgroei en remming van de apoptose. Veranderingen in KIT staan aan de basis van verschillende vormen van mastocytose. [1] Het teken van Darier, urticaria opwekken door middel van wrijven over de laesie, helpt voor het stellen van de diagnose en is vaker positief bij kinderen bij een hogere concentratie mestcellen. Histologisch onderzoek is noodzakelijk bij het stellen van de diagnose.

Typisch is a) een monomorf mestcelinfiltraat, met clusters van > 15 tryptasepositieve mestcellen of > 20 verspreide mestcellen per gezichtsveld (x40), of b) KIT-mutatie.

Het is belangrijk onderscheid te maken tussen cutane en

systemische mastocytose. De definitie volgens de WHO van cutane mastocytose is zichtbare huidafwijking(en) op basis van infiltratie van abnormale mestcellen in de huid, waarbij systemische mastocytose is uitgesloten door middel van adequaat uitgevoerd beenmergonderzoek (figuur 2). [2]

Major criterium	Twee of meer infiltraten van mestcellen (>15 cellen) in beenmergbiopsie/biopsien van andere extracutane organen.
Minor criteria	In biopsie/aspiraats van beenmerg of extra cutaan orgaan is >25% van de mestcellen atypisch, onrijp of spoelvormig.
	KIT-puntmutatie op codon 816 in beenmerg of bloed of andere extra cutane organen.
	Flowcytometrie of immunohistochemie: CD117 (kit receptor), sterk positieve cellen met co-expressie van CD2 en/of CD25.
	Tryptaseserum >20 ng/ml, tenzij andere monoclonale ziekte.

*Figuur 2. World Health Organization WHO: Classificatie voor mastocytose. Systemische mastocytose is infiltratie van abnormale mestcellen in extradermaal weefsel (altijd in beenmerg), waarbij voldaan wordt aan de WHO-criteria (het major criterium en één van de vier minor criteria, of drie van de vier minor criteria).*

Hoewel beenmergonderzoek volgens de WHO als standaardindicatie bij mastocytose wordt beschouwd, dient het te geschieden op indicatie. Een normaal serumtryptase maakt de kans zeer klein om systemische mastocytose door beenmergonderzoek aan te tonen. Daarnaast is er bij een verhoogd tryptaseserum niet automatisch sprake van systemische mastocytose. [2] Onze patiënt had geen aanwijzingen voor (systemische) klachten en tryptaseserum was niet verhoogd. Er werd besloten geen beenmergonderzoek te doen. Hier wordt meestal van afgezien bij kinderen. [2-5]

Er bestaat geen curatieve behandeling hoewel er bij solitaire cutane mastocytomen casereports zijn over behandeling door middel van radicale excisie. [6] Mastocytosepatiënten lopen het risico op een anafylactische shock, veroorzaakt door plotselinge massale uitstorting van mediators. Behandeling bestaat daarom uit voorzorgsmaatregelen, advies om potentiële mestceldegranuloren te vermijden zoals gebruik van acetylsalicylzuur, NSAID's, narcose, contrastvloeistoffen en eveneens is oplettendheid bij bijvoorbeeld insectensteken noodzakelijk. [1-3]

Jeuk kan behandeld worden met antihistaminica, bij jeuk op dezelfde plaats zijn lokale corticosteroiden eventueel onder occlusie een optie. [1-3,7] Behandeling bij systemische klachten is afhankelijk van de klachten. Het voorschrijven van een adrenaline-autoinjector (Epipen) is controversieel. Zo wordt het aanbevolen bij bijvoorbeeld ernstige reacties na een wesp- of bijenstiek. In andere gevallen valt het te overwegen, maar wordt niet overal aangeraden. [2] Mastocytose heeft een individuele aanpak nodig waarbij duidelijke communicatie met de patiënt of ouder van groot belang is.

## LITERATUUR

1. Bologna JL. Mastocytosis. Third edition, 2012:1993-2002.
2. van Doormaal JJ, van Voorst Vader PC. Mastocytose, vaak meer dan een huidziekte alleen. *Ned Tijds Dermatol Venereol* 2009;19:61-9.
3. Briley LD, Phillips CM. Cutaneous mastocytosis: a review focusing on the pediatric population. *Clinical Pediatrics* 2008;47(8):757-61.
4. Frieri M, Quershi M. Pediatric Mastocytosis: A Review of the Literature. *Pediatr Allergy Immunol Pulmonol* 2013;26(4):175-80.
5. Hartmann K, Escribano L, Grattan C, et al., Cutaneous manifestations in patients with mastocytosis: Consensus report of the European Competence Network on Mastocytosis; the American Academy of Allergy, Asthma & Immunology; and the European Academy of Allergology and Clinical Immunology. *J Allergy Clin Immunol* 2016;137(1):35-45.
6. Cohen PR. Solitary mastocytoma presenting in an adult: report and literature review of adult-onset solitary cutaneous mastocytoma with recommendations for evaluation and treatment. *Dermatol Pract Concept* 2016;6(3):31-8.
7. Patrizi A, Tabanelli M, Neri I, et al. Topical corticosteroids versus "wait and see" in the management of solitary mastocytoma in pediatric patients: a long-term follow-up. *Dermatol Ther* 2015;28(2):57-61.

---

## CORRESPONDENTIEADRES

Esther Burkink

E-mail: [estherburkink@gmail.com](mailto:estherburkink@gmail.com)