

# Kvalitetsregister för Mastocytos

2026-01-22 Version: 1.0

# Innehållsförteckning

|                                                                  |           |
|------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>Kapitel 1</b>                                                 |           |
| <b>Inledning och bakgrund .....</b>                              | <b>5</b>  |
| <b>Kapitel 2</b>                                                 |           |
| <b>Nationell registerstyrgrupp och organisation.....</b>         | <b>6</b>  |
| 2.1 Registerstyrgrupp .....                                      | 6         |
| 2.2 Stödteam RCC Stockholm Gotland .....                         | 7         |
| 2.3 Centralt personuppgiftsansvarig - CPUA.....                  | 7         |
| <b>Kapitel 3</b>                                                 |           |
| <b>Sammanfattning för patienter och närstående .....</b>         | <b>8</b>  |
| <b>Kapitel 4</b>                                                 |           |
| <b>Kort om Mastocytos .....</b>                                  | <b>10</b> |
| <b>Kapitel 5</b>                                                 |           |
| <b>Population och täckningsgrad.....</b>                         | <b>12</b> |
| 5.1 Antal inrapporterade patienter per region .....              | 13        |
| 5.2 Kön- och åldersfördelning.....                               | 15        |
| <b>Kapitel 6</b>                                                 |           |
| <b>Diagnostik .....</b>                                          | <b>16</b> |
| 6.1 Diagnoskriterier (systemisk mastocytos) .....                | 16        |
| 6.1.1 Huvud- och underkriterier .....                            | 17        |
| 6.1.2 S-tryptas .....                                            | 18        |
| 6.1.3 Avvikande mastcellsmorfologi .....                         | 20        |
| 6.1.4 Aberrant uttryck av CD2 och/eller CD25 på mastceller ..... | 21        |
| 6.1.5 Påvisad KIT(D816V) i benmärg .....                         | 22        |
| <b>Kapitel 7</b>                                                 |           |
| <b>Fördelning av olika typer av mastocytos .....</b>             | <b>24</b> |
| 7.1 Fördelningen av olika undergrupper av mastocytos .....       | 24        |
| <b>Kapitel 8</b>                                                 |           |
| <b>Symtom vid diagnos.....</b>                                   | <b>26</b> |
| 8.1 Andel och antal patienter med beskrivna symtom .....         | 26        |
| <b>Kapitel 9</b>                                                 |           |
| <b>Undersökningsfynd vid diagnos .....</b>                       | <b>30</b> |



|     |                                                                                |    |
|-----|--------------------------------------------------------------------------------|----|
| 9.1 | Statusfynd vid diagnos .....                                                   | 30 |
| 9.2 | Laboratoriedata vid diagnos .....                                              | 32 |
| 9.3 | B- och C-fynd .....                                                            | 34 |
| 9.4 | Påvisande av annan hematologisk malignitet (SM-AHN).....                       | 37 |
| 9.5 | Påvisande av andra genetiska avvikelser förutom mutation i KIT<br>(D816V)..... | 38 |

**Kapitel 10**

|                                       |           |
|---------------------------------------|-----------|
| <b>Kompletterande utredning .....</b> | <b>39</b> |
|---------------------------------------|-----------|

**Kapitel 11**

|      |                                                           |    |
|------|-----------------------------------------------------------|----|
| 11.1 | Antimediatorbehandling.....                               | 42 |
| 11.2 | Annan symtomlindrande eller profylaktisk behandling ..... | 44 |
| 11.3 | Cytoreduktiv behandling .....                             | 45 |

**Kapitel 12**

|                            |           |
|----------------------------|-----------|
| <b>Sammanfattning.....</b> | <b>47</b> |
|----------------------------|-----------|



## Versionshantering

| Datum      | Förändring  |
|------------|-------------|
| 2025-12-20 | Version 1.0 |

## KAPITEL 1

# Inledning och bakgrund

Registreringen av patienter med klonal mastcellssjukdom i ett Nationellt kvalitetsregister på INCA-plattformen, med RCC Stockholm-Gotland som ansvarigt stödteam, startade augusti 2016. Detta efter en längre förberedelse med utarbetande av registervariabler, rapporteringsformulär, testning och validering vilket skedde i tätt samarbete med den svenska mastocytosgruppen.

Eftersom klonala mastcellssjukdomar räknas som myeloida sjukdomar fattades beslut att mastocytos skulle ingå som ett delregister under registret för myeloproliferativa neoplasier (MPN).

Diagnostik, utredning, behandling och prognos för mastcellssjukdomar skiljer sig dock väsentligt åt från MPN och det beslutades därför att rapporteringen redan från start skulle ske i ett separat delregister med egna registreringsformulär. Det beslutades också att registret skulle ha en egen registergrupp inordnad under MPN-registret men med egen registerhållare och regionrepresentanter från de sex olika sjukvårdsregionerna. Vidare att vid start tillåta registrering av retrospektiva data av patienter med sedan tidigare konstaterad klonal mastcellssjukdom för att få så god täckningsgrad som möjligt.

Med den omorganisation av Blodcancerregistret som genomfördes 1/1 2025 så delades de i Blodcancerregistret ingående delregistren upp i åtta självständiga kvalitetsregister med egen ekonomi och styrning. I samband med detta blev mastocytosregistret ett fullt ut självständigt register med RCC Stockholm Gotland som stödteam och Karolinska sjukhuset, Solna som CPUA.

## KAPITEL 2

# Nationell registerstyrgrupp och organisation

## 2.1 Registerstyrgrupp

Förslag till medlem i registerstyrgruppen är framtaget i respektive region och godkända av Regionalt Cancer Centrum

**Region Mellansverige**

Mattias Mattsson (Registerhållare)

Akademiska sjukhuset, Uppsala

**Region Stockholm-Gotland**

Cecilia Karlström

Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

**Sydöstra regionen**

Johanna Ungerstedt

Linköpings Universitetssjukhus

**Norra regionen**

David Erixson

Sundsvalls sjukhus

**Västragötalands regionen**

Johanna Abelsson

Uddevalla sjukhus

**Södra regionen**

Evangelia Baimpa

Skånes Universitetssjukhus Lund



## **2.2 Stödteam RCC Stockholm Gotland**

|                   |                               |
|-------------------|-------------------------------|
| Marie Abrahamsson | Enhetschef                    |
| Malin Bergman     | Diagnoskoordinator hematologi |
| Kamilla Krawiec   | Statistiker                   |
| Karin Engström    | Registeradministratör         |
| Charlott Lundberg | Registerproduktägare          |

## **2.3 Centralt personuppgiftsansvarig - CPUA**

Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

## KAPITEL 3

# Sammanfattning för patienter och närstående

Mastocytos är en grupp relativt ovanliga sjukdomar utgångna från en vit blodkropp, mastcell. Dessa bildas i benmärgen och är normalt sett till största delen lokaliserade i huden och mag-tarmkanalen. Mastceller innehåller en stor mängd aktiva ämnen som vid frisättning kan leda till många olika symtom såsom hudklåda, magkramp och diarréer, hjärtklappning, koncentrationssvårigheter m.m. Vid massiv frisättning kan det också leda till sk. anafylaktisk chock som kan vara livshotande. De flesta mastocytospatienter har en sjukdom med normalförväntad överlevnad, men det finns också de med mer avancerad sjukdom med allvarlig prognos.

Denna rapport innefattar sammanfattande data från 480 rapporterade patienter med de olika diagnoserna kutan mastocytos (KM), Isolerad benmärgsmastocytos (BMM), Indolent systemisk mastocytos, Smoldering systemisk mastocytos (SSM), Aggressiv systemisk mastocytos (ASM), Systemisk mastocytos med annan associerad hematologisk neoplasi (SM-AHN) samt Mastcellsleukemi (MCL).

Data som presenteras är främst beskrivning av de olika grupperna, diagnostik, symtombörda samt behandling vid diagnos. I registret sker en fortlöpande registrering av uppföljningsdata vart tredje år vilka framöver kommer att innefattas i rapporterna.

Vid analys av andelen diagnostiserade patienter per 100 000 invånare och region ses en relativt jämn fördelning över landet om än med vissa variationer ([figur 2](#)), vilket pekar mot en nationell medvetenhet och diagnostik.

Eftersom diagnostik och indelning av mastocytossjukdomarna i många fall är baserat på ett flertal avancerade undersökningar så är analys av hur diagnosen konfirmerats viktig. Rapporten kan visa en god diagnostisk bredd med i den absoluta majoriteten av fall användande av adekvata diagnostiska metoder.

En mycket viktig och intressant observation vid analys av diagnostiken är nivåerna av basalt s-tryptas hos patienter med konstaterad mastocytos. Tryptas



används ofta som screeningverktyg vid misstanke om mastocytos. I registret har dock 25% av patienterna s-tryptas < 20 mikrogram/L, vilket är cut-off för tryptas som diagnoskriterium (underkriterium) och 8% har ett normalt tryptasvärde (< 11 mikrogram/L). Detta visar att vid misstanke måste stor vikt läggas vid symtombild och att prover på blod bör kompletteras med högkänslig analys av mutation i KIT (D816V).

Rapporten visar vidare att mastocytospatienter vid diagnos har en mycket hög symtombörda med besvärande symptom från ett stort antal organsystem. Det rapporteras hudsymtom (64%), en eller flera episoder med anafylaxi (29%), mag-tarmbesvär (53%), symptom från hjärta-kärl (28%), neuropsykiatriska symptom (20%) och skelettvärk (18%) hos patienterna. En bild som styrker att ett multiprofessionellt omhändertagande involverande ett antal olika specialiteter behövs.

Det är välkänt att mastocytos ofta samexisterar med annan hematologisk sjukdom och i registret påvisas detta hos 14% av alla patienter.

Vid utredning är också kompletterande undersökning avseende bentäthet viktigt, vilket rapporteras ha genomförts hos 83% av patienterna med påvisad osteoporos hos 19% av dessa.

Behandlingen baseras i första hand på symtomlindrande antimediatorbehandling där H1-receptorblockerare är basen. Vid diagnos rapporteras 80% av patienterna erhålla sådan behandling. Då risken för anafylaxi är extremt hög vid mastocytos bör en hög andel av patienterna vara utrustade med adrenalinpenna, vilket också rapporteras hos 44%.

Behandling för att minska antalet mastceller (så kallad cytoreduktiv behandling) är behäftat med mer biverkningar och är främst förbehållet för fåtal patienter som har avancerad sjukdom. I registret rapporteras det användas vid diagnos hos 15% av patienterna. Under utveckling är nya s.k. tyrosinkinashämmare som sannolikt är betydligt mer effektiva än äldre behandlingar, men också dyra. Här kommer framtida registrering av användningen av dessa att vara av stort värde.

Den absoluta majoriteten av patienter med mastocytos har en normal förväntad överlevnad, men ofta en hög symtombörda. Patienter med avancerad mastocytos utgör en mycket liten andel. Av dessa anledningar rapporteras ännu inte överlevnadsdata från registret då dessa inte kan anses valida. Med ökat antal patienter och lång uppföljningstid är tanken att även rapportera sådana data i framtiden.

## KAPITEL 4

# Kort om Mastocytos

Klonala mastcellsjukdomar är en grupp sjukdomar som har sitt ursprung i mastceller. Mastcellen är en vit blodkropp som bildas i benmärgen varefter den vandrar ut till sina målorgan som främst är hud, mag-tarmkanalen och luftvägarna. Normala mastceller påvisas därför främst i dessa organ, men kan mycket sällan påvisas cirkulerande i blodet. På plats utövar mastceller viktiga funktioner i det tidiga immunförsvaret mot invaderande organismer såsom parasiter, bakterier m.m. Mastceller är också involverade i, och spelar en nyckelroll vid, allergiska reaktioner.

Vid klonala mastcellssjukdomar (härefter benämnt mastocytos) så har det skett en skada i en mastcell som lett till defekt funktion och utseende, samt expansion av celler utgångna från denna (en klon). Vid mastocytos rör det sig i >90% av fallen om en mutation i genen för KIT på position D816V. Denna gen kodar för receptorn för s.k. stamcells faktor (SCF) som styr cellens utveckling och delning. Mutationen leder till en defekt funktion samt överlevnad av mastcellerna som då ansamlas, främst i ovannämnda målorgan.

Mastceller innehåller en stor mängd bioaktiva ämnen s.k. mediatorsubstanser, vilka när de är inneslutna i en vilande cell inte utövar några biologiska effekter. En av dessa mediatorsubstanser är tryptas som är mycket specifik för mastceller. Vid stimulering kan mastcellerna frisätta mediatorsubstanser (s.k. mediatorfrisättning) vilket kan leda till både lokala och generella (systemiska) reaktioner, s.k. mediatorfrisättningsreaktioner. Detta kan medföra en mängd olika symtom såsom hudklåda, hudrodnad, flush, hjärklappning, buksmärtor, diarré, kräkningar, oro och ångest. Den mest allvarliga följden är s.k. anafylaktisk chock som kan vara livshotande.

Mastcellerna och dess mediatorer kan också leda till mer kroniska symtom såsom benskörhet, led- och muskelsmärtor samt kognitiv påverkan med trötthet och koncentrationssvårigheter.

I vissa fall av avancerad sjukdom leder mastcellerna till allmänsymtom, försämrad benmärgsfunktion med anemi och trombocytopeni, mjält- och lymfkörtelförstoring. Vid mastocytos ses också en ökad risk för en samtidig annan hematologisk sjukdom.

Misstanke om mastocytos väcks ofta vid symtom enligt ovan, ofta kombinerat med förhöjt tryptas, alternativt vid påvisad mastocytos i huden s.k. makulopapulär kutan mastocytos (MPCM).

Vid misstanke om mastocytos genomförs en grundutredning med benmärgsprov för att påvisa ev. härddar av avvikande mastceller i benmärgen samt ev. mutation i KIT(D816V). Systemisk mastocytos är en kriteriediagnos där det krävs uppfyllande av minst ett s.k huvudkriterium och ett mindre kriterium alternativt 3 mindre kriterier för diagnos ([se 6.1.1](#)).

Efter säkerställd diagnos av mastocytos sker en vidare uppdelning av sjukdomen som är viktig för att värdera prognos och välja rätt behandling.

Vid kutan mastocytos (KM) påvisas klonala mastceller endast i huden och inte i andra organ. Vid påvisad systemsjukdom, i princip alltid i benmärg, delas sjukdomen upp i grupperna: Isolerad benmärgsmastocytos (BMM), Indolent systemisk mastocytos, Smoldering systemisk mastocytos (SSM), Aggressiv systemisk mastocytos (ASM), Systemisk mastocytos med annan associerad hematologisk neoplas (SM-AHN) samt Mastcellsleukemi (MCL).

Efter fastställd diagnos av systemisk sjukdom så rekommenderas också en utförlig, multiprofessionell utredning för att värdera organengagemang samt symtom. Detta innefattande bedömning av allergolog, hudläkare, gastroenterolog samt genomförande av bentäthetsmätning och radiologi (Ultraljud eller CT över buken).

Denna utredning ligger sedan till grund för behandling. Majoriteten av patienterna har BMM eller ISM och där är behandlingen främst inriktad på symtomlindring och prognosen är god. Behandlingen kan innefatta antihistaminer, leukotrienhämmare, protonpumpshämmare, läkemedel mot benskörhet samt åtgärder för att hantera anafylaxi (adrenalinpenna och vid påvisad allergi eventuell hyposensibilisering).

Vid avancerad sjukdom kan det finnas behov att behandla med cytoreduktiv behandling med interferon, vissa cytostatika samt tyrosinkinashämmare. I sällsynta fall genomförs allogen stamcellstransplantation. Vid påvisad annan hematologisk sjukdom ska denna behandlas separat enligt riktlinjer för den specifika diagnosen.

## KAPITEL 5

# Population och täckningsgrad

Data avseende den sanna incidensen, prevalensen och därmed täckningsgraden i mastocytosregistret för kutan och systemisk mastocytos i Sverige är, av flera skäl, mycket osäkra. Även internationellt saknas säkra epidemiologiska data på incidens och prevalens.

Systemisk mastocytos är en kriteriediagnos vilket betyder att inrapportering främst måste ske via diagnostiserande kliniker och inte patolog. Rapport från patolog till cancerregistret är därför inte heltäckande vilket ofta är fallet annars.

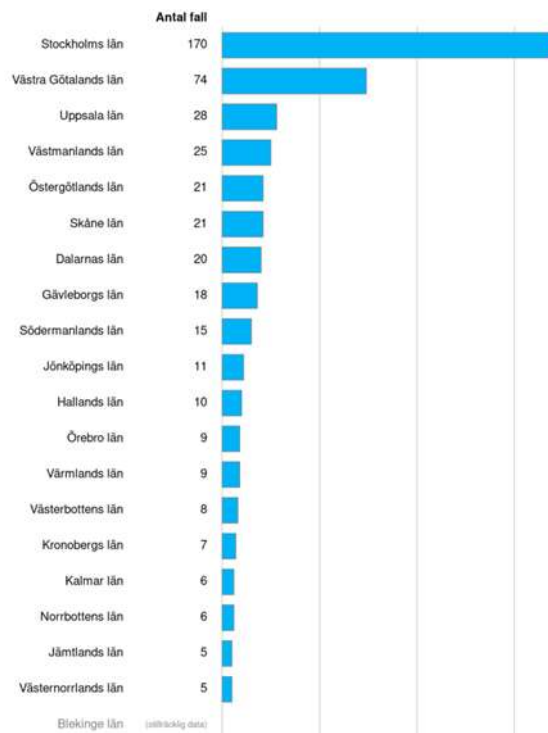
Mastocytospatienter handläggs av en mängd olika specialiteter vilket försvårar information till berörda kliniker samt rapportering.

ICD-koder är inte användbara i någon större utsträckning eftersom det finns många olika koder som ofta är ospecifika (Q82.2 A-D+X, D47.0, C94.3, C96.2).

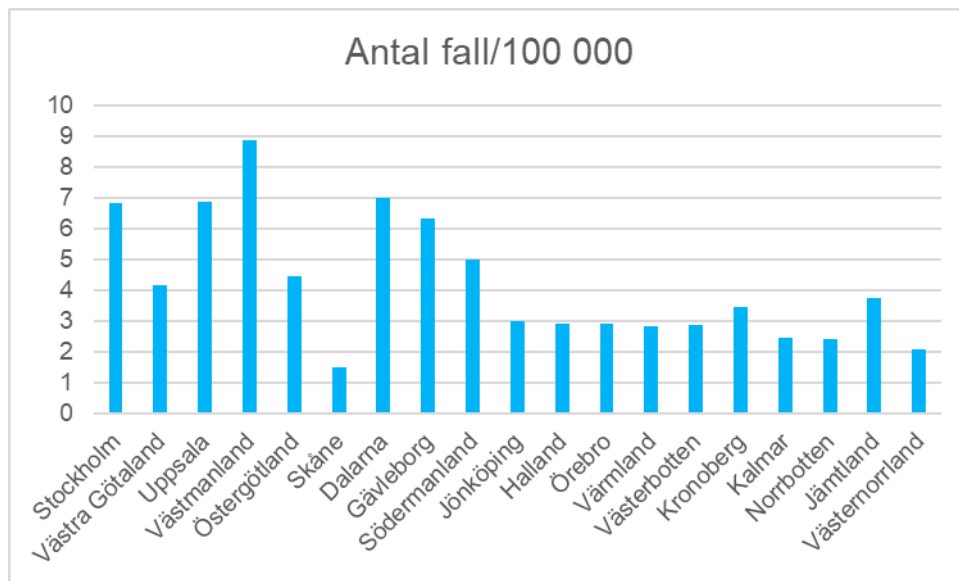
Majoriteten av de fall som registreras i det svenska mastocytosregistret är inrapporterade från någon av de två Center of Excellence (Karolinska Universitetssjukhuset och Akademiska sjukhuset, Uppsala) som finns, eller från de regionala centra som handlägger mastocytos (Linköping, Lund, Uddevalla). Dessa centra utreder, diagnostiserar och behandlar patienter från hela landet. En bild över täckningen över landet kan därför fås genom att redovisa antal patienter per 100 000 personer i de olika regionerna ([se figur 2 och tabell 1](#)).

Totalt sett har 480 patienter inrapporterats, medan den estimerade prevalensen, dock baserat på mycket osäkra data, är 1000 - 1500 personer i Sverige.

## 5.1 Antal inrapporterade patienter per region



Figur 1 Antal anmälda fall baserat på folkbokföring, totalt n=477

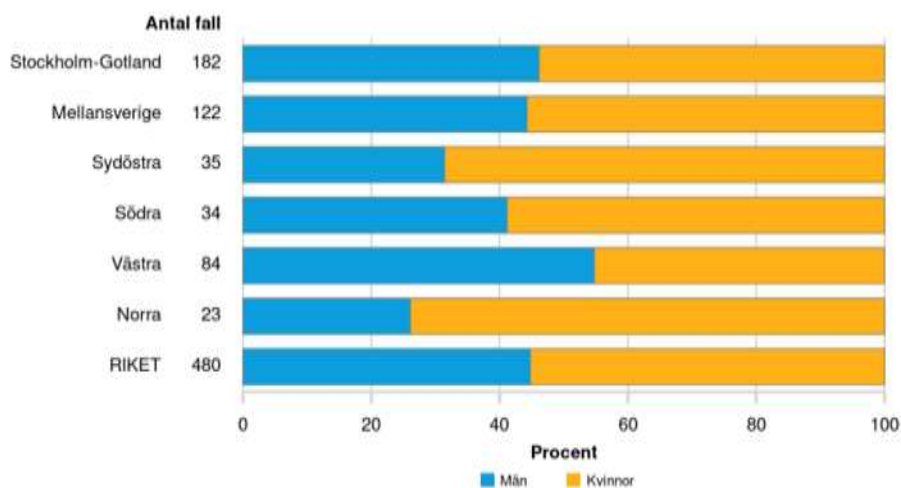


**Figur 2** Antal inrapporterade fall/100 000 invånare fördelat på folkbokföring och region

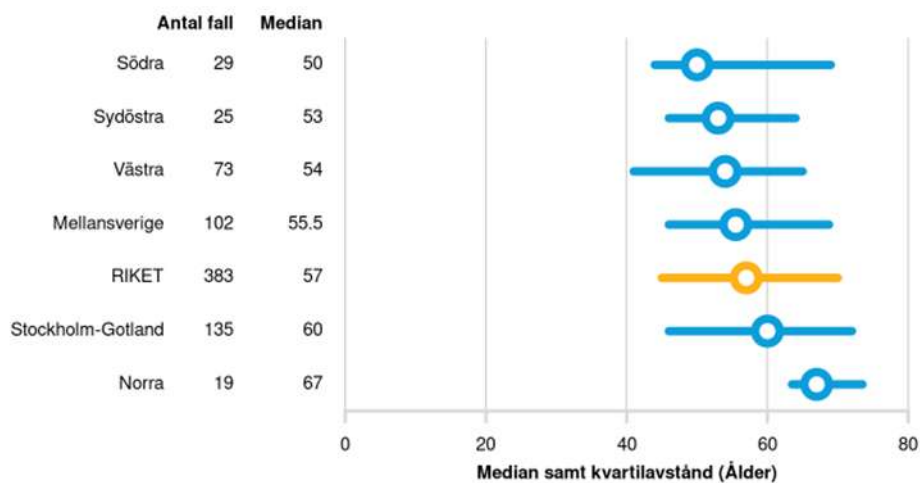
| LÄN             | FALL/100 000 |
|-----------------|--------------|
| Stockholm       | 6,85         |
| Västra Götaland | 4,16         |
| Uppsala         | 6,86         |
| Västmanland     | 8,90         |
| Östergötland    | 4,45         |
| Skåne           | 1,47         |
| Dalarna         | 7,00         |
| Gävleborg       | 6,33         |
| Södermanland    | 4,98         |
| Jönköping       | 2,97         |
| Halland         | 2,89         |
| Örebro          | 2,92         |
| Värmland        | 2,82         |
| Västerbotten    | 2,87         |
| Kronoberg       | 3,45         |
| Kalmar          | 2,44         |
| Norrbotten      | 2,42         |
| Jämtland        | 3,76         |
| Västernorrland  | 2,07         |

**Tabell 1** Antal fall/100 000 invånare fördelat på folkbokföring och region

## 5.2 Köns- och åldersfördelning



Figur 3 Könsfördelning (Män 44,8% / Kvinnor 51,2%)



Figur 4 Åldersfördelning

## KAPITEL 6

# Diagnostik

### 6.1 Diagnoskriterier (systemisk mastocytos)

Systemisk mastocytos är en kriteriediagnos där antingen 1 huvudkriterium och 1 underkriterium alternativt tre underkriterier ska vara uppfyllda.

Här redovisas data för dessa kriterier för systemisk sjukdom, d.v.s. inte för kutan mastocytos eller klonal MCAS (mMCAS).

Huvudkriterium:

- Förekomst av två eller fler aggregat med mer än 15 mastceller/aggregat i ett organ (undantaget huden), oftast benmärg.

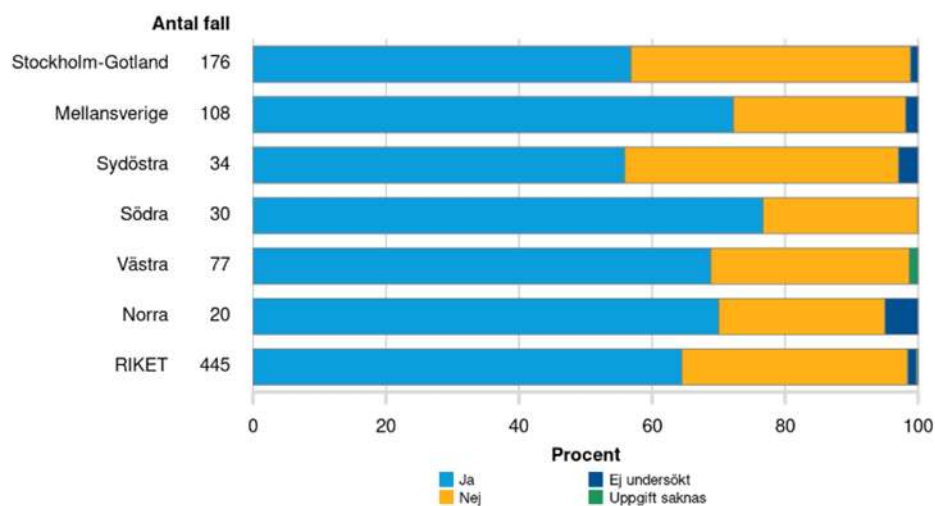
Underkriterier:

- Persisterande basala tryptasnivåer över 20 µg/L. Modifieras vid samtidig hereditär alfa-tryptasemi. Ej applicerbart vid samtidig myeloid malignitet.
- Avvikande mastcellsmorfologi med mer än 25% spolformade eller atypiska mastceller.
- Avvikande fenotyp på mastcellerna extrakutant, med aberrant uttryck av CD2 och/eller CD25 och/eller CD30.
- Förekomst av KIT (D816V) mutation i något extrakutant organ, oftast benmärg eller blod.



### 6.1.1 Huvud- och underkriterier

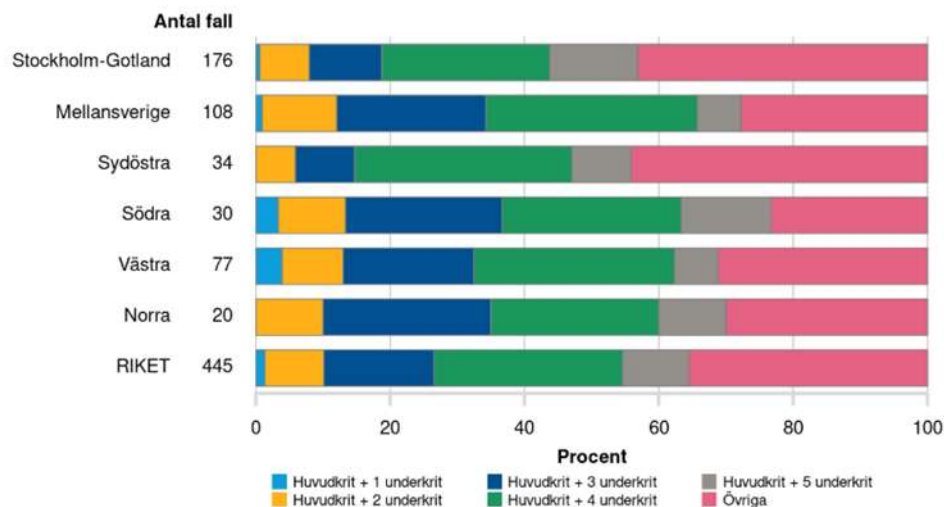
Totalt sett har 66% av patienterna i registret påvisat huvudkriteriet + minst ett underkriterium vid diagnos medan 34% diagnostiseras baserat på  $\geq 3$  underkriterier.



**Figur 5 Påvisande av huvudkriterium (Aggregat av mastceller (> 15 st) i benmärg eller annat organ)**

| Sjukvårdsregion   | Diagnosår | Ja (%) | Nej (%) | Ej undersökt (%) | Uppgift saknas (%) |
|-------------------|-----------|--------|---------|------------------|--------------------|
| Mellansverige     | 1993-2025 | 72,2   | 25,9    | 1,9              | 0                  |
| Norra             | 1993-2025 | 70     | 25      | 5                | 0                  |
| Södra             | 1993-2025 | 76,7   | 23,3    | 0                | 0                  |
| Stockholm-Gotland | 1993-2025 | 56,8   | 42      | 1,1              | 0                  |
| Sydöstra          | 1993-2025 | 55,9   | 41,2    | 2,9              | 0                  |
| Västra            | 1993-2025 | 68,8   | 29,9    | 0                | 1,3                |
| RIKET             | 1993-2025 | 64,5   | 33,9    | 1,3              | 0,2                |

**Tabell 2 Påvisande av huvudkriterium (Aggregat av mastceller (> 15 st) i benmärg eller annat organ)**



Figur 6 Kombinationer av huvud- och underkriterier

| Sjukvårdsregion   | Diagnosår | Ja (%) | Nej (%) | Ej undersökt (%) | Uppgift saknas (%) |
|-------------------|-----------|--------|---------|------------------|--------------------|
| Mellansverige     | 1993-2025 | 72,2   | 25,9    | 1,9              | 0                  |
| Norra             | 1993-2025 | 70     | 25      | 5                | 0                  |
| Södra             | 1993-2025 | 76,7   | 23,3    | 0                | 0                  |
| Stockholm-Gotland | 1993-2025 | 56,8   | 42      | 1,1              | 0                  |
| Sydöstra          | 1993-2025 | 55,9   | 41,2    | 2,9              | 0                  |
| Västra            | 1993-2025 | 68,8   | 29,9    | 0                | 1,3                |
| RIKET             | 1993-2025 | 64,5   | 33,9    | 1,3              | 0,2                |

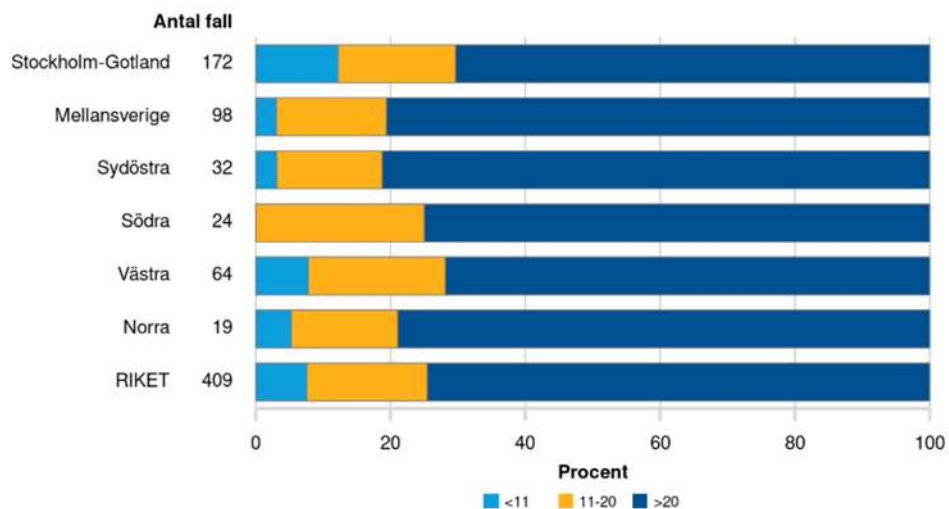
Tabell 3 Kombinationer av huvud- och underkriterier.

Här kan registreras upp till 5 underkriterier eftersom mastcellerna kan uttrycka CD2 och/eller CD25 och/eller CD30.

### 6.1.2 S-tryptas

Tryptas är mycket specifikt för mastceller och används som del i screening vid misstänkt mastcellssjukdom. I diagnoskriterierna för systemisk mastocytos ingår s-tryptas >20 mikrogram/L som ett underkriterium. Cut-off för normalt s-tryptas anges som 11,6 mikrogram/L på svenska laboratorier.

Data från registret visar att var fjärde patient (25,4%) av de med fastställd systemisk mastocytos har ett basalt s-tryptas <20 mikrogram/liter och 7,6% har ett normalt s-tryptas vid diagnostillfället.



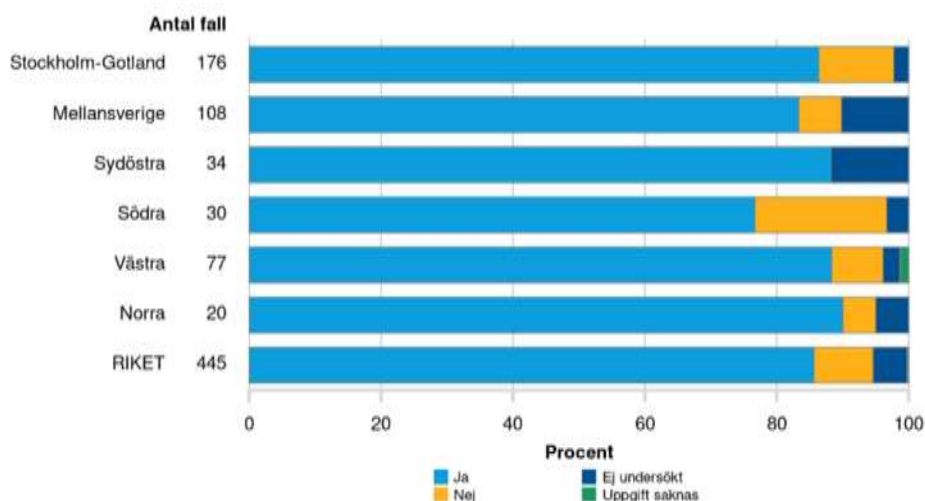
**Figur 7 Tryptas >20 mikrogram/L, tryptas 11-20 mikrogram/L och tryptas <11 mikrogram/L.**

| Sjukvårdsregion   | Diagnosår | <11 (%) | 11-20 (%) | >20 (%) |
|-------------------|-----------|---------|-----------|---------|
| Mellansverige     | 1993-2025 | 3,1     | 16,3      | 80,6    |
| Norra             | 1993-2025 | 5,3     | 15,8      | 78,9    |
| Södra             | 1993-2025 | 0       | 25        | 75      |
| Stockholm-Gotland | 1993-2025 | 12,2    | 17,4      | 70,3    |
| Sydöstra          | 1993-2025 | 3,1     | 15,6      | 81,2    |
| Västra            | 1993-2025 | 7,8     | 20,3      | 71,9    |
| RIKET             | 1993-2025 | 7,6     | 17,8      | 74,6    |

**Tabell 4 Tryptas >20 mikrogram/L., tryptas 11-20 mikrogram/L. och tryptas <11 mikrogram/L.**

### 6.1.3 Avvikande mastcellsmorfologi

Avvikande mastcellsmorfologi ingår som ett underkriterium som kan vara svårvärderat och är subjektivt värderat. En mycket hög andel av patienterna rapporteras uppvisa detta vid diagnostillfället.



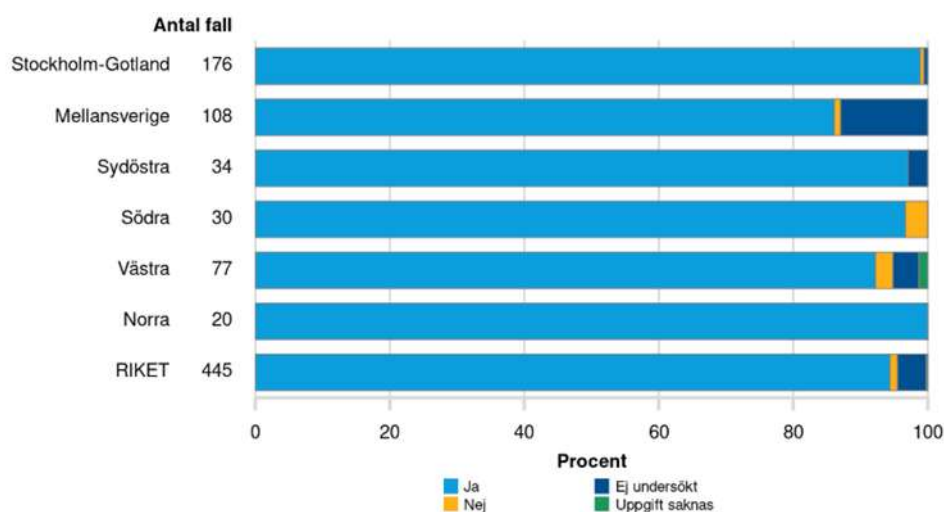
Figur 8 Avvikande mastcellsmorfologi

| Sjukvårdsregion   | Diagnosår | Ja (%) | Nej (%) | Ej undersökt (%) | Uppgift saknas (%) |
|-------------------|-----------|--------|---------|------------------|--------------------|
| Mellansverige     | 1993-2025 | 83,3   | 6,5     | 10,2             | 0                  |
| Norra             | 1993-2025 | 90     | 5       | 5                | 0                  |
| Södra             | 1993-2025 | 76,7   | 20      | 3,3              | 0                  |
| Stockholm-Gotland | 1993-2025 | 86,4   | 11,4    | 2,3              | 0                  |
| Sydöstra          | 1993-2025 | 88,2   | 0       | 11,8             | 0                  |
| Västra            | 1993-2025 | 88,3   | 7,8     | 2,6              | 1,3                |
| RIKET             | 1993-2025 | 85,6   | 9       | 5,2              | 0,2                |

Tabell 5 Avvikande mastcellsmorfologi

### 6.1.4 Aberrant uttryck av CD2 och/eller CD25 på mastceller

Aberrant fenotyp med uttryck av CD2, CD25 och CD30 värderas på benmärgsaspirat med användande av flödescytometri eller i vissa fall med immunhistokemi på benmärgsbiopsi. Metoderna är känsliga och aberrant uttryck kan påvisas i en hög andel av patienterna. CD30 lades till som underkriterium i den uppdaterade WHO-klassifikationen 2022 varför data avseende detta inte redovisas än.



**Figur 9 Aberrant uttryck av CD2 och/eller CD25**

| Sjukvårdsregion   | Diagnosår | Ja (%) | Nej (%) | Ej undersökt (%) | Uppgift saknas (%) |
|-------------------|-----------|--------|---------|------------------|--------------------|
| Mellansverige     | 1993-2025 | 86,1   | 0,9     | 13               | 0                  |
| Norra             | 1993-2025 | 100    | 0       | 0                | 0                  |
| Södra             | 1993-2025 | 96,7   | 3,3     | 0                | 0                  |
| Stockholm-Gotland | 1993-2025 | 98,9   | 0,6     | 0,6              | 0                  |
| Sydöstra          | 1993-2025 | 97,1   | 0       | 2,9              | 0                  |
| Västra            | 1993-2025 | 92,2   | 2,6     | 3,9              | 1,3                |
| RIKET             | 1993-2025 | 94,4   | 1,1     | 4,3              | 0,2                |

**Tabell 6 Aberrant uttryck av CD2 och/eller CD25**

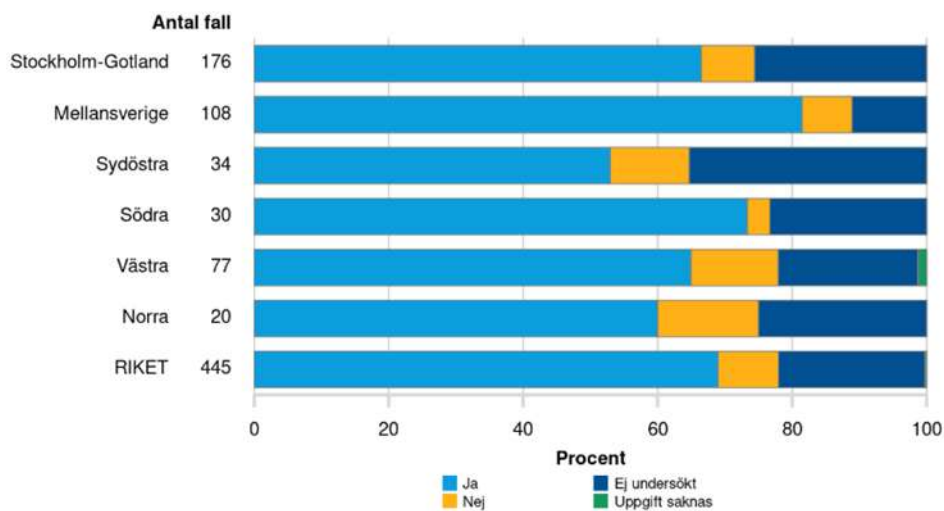
### 6.1.5 Påvisad KIT(D816V) i benmärg

KIT(D816V) är en mutation som leder till konstitutionell aktivering av genen som kodar för receptorn för stamcellsfaktor (SCF), och som enligt studier kan påvisas hos en mycket stor andel (>90%) av patienterna med systemisk mastocytos. Andelen celler med mutationen (variant allele frequency – VAF) är dock ofta mycket låg (<1%) vilket medför att t.ex. Sangersekvensering och NGS (next generation sequencing) inte är tillräckligt känsliga metoder för diagnostiken. Istället rekommenderas högkänslig metod, såsom specifik RQ-PCR, att användas.

Mutationer i KIT är inte patognomona för systemisk mastocytos utan ses också vid andra myeloida hematologiska maligniteter.

Analysen genomförs i första hand på benmärgsaspirat, men kan även användas på blod då ofta i screeningsyfte. Studier har visat på god samstämmighet mellan blod- och benmärg, som dock inte är 100%.

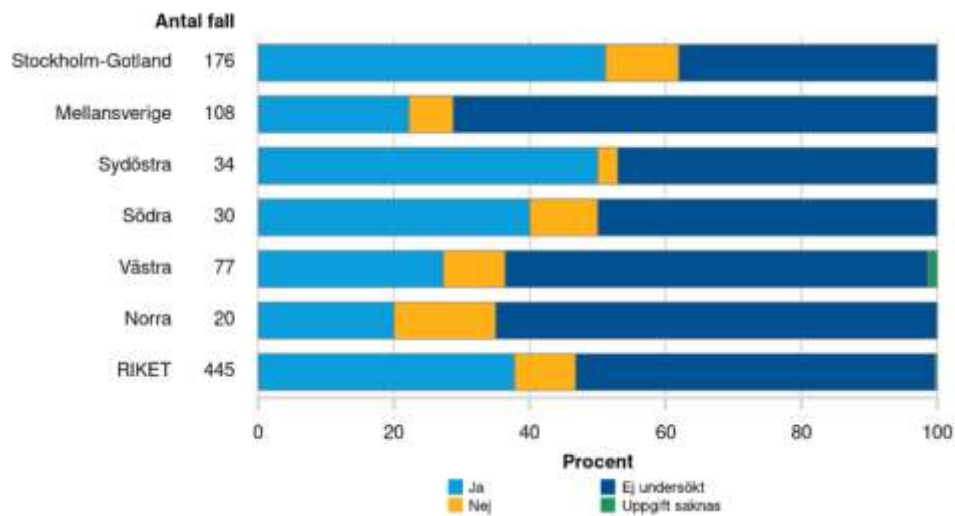
Av de patienter som undersökts på benmärgsprov har 307 av 347 (88,5%) påvisats med mutationen medan vid analys på blod hittas mutationen hos 168 av 208 (80,8%) av patienterna.



**Figur 10 Påvisad mutation i KIT(D816V) i benmärg**

| Sjukvårdsregion   | Diagnosår | Ja (%) | Nej (%) | Ej undersökt (%) | Uppgift saknas (%) |
|-------------------|-----------|--------|---------|------------------|--------------------|
| Mellansverige     | 1993-2025 | 81,5   | 7,4     | 11,1             | 0                  |
| Norra             | 1993-2025 | 60     | 15      | 25               | 0                  |
| Södra             | 1993-2025 | 73,3   | 3,3     | 23,3             | 0                  |
| Stockholm-Gotland | 1993-2025 | 66,5   | 8       | 25,6             | 0                  |
| Sydöstra          | 1993-2025 | 52,9   | 11,8    | 35,3             | 0                  |
| Västra            | 1993-2025 | 64,9   | 13      | 20,8             | 1,3                |
| RIKET             | 1993-2025 | 69     | 9       | 21,8             | 0,2                |

**Tabell 7 Påvisad mutation i KIT(D816V) i benmärg**



**Figur 11 Påvisad mutation i KIT(D816V) i blod**

| Sjukvårdsregion   | Diagnosår | Ja (%) | Nej (%) | Ej undersökt (%) | Uppgift saknas (%) |
|-------------------|-----------|--------|---------|------------------|--------------------|
| Mellansverige     | 1993-2025 | 22,2   | 6,5     | 71,3             | 0                  |
| Norra             | 1993-2025 | 20     | 15      | 65               | 0                  |
| Södra             | 1993-2025 | 40     | 10      | 50               | 0                  |
| Stockholm-Gotland | 1993-2025 | 51,1   | 10,8    | 38,1             | 0                  |
| Sydöstra          | 1993-2025 | 50     | 2,9     | 47,1             | 0                  |
| Västra            | 1993-2025 | 27,3   | 9,1     | 62,3             | 1,3                |
| RIKET             | 1993-2025 | 37,8   | 9       | 53               | 0,2                |

**Tabell 8 Påvisad mutation i KIT(D816V) i blod**

## KAPITEL 7

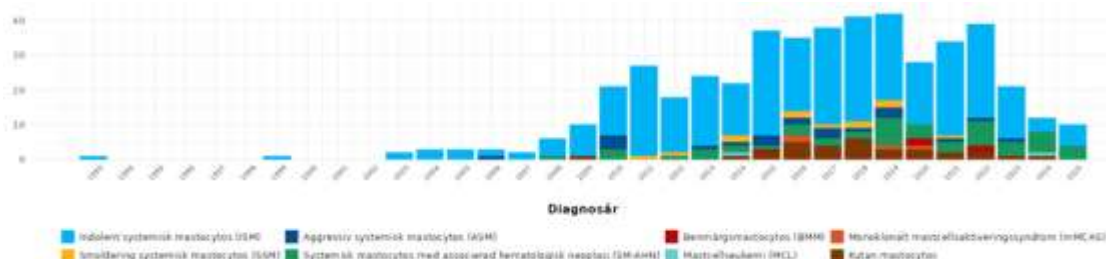
# Fördelning av olika typer av mastocytos

### 7.1 Fördelningen av olika undergrupper av mastocytos

Baserat på sjukdomens utbredning, påvisande av s.k. B- eller C-kriterier samt eventuell annan samtidig hematologisk sjukdom görs en klassifikation av vilken specifik mastocytos patienten har:

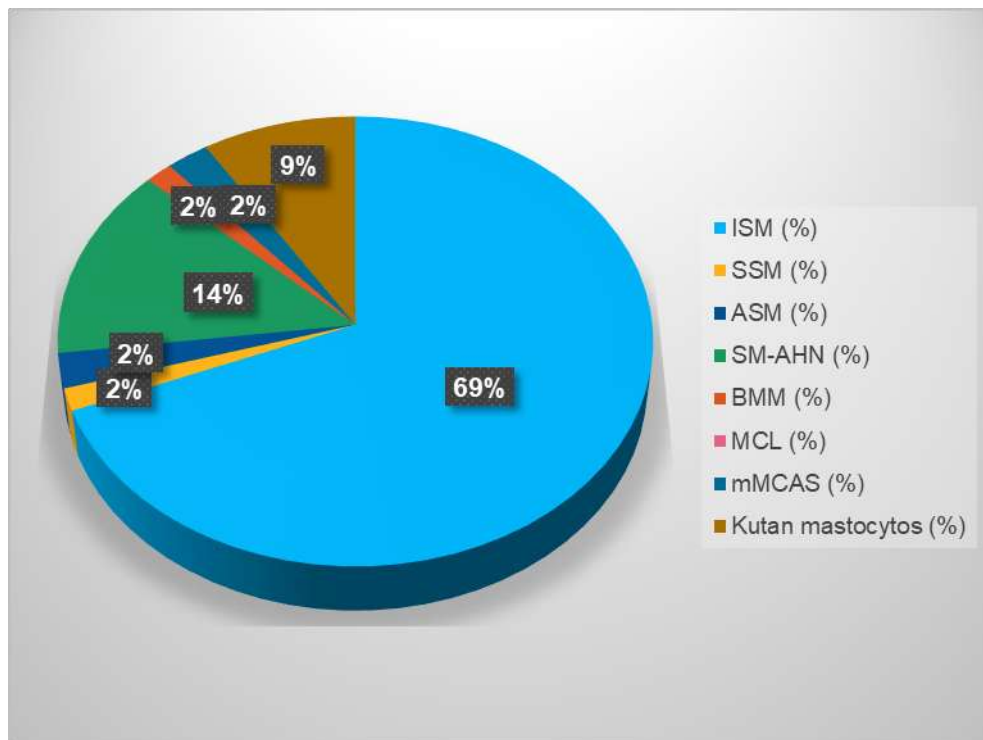
- Kutan mastocytos (KM)
- Isolerad benmärgsmastocytos (BMM)
- Indolent systemisk mastocytos
- Smoldering systemisk mastocytos (SSM)
- Aggressiv systemisk mastocytos (ASM)
- Systemisk mastocytos med annan associerad hematologisk neoplas (SM-AHN)
- Mastcellsleukemi (MCL)

Isolerad benmärgsmastocytos definierades först år 2022 som en egen diagnosentitet i den reviderade WHO-klassifikationen. Den var tidigare en undergrupp till ISM, vilket medför att sannolikt en stor andel av patienterna med BMM tidigare har registrerats i gruppen ISM.



Figur 12 Fördelning av olika mastocytosdiagnoser fördelat på år för diagnos





Figur 13 Fördelning av olika mastocytosdiagnoser i registret (n=480)

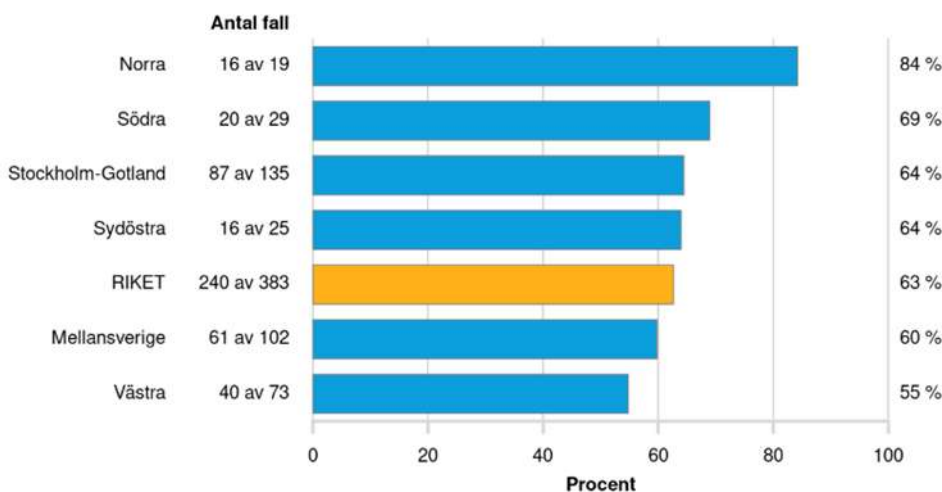
## KAPITEL 8

# Symtom vid diagnos

De olika typerna av mastocytos karakteriseras av en mycket stor heterogenitet både vad gäller typ av symtom, vilka organ som symtomen manifesteras samt symtombörda. Det är därför av stor vikt att registrera och följa upp detta för att få en bild av populationen och identifiera områden som inte uppmärksammas eller där behandlingar och stödåtgärder är otillräckliga.

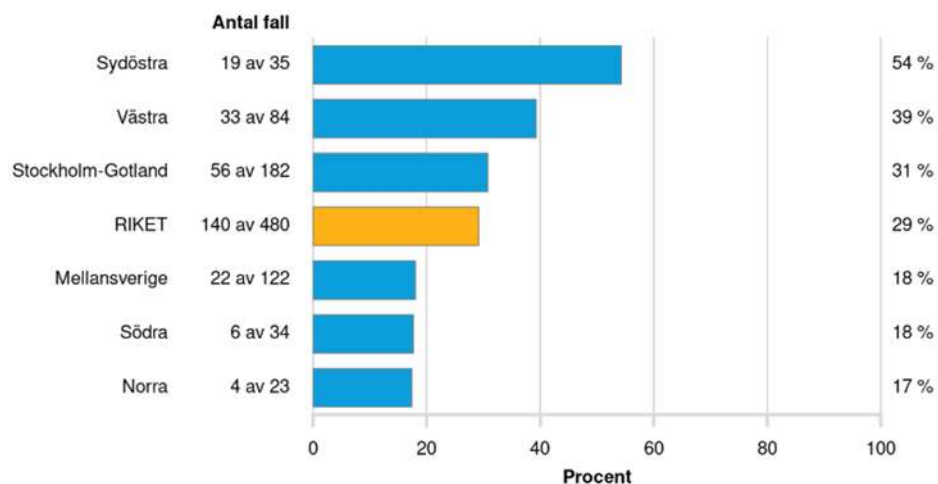
Generellt sett kan beskrivas en hög symtombörda från ett stort antal organsystem. Gradering av symtombördan är dock inte möjligt att göra i registret idag. Det skulle vara av värde om detta går att följa upp t.ex. genom att samordna med den planerade ”Min vårdplan mastocytos”.

### 8.1 Andel och antal patienter med beskrivna symtom

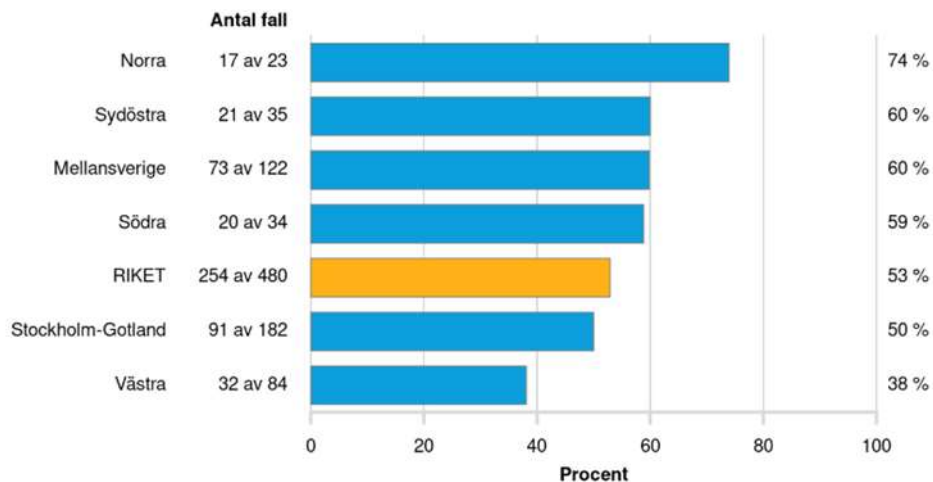


**Figur 14 Hud (flush, pruritus eller blistering/bullae)**

En stor andel av patienterna (63%) beskriver besvärande symtom från huden. I denna variabel beskrivs dock endast de subjektiva symtom av mediatorfrisättning som patienterna upplever. I tillägg beskriver många patienter psykosociala besvär av sina hudförändringar vilket inte framgår av dessa data.

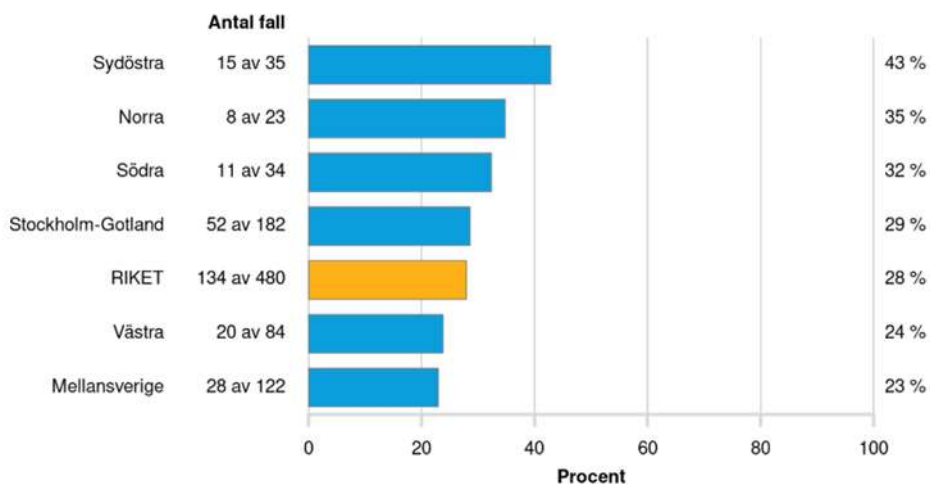
**Figur 15 Anafylaxi**

Anafylaxi är en mycket allvarlig och potentiellt livshotande systemreaktion som är en följd av massiv mediatorfrisättning från mastceller. Risken för anafylaxi är mycket kraftigt förhöjd vid systemisk mastocytos jämfört med hos normalbefolkningen och vanliga triggers är bi- eller getingstick. Det är därför viktigt med allergologisk utredning och uppföljning av dessa patienter för att minimera risken för allvarlig anafylaxi och möjlighet att hantera sådan om det inträffar. I registret beskrivs vid diagnostillfället att 29% av alla patienter har haft minst en episod av anafylaxi.



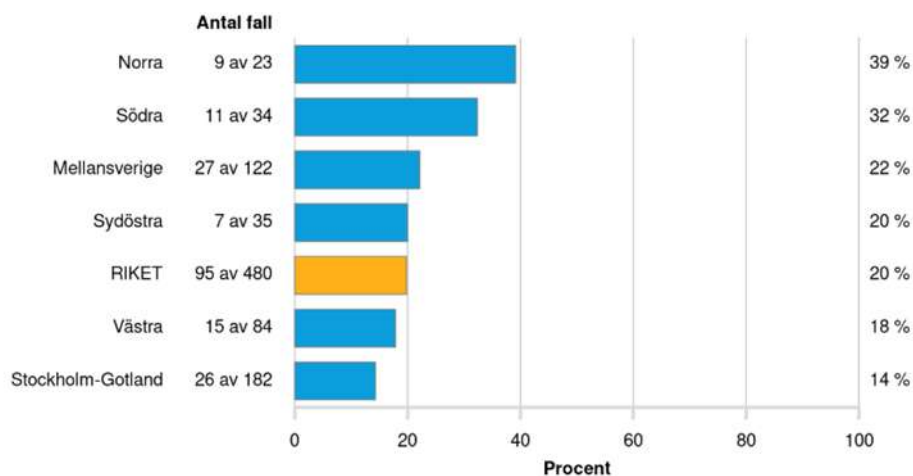
**Figur 16 Gastrointestinala besvär (kramp/smärta, diarré, dyspepsi eller ulcus ventrikel/duodeni)**

Mastceller har, förutom till huden, en hög affinitet för gastrointestinalkanalen. Mer än hälften (53%) av patienterna beskriver vid diagnos besvär som kan vara orsakade både av direkt mastcellsinfiltation i GI-kanalen, men också en följd av generell påverkan vid mediatorfrisättning. Symtom som obehandlade kan vara handikappande och inskränka betydligt på livsföringen.



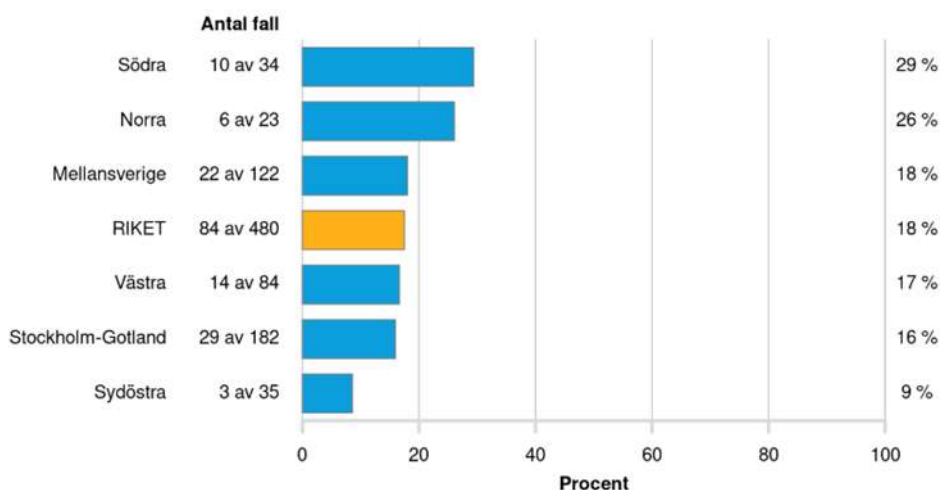
**Figur 17 Kardiovaskulära symtom (hypotension eller hjärklappning)**

Mediatorsubstanser kan leda till kardiovaskulära effekter som är besvärande, även om strukturella förändringar sällan ses eller blir en följd av detta. I registret beskriver 28% av patienterna sådana besvär vid diagnos.



**Figur 18 Neuropsykiatriska (huvudvärk eller koncentrationssvårigheter)**

Vissa mediatorsubstanser har även effekter på hjärnan och neuropsykiatriska symtom är väl beskrivet vid mastocytos, om än inte speciellt väl utforskat vad gäller patofysiologi och behandlingsmöjligheter. I registret uppges 20% av patienterna sådana symtom av besvärande grad.



**Figur 19 Skelettvärk**

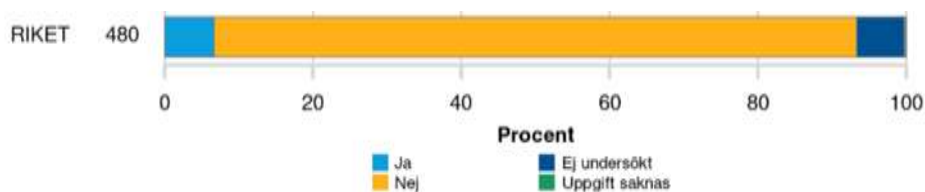
Risken för sekundär osteopeni och osteoporos är ökad vid mastocytos, men även vid normal bentäthet besväras en andel av patienterna av värk och obehag från skelettet. Skelettvärk uppges vara besvärande för 18% av patienterna vid diagnos.

## KAPITEL 9

# Undersökningsfynd vid diagnos

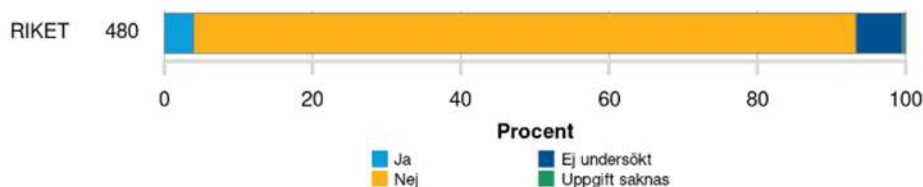
I detta kapitel redovisas statusfynd med förekomst av splenomegali, hepatomegali, lymfadenopati och hudförändringar vid diagnos.

### 9.1 Statusfynd vid diagnos



**Figur 20 Palpabel splenomegali**

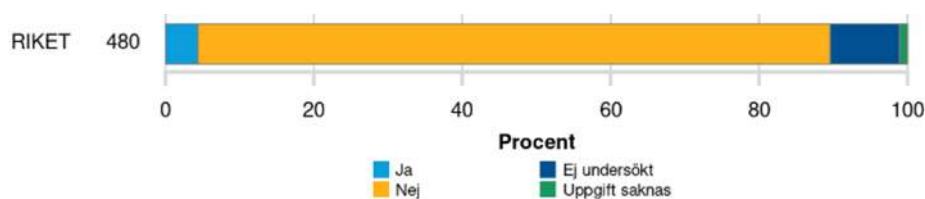
Splenomegali vid mastocytos kan vara ett B-fynd (se 9.3 nedan) alternativt C-fynd om det är kombinerat med hypersplenism. Det kan också ha sin orsak i annan hematologisk sjukdom vid SM-AHN. Vid ISM och BMM som är de absolut vanligaste diagnoserna bör inte splenomegali föreligga. Detta stöds av att palpabel splenomegali påvisats hos 7% av patienterna som undersökts för detta (32/448).



**Figur 21 Palpabel hepatomegali**

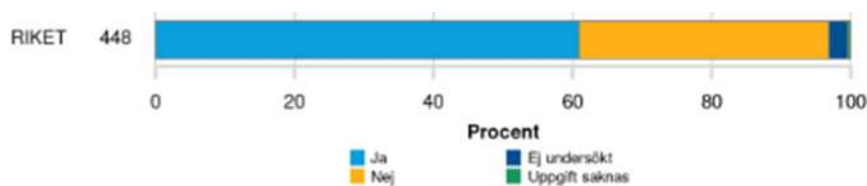
Hepatomegali vid mastocytos kan vara ett B-fynd (se 9.3 nedan) alternativt C-fynd om det är kombinerat med funktionspåverkan. Det kan också ha sin orsak i annan hematologisk sjukdom vid SM-AHN. Vid ISM och BMM som är de

absolut vanligaste diagnoserna bör inte hepatomegali föreligga. Detta stöds av att palpabel splenomegali påvisats hos 4% av patienterna som undersökts för detta (19/448).



**Figur 22 Lymfadenopati**

Lymfadenopati vid mastocytos är sällsynt och oftast orsakat av annan hematologisk sjukdom (SM-AHN). I registret är detta rapporterat hos 5% (21/430) av patienterna.



**Figur 23 Hudförändringar (exklusive patienter med kutan mastocytos)**

Hudförändringar förenliga med kutan engagemang (undantaget de 9% av patienterna med påvisad isolerad kutan mastocytos) rapporteras hos 63% (273/434) av patienterna.

## 9.2 Laboratoriedata vid diagnos

### Hb <100 g/L

| Slutlig diagnos | Täljare | Nämnare | Procent | Uppgift saknas* | Totalt |
|-----------------|---------|---------|---------|-----------------|--------|
| ISM             | 1       | 341     | 0,3     | 9               | 350    |
| SSM             | 0       | 12      | 0,0     | 0               | 12     |
| ASM             | 2       | 22      | 9,1     | 0               | 22     |
| SM-AHN          | 16      | 54      | 29,6    | 0               | 54     |
| BMM             | 0       | 5       | 0,0     | 0               | 5      |
| MCL             | 1       | 2       | 0,5     | 0               | 2      |
| Totalt          | 20      | 436     | 4,6     | 9               | 445    |

\* Uppgift om Hb saknas, ingår inte i uträkningen av procent

**Tabell 9 Hb<100 g/L vid diagnos**

Anemi med Hb<100 g/L är ett s.k. C-fynd, men ska inte räknas som C-fynd om annan orsak till anemin finns. Av rapporterade patienter ses anemi med störst andel vid SM-AHN(30%), medan endast 9% av de med rapporterad ASM har Hb<100 g/L.

### TPK <100

| Slutlig diagnos | Täljare | Nämnare | Procent | Uppgift saknas* | Totalt |
|-----------------|---------|---------|---------|-----------------|--------|
| ISM             | 2       | 340     | 0,6     | 10              | 350    |
| SSM             | 0       | 12      | 0,0     | 0               | 12     |
| ASM             | 4       | 22      | 18,2    | 0               | 22     |
| SM-AHN          | 18      | 54      | 33,3    | 0               | 54     |
| BMM             | 0       | 5       | 0,0     | 0               | 5      |
| MCL             | 2       | 2       | 100,0   | 0               | 2      |
| Totalt          | 26      | 435     | 6,0     | 10              | 445    |

\* Uppgift om TPK saknas, ingår inte i uträkningen av procent

**Tabell 10 TPK<100 g/L vid diagnos**

Trombocytopeni med TPK<100x10<sup>9</sup>/L är ett s.k. C-fynd, men ska inte räknas som C-fynd om annan orsak till trombocytopeni finns. Vid ASM rapporteras trombocytopeni hos 18% av patienterna och vid SM-AHN hos 33%.



### Albumin <30g/l

| Slutlig diagnos | Täljare | Nämnare | Procent | Uppgift saknas* | Totalt |
|-----------------|---------|---------|---------|-----------------|--------|
| ISM             | 5       | 330     | 1,5     | 20              | 350    |
| SSM             | 0       | 10      | 0,0     | 2               | 12     |
| ASM             | 2       | 20      | 10,0    | 2               | 22     |
| SM-AHN          | 9       | 45      | 20,0    | 9               | 54     |
| BMM             | 0       | 5       | 0,0     | 0               | 5      |
| MCL             | 1       | 1       | 100,0   | 1               | 2      |
| Totalt          | 17      | 411     | 4,1     | 34              | 445    |

\*Uppgift om Albumin saknas, ingår inte i uträkningen av procent

**Tabell 11 Albumin<30 g/L vid diagnos**

Lågt albumin utan annan förklaring är ett C-fynd vilket har rapporterats hos 10% av patienterna med ASM och 20% hos de med SM-AHN.

### Eosinofila >0,5

| Slutlig diagnos | Täljare | Nämnare | Procent | Uppgift saknas* | Totalt |
|-----------------|---------|---------|---------|-----------------|--------|
| ISM             | 13      | 330     | 3,9     | 20              | 350    |
| SSM             | 2       | 12      | 16,7    | 0               | 12     |
| ASM             | 9       | 21      | 42,9    | 1               | 22     |
| SM-AHN          | 18      | 49      | 36,7    | 5               | 54     |
| BMM             | 0       | 5       | 0,0     | 0               | 5      |
| MCL             | 1       | 1       | 100,0   | 1               | 2      |
| Totalt          | 43      | 418     | 10,3    | 27              | 445    |

\*Uppgift om Eosinofila saknas, ingår inte i uträkningen av procent

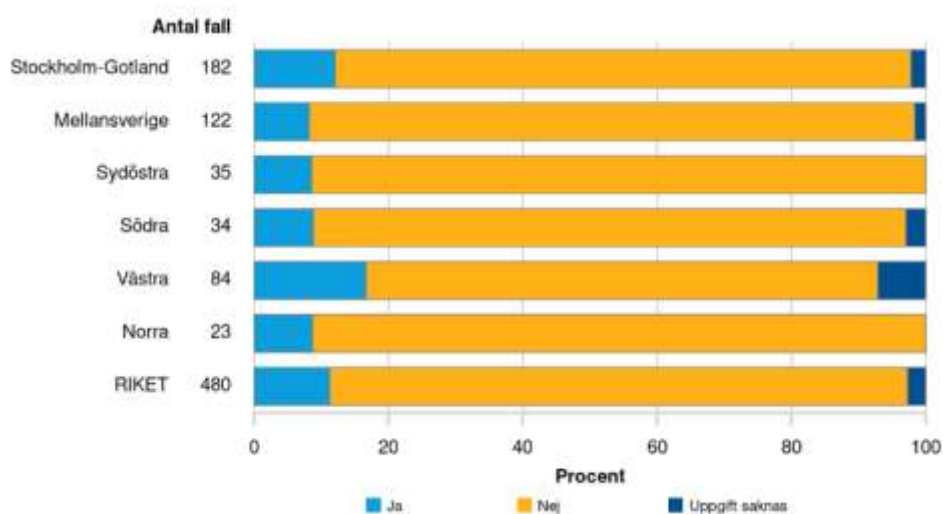
**Tabell 12 Eosinofila > 0,5x10<sup>9</sup>/L vid diagnos**

Eosinofili vid systemisk mastocytos är kopplat till mer avancerad sjukdom och mer allvarlig prognos. I registret rapporteras detta hos 17% av patienterna med SSM, 43% vid ASM, 37% SM-AHN men också hos 4% av de med ISM.

### 9.3 B- och C-fynd

Efter det att diagnosen systemisk mastocytos ställts rekommenderas att genomföra en utvidgad utredning för att värdera sjukdomen allvarlighetsgrad. Denna innefattar värdering av blodstatus, andra laboratorievärden såsom albumin, radiologiska skelettförändringar, mjält- och leverstorlek.

Det värderas efter denna utredning om det föreligger s.k. B- eller C-symtom som i sin tur ligger till grund för indelningen i de olika grupperna av mastocytos och som är viktiga för att värdera prognos och välja behandling.

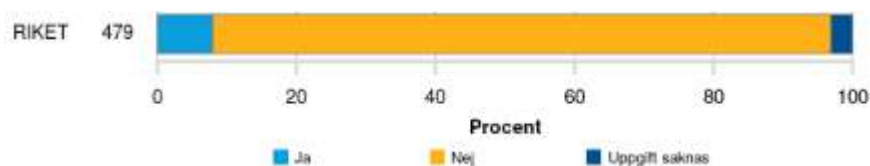


**Figur 24 Påvisande av B-fynd**

B-fynd är fynd som påvisar hög andel mastceller och organinfiltration men utan organdysfunktion. För diagnos SSM krävs minst 2 B-fynd och inget C-fynd.

- Mer än 30% infiltrationsgrad i benmärgsbiopsi och s-tryptas över 200µg/L
- Dysmyelopoies
- Organomegali (utan organdysfunktion)

Minst ett B-fynd har rapporterats hos 12% (54/466) av patienterna.



Figur 25 Påvisande av C-fynd

## C-fynd

| Slutlig diagnos | Täljare   | Nämnare    | Procent    | Uppgift saknas* | Totalt     |
|-----------------|-----------|------------|------------|-----------------|------------|
| ISM             | 2         | 344        | 0,6        | 6               | 350        |
| SSM             | 3         | 11         | 27,3       | 1               | 12         |
| ASM             | 15        | 22         | 68,2       | 0               | 22         |
| SM-AHN          | 16        | 49         | 32,7       | 5               | 54         |
| BMM             | 0         | 5          | 0,0        | 0               | 5          |
| MCL             | 1         | 1          | 100,0      | 1               | 2          |
| <b>Totalt</b>   | <b>37</b> | <b>432</b> | <b>8,6</b> | <b>13</b>       | <b>445</b> |

\* Uppgift saknas är ett av svarsalternativen för C-fynd, ingår inte i uträkningen av procent

Tabell 13 Påvisande av C-fynd vid diagnos

C-fynd är fynd som påvisar organsdysfunktion vid mastocytos. Det krävs minst ett C-fynd för diagnos ASM. C-fynd kan också påvisas (men behöver inte föreligga) vid SM-AHN och MCL.

- En eller flera linjers cytopeni: (neutrofila granulocyter  $<1 \times 10^9/L$ , Hb  $<100g/L$ , TPK  $<100 \times 10^9/L$ ).
- Hepatopati –förstorad lever med ascites, påverkad leverfunktion och/eller portalhypertension
- Splenomegali med hypersplenism
- Malabsorption med hypoalbuminemi och ofrivillig viktnedgång
- Stora osteolytiska lesioner och/eller svår osteoporos med multipla patologiska frakturer

I registret rapporteras påvisande av C-fynd hos 8,6% (37/432) av patienterna, vilket ska ställas i relation till andelen med rapporterad ASM, SM-AHN eller MCL vilken är 16% (78/479).

Ett observandum är att 7/22 patienter med rapporterade ASM inte har rapporterats ha C-fynd vilket ju formellt krävs för denna diagnos. Orsaken är viktig att klarlägga och kommer att undersökas vidare. Möjliga förklaringar är felrapportering samt att 10 patienter med ASM rapporterats retrospektivt och att man då inte har haft tillgång till alla diagnosdata. Vidare rapporteras C-fynd

hos 3/11 med SSM och 2/344 med ISM, vilket inte är kongruent med diagnoskriterier och måste analyseras närmare. Vid SM-AHN kan C-fynd finnas då SM-diagnosen kan vara en ASM. Det rapporteras vid SM-AHN C-fynd hos 33% (16/49) av patienterna.

### Osteolys – uträknad för alla patienter i urvalet

| Slutlig diagnos | Täljare | Nämnare | Procent | Uppgift saknas* | Totalt |
|-----------------|---------|---------|---------|-----------------|--------|
| ISM             | 0       | 344     | 0,0     | 6               | 350    |
| SSM             | 2       | 10      | 20,0    | 2               | 12     |
| ASM             | 7       | 20      | 35,0    | 2               | 22     |
| SM-AHN          | 3       | 44      | 6,8     | 10              | 54     |
| BMM             | 0       | 5       | 0,0     | 0               | 5      |
| MCL             | 0       | 1       | 0,0     | 1               | 2      |
| Totalt          | 12      | 424     | 2,8     | 21              | 445    |

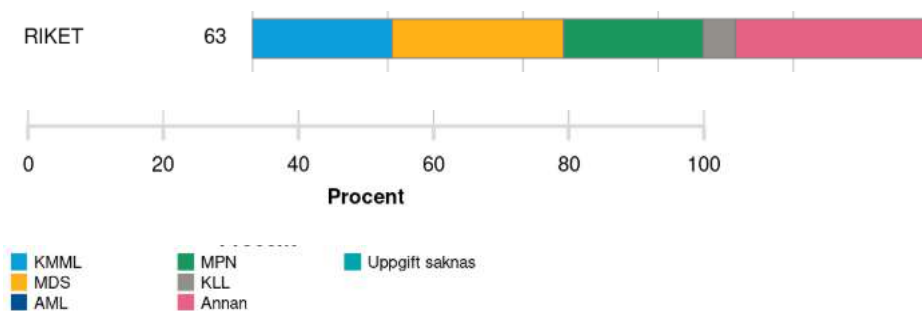
\* Uppgift saknas är ett av svarsalternativen för C-fynd och Osteolys, ingår inte i uträkningen av procent

### Tabell 14 Osteolys rapporterat vid diagnos

Osteolys är ett svårvärderat kriterium som kan värderas som C-fynd men där svåra gränsdragningar finns. Det rapporteras hos 35% av de med ASM, 7% vid SM-AHN men också 20% (2/10) av patienterna med SSM.

## 9.4 Påvisande av annan hematologisk malignitet (SM-AHN)

Vid mastocytos är det vanligt med samtidig annan hematologisk malignitet s.k. SM-AHN. I registret rapporteras detta ha påvisats hos 14% av alla patienter med vanligaste associerade diagnoser KMML (21%), MDS (25%) MPN (21%) och KLL (5%).



Figur 26 Annan hematologisk malignitet

## 9.5 Påvisande av andra genetiska avvikelser förutom mutation i KIT (D816V)

| Mutatation | Andel       |
|------------|-------------|
| RUNX1      | 9/35 (26%)  |
| ASXL1      | 11/35 (31%) |
| SFSR2      | 13/35 (37%) |
| TET2       | 10/35 (29%) |
| PDGFRA     | 0/35 (0%)   |
| Annan      | 26/35 (74%) |

**Tabell 14: Annan cytogenetisk avvikelse påvisad**

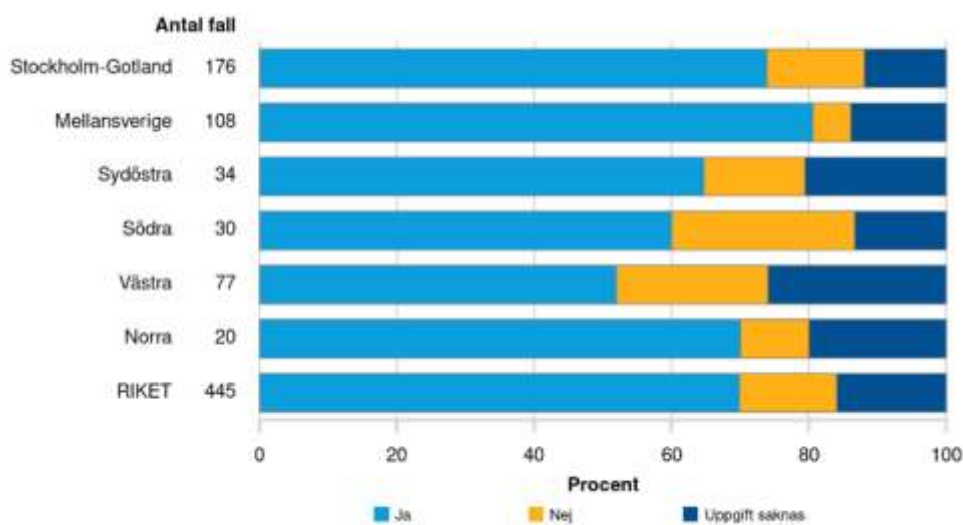
Vid påvisad ASM, SM-AHN eller MCL så rekommenderas kompletterande genetisk utredning i många fall, vilket är av värde för prognostisering och behandlingsval.

## KAPITEL 10

# Kompletterande utredning

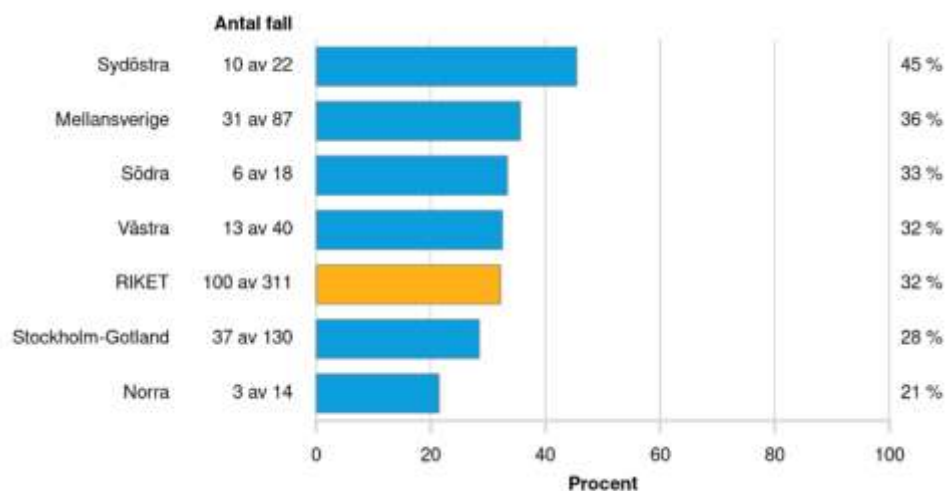
Vid fastställd diagnos av systemisk sjukdom så rekommenderas kompletterande utredning med genomförande av bentäthetsmätning för värdering om det föreligger ev. sekundär osteoporos och för att ha som baseline inför fortsatt monitorering. Vidare rekommenderas ultraljud alternativt CT för att värdera hepatomegali eller splenomegali, samt i tillämpliga fall (CT) skelettförändringar.

Dessa undersökningar rekommenderas inte generellt vid kutan mastocytos varför dessa patienter inte ingår i redovisningen i detta kapitel.

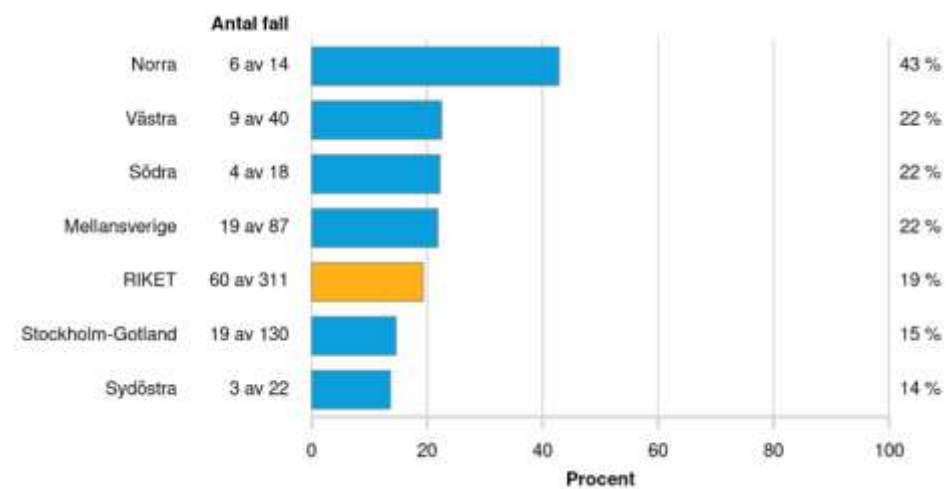


**Figur 27 Utredning av organengagemang - DXA utförd**

Bentäthetsmätning rapporteras utförd vid diagnos hos 83% (311/366) av patienterna, vilket kan vara ett underestimat eftersom det ofta är långa väntetider till bentäthetsmätning. Detta kommer att följas upp framgent med data från uppföljningsformulären.

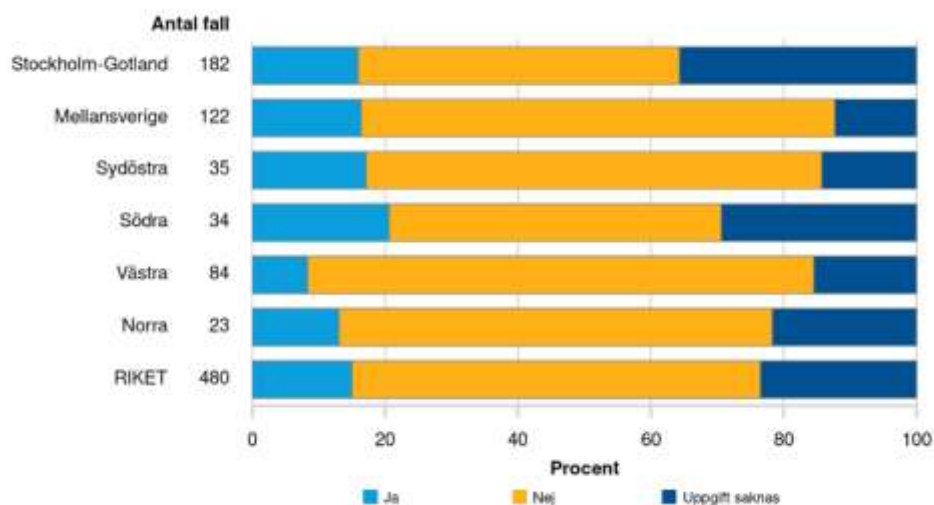
**Figur 28 Osteopeni**

Osteopeni har rapporterats påvisat hos 32% av undersökta patienter.

**Figur 29 Osteoporos**

Osteoporos har rapporterats påvisat hos 19% av undersökta patienter.





**Figur 30 Tidigare fraktur**

Tidigare fraktur rapporteras hos 21% (72/338) av de patienter där denna variabel har rapporterats.



**Figur 31 Radiologisk utredning**

Radiologi vid diagnos rapporteras utförd hos 89% av patienterna där denna variabel har rapporterats (43/380), varav 82% har genomfört CT och 21% har genomfört ultraljud (dubbla utredningar på enstaka patienter).

## KAPITEL 11

# Behandling

Behandlingen av kutan mastocytos, mMCAS och systemisk mastocytos är för den absoluta majoriteten av patienter inriktad på symtomlindring. Grundpelaren i denna behandling är läkemedel som blockerar effekterna av mediatorsubstanser. I vissa fall används också profylaktisk behandling mot t.ex. osteoporos.

S.k. cytoreduktiv behandling, d.v.s. behandling som är inriktad på att minska antalet mastceller används vid avancerad sjukdom (ASM, SM-AHN, MCL) och i enstaka fall vid ISM och BMM med mycket svåra symtom som inte svarar på antimediatorbehandling.

I detta kapitel redovisas vilka läkemedel som patienterna initierat behandling med i samband med diagnos. Eftersom mastcellssjukdomar är kroniska sjukdomar med i de flesta fall normal förväntad livslängd registreras uppföljningsdata vart tredje år. Framgent kommer vi att rapportera hur de olika läkemedlen används över tid, men data är inte tillräckligt mogna och tillförlitliga för sådan analys ännu.

### 11.1 Antimediatorbehandling



#### Figur 32 H1-receptorblockerare

Läkemedel som blockerar histaminets effekter på den s.k. H1-receptorn är rekommenderade som grundpelare vid symtomlindrande behandling. Ofta med god effekt. Många patienter med mastocytos behöver dock betydligt högre doser av dessa läkemedel jämfört med vad som används vid t.ex. allergibehandling. Vid diagnos startas, eller fortsätter tidigare insatt, behandling med H1-receptorblockerare hos 80% av patienterna.

RIKET 113 av 403  28 %

### Figur 33 H2-receptorblockerare

Läkemedel som blockerar histaminets effekter på den s.k. H2-receptorn är ursprungligen framtagna som läkemedel mot magsår och dyspepsi, men har visats ha symtomlindrande effekt hos vissa patienter med mastocytos. Det är dock ett andrahandspreparat i förhållande till H1-receptorblockerare och används hos 28% av patienterna vid diagnos.

RIKET 65 av 403  16 %

### Figur 34 Leukotrienhämmare

Leukotrienhämmare blockerar effekten av leukotriener som frisätts från mastceller och som är en proinflammatorisk cytokin. Läkemedlet används ofta vid astmasjukdom. Ca. 16% av patienterna använder dessa läkemedel vid diagnos.

RIKET 72 av 403  18 %

### Figur 35 Oral natriumkromoglikat

Natriumkromoglikat är ett läkemedel med mastcellsstabiliserande funktion med lokal effekt i mag-tarmkanalen. Det rapporteras användas hos 18% av patienterna vid diagnos, vilket ska ställas i relation till att 28% rapporterar mag-tarmsymtom. Av vikt blir att följa upp användningen över tid.

RIKET 176 av 403  44 %

### Figur 36 Adrenalinpenna

Anafylaxi är en potentiell livshotande systemreaktion orsakad av massiv mediatorfrisättning. Patienter med mastocytos löper mycket hög risk för anafylaxi och bör på vida indikationer utrustas med adrenalin autoinjektor (adrenalinpenna). Vid diagnos rapporteras 29% ha haft minst en anafylaktisk episod och 44% utrustas med adrenalinpenna.

RIKET 57 av 403  14 %

### Figur 37 Systemiska steroider

Systemiska steroider är inte påvisade att ha effekt på mastcellerna, men kan ha god effekt på svåra symtom, men med risk för steroidbiverkningar vid långvarig användning. Vid diagnos rapporteras 14% stå på systemisk steroidbehandling.

## 11.2 Annan symtomlindrande eller profylaktisk behandling

RIKET 78 av 403  19 %

### Figur 38 Osteoporosbehandling

Patienter med mastocytos löper ökad risk för sekundär osteoporos och bentäthetsmätning rekommenderas vid diagnos, samt med varierande intervall, under uppföljningen. Profylax kan ges med calcium+D-vitamin och bisfosfonat och vid manifest sjukdom används bisfosfonat eller antikropp mot RANK-ligand (denosumab) och rapporteras hos 19% av patienterna vid diagnos.

RIKET 59 av 403  15 %

### Figur 39 Hyposensibilisering

Den vanligaste orsaken till anafylaxi vid mastocytos är geting- eller bistick. Vid påvisad IgE-medierad allergi mot bi eller geting rekommenderas hyposensibiliserande behandling. Vanligtvis rekommenderas sådan under begränsad tidsperiod men vid mastocytos rekommenderas tillsvidarebehandling. I registret initieras, eller har redan startats, sådan behandling hos 15% av patienterna.

RIKET 18 av 403  4 %

#### Figur 40 UV-behandling

Många patienter med mastocytos har besvär med klåda samt vissa upplever de hudförändringar som ses vid hudinfiltration av mastceller som mycket kosmetiskt besvärande. UV-ljus kan vara lindrande och många mastocytospatienter har rest söderut vintertid för symtomlindring. Tidigare användes också i många fall kombinationen av psoralen och UV-bestrålning (PUVA).

Eftersom epidemiologiska data har påvisat sannolikt ökad risk för malignt melanom hos patienter med mastocytos, avrådes nu från användande av sådan behandling, förutom vid mycket svåra symtom som inte svarar på någon annan behandling. Det är därför betryggande att endast 4% av patienterna anger sådan behandling vid diagnostillfället.

RIKET 38 av 403  9 %

#### Figur 41 Omalizumab

Omalizumab är en antikropp mot IgE vars indikation främst är vid svårbehandlad astma samt kronisk urtikaria. Det har dock rapporterats ha symtomlindrande effekt även vid svåra hudsymtom hos mastocytospatienter och rapporteras användas hos 9% av patienterna.

## 11.3 Cytoreduktiv behandling

RIKET 18 av 403  4 %

#### Figur 42 Alfa-interferon

Alfa-interferon har en cytoreduktiv effekt som dock är långsamt insättande och preparatet kan användas vid SM-AHN och ASM utan snabb progress och också i enstaka fall vid ISM med mycket svåra symtom som inte svarar på antimediatorbehandling. Interferon har också visats ha en positiv effekt vid manifest osteoporos hos patienter med mastocytos. Det rapporteras användas hos 4% av patienterna vid diagnos.

RIKET 22 av 403  5 %

#### Figur 43 Hydroxyurea

Hydroxyurea har inte en speciellt god effekt på mastocytosjukdomen och rekommenderas inte för användning mot mastceller. Däremot kan det vara indicerat främst vid SM-AHN t.ex. med associerad MPN. Det rapporteras använt hos 5% av patienterna vid diagnos varav 14 av 22 med SM-AHN.

RIKET 5 av 403  1 %

#### Figur 44 Kladribin

Kladribin är ett cytostatikum med visad effekt vid avancerad mastocytos. Effekten är snabbt insättande. Nackdelar är ökad risk för infektioner. Det har använts hos 1% av patienterna vid diagnos.

RIKET 14 av 403  3 %

#### Figur 45 Tyrosinkinashämmare

Sedan 31/1 2018 är tyrosinkinashämmaren Midostaurin TLV-godkänd för användning vid avancerad systemisk mastocytos (ASM, SM-AHN och MCL). Sedan 2024 är även tyrosinkinashämmaren Avapritinib godkänd av EMA på samma indikation, men den är f.n. inte TLV-godkänd.

Totalt har 14 av 403 (3%) av rapporterade patienter behandlats med tyrosinkinashämmare vid diagnostillfället.

RIKET 9 av 403  2 %

#### Figur 46 Intensiv cytostatikabehandling

Intensiv cytostatikabehandling kan vara aktuellt vid ASM och MCL främst som förbehandling inför allogen stamcellstransplantation eller som behandling av annan hematologisk sjukdom vid SM-AHN. Vid diagnos rapporteras 2% av patienterna erhålla intensiv cytostatikabehandling.

## KAPITEL 12

# Sammanfattning

Detta är den första rapporten från det sedan 1/1 2025 fristående Nationella kvalitetsregistret för mastocytos. Rapporten innefattar 480 rapporterade patienter med kutan mastocytos (KM), Isolerad benmärgsmastocytos (BMM), Indolent systemisk mastocytos, Smoldering systemisk mastocytos (SSM), Aggressiv systemisk mastocytos (ASM), Systemisk mastocytos med annan associerad hematologisk neoplasi (SM-AHN) samt Mastcellsleukemi (MCL).

Mastocytos är en mycket heterogen grupp av sjukdomar som handläggs av ett flertal olika specialiteter och dessutom är en kriteriediagnos, vilket medför att incidensdata och prevalensdata är mycket osäkra. Sannolikt föreligger ett mörkertal vad gäller prevalensen, som grovt uppskattat är 1000–1500 personer i Sverige.

Fördelningen av de olika diagnoserna i rapporten är, vid jämförelse, ungefär densamma som ses i det europeiska ECNM-registret vilket tyder på en god täckning och rapportering av de olika diagnoserna.

Data som presenteras i denna rapport är främst populationsbeskrivning, diagnostik, symtombörda och behandling vid diagnos. I registret sker nu en fortlöpande registrering av uppföljningsdata vart tredje år vilka framöver kommer att innefattas i rapporterna.

Inrapporteringen sker till största delen från de två Centers of Excellence (Karolinska och Akademiska) som etablerats, samt från regionala centra (Linköping, Lund, Uddevalla). Vid analys av andelen diagnostiserade patienter per 100 000 invånare och region ses dock en relativt jämn fördelning över landet om än med vissa variationer (figur 2), vilket ändå pekar mot en nationell medvetenhet och diagnostik.

Eftersom diagnostik och indelning av mastocytossjukdomarna i många fall är baserat på ett flertal avancerade undersökningar så är analys av hur diagnosen konfirmerats viktig. Rapporten visar på en god diagnostisk bredd med i den absoluta majoriteten av diagnostiserade patienter användande av adekvata metoder.

En mycket viktig och intressant observation vid analys av diagnostiken är nivåerna av basalt s-tryptas hos patienter med konstaterad mastocytos. Tryptas används ofta som screeningverktyg vid misstanke om mastocytos. I registret har dock 25% av patienterna s-tryptas < 20 mikrogram/L, vilket är cut-off för tryptas som diagnoskriterium (underkriterium) och 8% har ett normalt tryptasvärde (< 11 mikrogram/L). Detta visar att vid misstanke måste stor vikt läggas vid symtombild och att prover på blod bör kompletteras med högkänslig analys av mutation i KIT (D816V).

Rapporten visar vidare att mastocytospatienter vid diagnos har en mycket hög symtombörda med besvärande symtom från ett stort antal organsystem.

Det rapporteras hudsymtom (64%), en eller flera episoder med anafylaxi (29%), mag-tarmbesvär (53%), kardiovaskulära symtom (28%), neuropsykiatriska symtom (20%) och skelettvärk (18%) hos patienterna. En bild som styrker att ett multiprofessionellt omhändertagande involverande ett antal olika specialiteter behövs.

Det är välkänt att mastocytos ofta samexisterar med annan hematologisk sjukdom och i registret påvisas detta hos 14% av alla patienter med vanligaste annan diagnos MDS (25%), MPN (21%) och KMML (21%).

Vid utredning är också kompletterande utredning avseende bentäthet viktigt, vilket rapporteras ha genomförts hos 83% av patienterna med påvisad osteoporos hos 19% av dessa.

Ett observandum i analys av diagnostiken är rapportering av C-symtom vid diagnostiserad ASM, där detta är ett krav för diagnos men endast rapporterats hos 68% (15 av 22) av dessa patienter. En av flera förklaringar kan vara att 10 av dessa patienter rapporterats retrospektivt vilket gjort att diagnosdata kan ha varit svåra att få fram. Detta kommer att utredas vidare i detalj.

Behandlingen av mastocytos baseras i första hand på symtomlindrande antimediatorbehandling där H1-receptorblockerare är basen. Vid diagnos rapporteras 80% av patienterna erhålla sådan behandling. Då risken för anafylaxi är extremt hög vid mastocytos bör en hög andel av patienterna vara utrustade med adrenalinpenna, vilket också rapporteras hos 44%.

Cytoreduktiv behandling är främst förbehållet för fåtal patienter som har avancerad sjukdom och används vid diagnos hos 15% av patienterna. Under utveckling är nya tyrosinkinashämmare som sannolikt är betydligt mer effektiva





än äldre behandlingar, men också dyra. Här kommer framtida registrering av användningen av dessa att vara av stort värde.

Den absoluta majoriteten av patienter med mastocytos (ISM, BMM, mMCAS samt KM) har en normal förväntad överlevnad, men ofta en hög symtombörda. Patienter med avancerad mastocytos (ASM, SM-AHN, MCL) utgör en mycket liten andel. Av dessa anledningar rapporteras ännu inte överlevnadsdata från registret, då dessa inte kan anses valida. Med ökat antal patienter och lång uppföljningstid är tanken att även rapportera sådana data i framtiden.



Regionala cancercentrum – regionernas nationella samverkan inom cancervården.  
Med patienter och närstående för hela människan, i dagens och framtidens cancervård.  
[www.cancercentrum.se](http://www.cancercentrum.se)