

Kennzeichnende Symptome rechtfertigen eine Untersuchung auf Systemische Mastozytose^a

1 Haut

Kleine monomorphe Läsionen erscheinen an den **Oberschenkeln** oder am **Rumpf** des Körpers^{b,1}

Das Streichen mit einem Zungen-spatel über die Läsion ruft **Quaddeln** und **Flush** hervor^{c,1}

Makulopapulöse Läsionen mit **Darier-Zeichen** sind ein hochspezifisches diagnostisches Merkmal¹



3 Gastrointestinal

Viele Patienten berichten über **Übelkeit, Erbrechen und/oder Diarrhoe**^{2,4}

Die Symptome können unvorhersehbar und schwerwiegend sein^{2,4}



Scannen Sie den QR-Code für weitere Informationen auf der Website von Blueprint Medicines:
<https://ayavakyt.de/ism-experten-zirkel>

2 Systemisch

Anaphylaxie mit Hypotonie und Synkope ist keine Seltenheit²

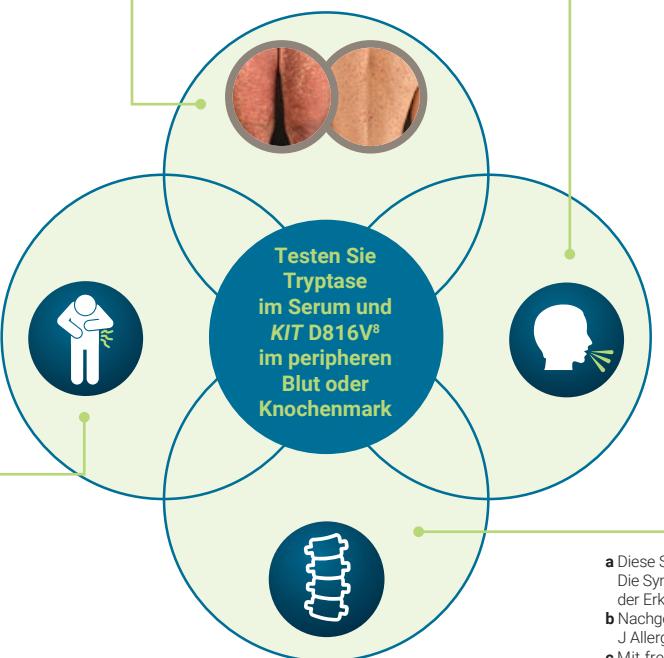
Ca. 50% der erwachsenen Patienten leiden unter rezidivierenden oder ungeklärten Anaphylaxien^{1,3}

4 Knochen

Ungeklärte Osteoporose bei jungen männlichen Patienten, sollte den Verdacht auf SM wecken⁵

Osteoporose tritt bei 38% der Patienten mit ISM auf⁶

Osteosklerose tritt bei 2–17% der Patienten mit SM auf⁷ und ist mit AdvSM assoziiert⁶



^a Diese Symptome stellen ein klinisches Spektrum der SM dar. Die Symptome können je nach Art der SM und der Aggressivität der Erkrankung individuell variieren.^{8,9}

^b Nachgedruckt aus J Allergy Clin Immunol, 137 (1) Hartmann K et al. J Allergy Clin Immunol. 2016 Jan;137(1):35–45

^c Mit freundlicher Genehmigung von Dr. Siebenhaar. Patientenbild mit Genehmigung des Patienten.

Blueprint Medicines (Germany) GmbH
c/o Ruby Leo Workspaces Munich | Seidlstr. 5
80335 München, Deutschland

blueprintmedicines.de

© 2025 Blueprint Medicines Corporation. Alle Rechte vorbehalten.
DEBP-PRXSM-25.036

erstellt 06/2025

Bei Verdacht auf Systemische Mastozytose sollte die Tryptase im Serum untersucht werden, gefolgt von einem Screening auf KIT-D816V-Mutation^{3,8}



WHO-Nebenkriterium für Systemische Mastozytose:
Die Gesamttryptase im Serum überschreitet 20 ng/ml^{a,10}



Differentialdiagnostik durchführen
(möglichweise SM)¹¹



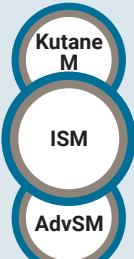
Screening auf KIT-D816V-Mutation
in peripherem Blut mit hochsensitivem
Assay (möglichweise SM)¹¹



Knochenmarkbiopsie und Screening
auf KIT-D816V-Mutation¹¹



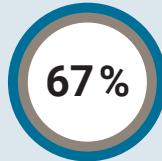
Der Tryptasewert
im Serum allein ist
kein ausreichender
Nachweis für SM.¹³
Tryptasewerte
können < 11,5 ng/ml
oder vorübergehend
erhöht sein.¹²



Klassifizierung nach WHO 2022¹⁰



Mediane Zeit bis zur
ISM-Diagnose beträgt
9 Jahre^{b,4}



67 % der Patienten mit SM
wurden nicht korrekt
diagnostiziert, wenn NGS statt
einer hochempfindlichen PCR
angewandt wurde^{c,14}



ECNM und AIM
empfehlen
hochempfindliche
ASO-qPCR oder
ddPCR für
KIT-D816V-
Nachweis⁸

a Es sei denn, es liegt eine begleitende myeloische Neoplasie vor; in diesem Fall ist dieser Parameter nicht gültig.¹³ **b** Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung liegen limitierte Daten vor. **c** Die Daten stammen aus einer klinischen Studie von Blueprint Medicines zur Systemischen Mastozytose. Die Ergebnisse wurden als Prozentsatz der PB-Proben der Patienten ausgedrückt, die positiv auf die KIT D816V-Mutation getestet wurden (alle genomischen Assays), sowie als logarithmischer Prozentsatz der VAF, gemessen mit beiden zentralen Assay-Methoden. Die NGS-Daten beim Screening und die ddPCR-Werte bei C1D1 wurden für das Streudiagramm aufgetragen.

AdvSM = Fortgeschrittenes SM; **AIM** = American Initiative in Mast Cell Diseases; **ASO-qPCR** = allele-specific oligonucleotide quantitative PCR; **C** = Zyklus; **D** = Tag; **ddPCR** = digital droplet-PCR; **ECNM** = European Competence Network on Mastocytosis; **ISM** = Indolente Systemische Mastozytose; **KIT D816V** = KIT-aktivierende Punktmutation (Aminosäuresubstitution am Codon 816) im Exon 17 des c-KIT-Gens; **M** = Mastozytose; **NGS** = Next Generation Sequencing; **PB** = peripheres Blut; **PCR** = Polymerase-Kettenreaktion; **SM** = Systemische Mastozytose; **VAF** = Variable Allelfrequenz; **WHO** = World Health Organisation

1. Hartmann K et al. J Allergy Clin Immunol. 2016 Jan;137(1):35–45. **2.** Gilreath JA et al. Clin Pharmacol. 2019 Jul;11:77–92. **3.** Pardanani A. Am J Hematol. 2023;98(7):1097–1116. **4.** Jennings SV et al. Immunol Allergy Clin North Am. 2018 Aug;38(3):505–525. **5.** Abramowitz JD, Weinerman SA. Endocr Pract 2012;18:158–161. **6.** Riffel P et al. J Cancer Res Clin Oncol. 2020;146:945–951. **7.** Asadipooya K, Greene LW. Systemic Mastocytosis and bone-related events. In: Akin C, ed. Mastocytosis. Cham, Schweiz: Springer Nature Schweiz AG; 2020;123–140. **8.** Valent P et al. J Allergy Clin Immunol Pract. 2022;10:1999–2012. **9.** Rossignol J, et al. F1000Res. 2019;8. **10.** Khoury JD et al. Leukemia. 2022;36(7):1703–1719. **11.** Theoharides TC et al. N Engl J Med. 2015;373(2):163–172. **12.** Valent P et al. Expert Rev Hematol. 2014;7(5):680–690. **13.** Akin C, Valent P. Immunol Allergy Clin North Am. 2014;34(2):207–218. **14.** unveröffentlichte Daten, [REF-01350, 28.05.2025]