



Проф. Т.В. Фролова, доц. І.І. Терещенкова, доц. Н.Ф. Стенкова
Харківський національний медичний університет МОЗ України, м. Харків
Кафедра пропедевтики педіатрії № 1

Мастоцитоз у практиці сімейного лікаря

Мастоцитоз (mastocytosis; нім. mast[ig] тучний, відгодований + грец. kytos клітина — osis; син. тучноклітинний ретикульоз) — гетерогенна група рідкісних захворювань мієлопроліферативної природи, при яких відбувається надмірне накопичення і проліферація тучних клітин (ТК) в тканинах і органах: шкіра, лімфатичні вузли, печінка, селезінка, кістковий мозок та шлунково-кишковий тракт. Мастоцитоз (М) входить до переліку 8 мієлопроліферативних захворювань та діагностується відповідно до визначених критеріїв і рекомендацій ВООЗ [14, 29, 31].

За даними світової статистики частота М серед дорослого населення складає 1 на 100 тис., але деякі автори вказують на наявність 5—10 випадків на 1 млн. населення або 1 випадок на 1000-8000 пацієнтів лікаря-дерматолога. ЗустрічаєтьсЯ М серед дитячого населення декілька частіша, приблизно 1 на 500—800 пацієнтів, що звертаються до дерматолога [17, 19]. За даними Ven-Amitai D, Metzker A, Cohen H.A. (2005) співвідношення захворюваності на шкірну форму в хлопчиків та дівчат становить 1,5:1. Одна третина пацієнтів (40%) має мастоцитому, яка виявляється від народження. Urticaria pigmentosa діагностується в 65% випадків, а перші симптоми хвороби з'являються на першому місяці життя. Основні висипання локалізуютьсЯ на тулубі та кінцівках. У 11% дітей причина розвитку пігментної кропив'янки — сімейна. [27]. Інші автори вказують на те, що у 55% хворих на М перші клінічні прояви виникають у неонатальному та грудному періодах життя дитини, а саме до 2-х років, у 10% дітей — від 2-х до 15 років, і в 35 % дітей старших за 15 років. З іншої сторони, чимала варіабельність висипки в дітей нерідко може призводити до помилкової діа-

гностики М, і це більшою мірою обумовлюється тим, що в педіатричній практиці шкірні форми М досить часто сприймають за прояви алергічних захворювань шкіри [3, 20, 24].

*У перебігу хвороби в дітей і дорослих виявляютьсЯ суттєві розрізнення. Вважається, що М у дітей має нетривалий прояв підвищеної реактивності тучних клітин, дебютує в ранньому віці, протікає у вигляді шкірних форм і регресує при досягненні дитиною пубертатного віку. Найбільш частою формою М є шкірна, а саме пігментна кропив'янка. Тоді як серед дорослих в різних клінічних варіантах частіше зустрічається системний М, який розглядають, як клональне захворювання пухлинної природи з хронічним перебігом [4, 15, 26].

Класифікація мастоцитозу за ВООЗ включає [7, 18]:

I. Шкірний мастоцитоз / Cutaneous mastocytosis (CM), який може проявлятися у вигляді:

- пігментної кропив'янки / Urticaria pigmentosa (UP) або макуло-папульозного мастоцитозу / Maculo-papular cutaneous mastocytosis (MPCM):
 - мономорфний тип;
 - поліморфний тип;
- дифузного шкірного мастоцитозу / Diffuse cutaneous mastocytosis (DCM)
- солітарної мастоцитоми шкіри / Solitary mastocytoma of skin (SMS)

II. Системний мастоцитоз / Systemic mastocytosis (SM)

- індолентний (уповільнений) системний мастоцитоз / Indolent systemic mastocytosis (ISM),
- системний мастоцитоз, асоційований з гематологічними захворюваннями (не з тучних клі-

тин) / Systemic mastocytosis with associated clonal haematological non-mast cell lineage diseases (SM-AHNMD),

- агресивний системний мастоцитоз / Aggressive systemic mastocytosis (ASM),
- тучноклітинний лейкоз, або лейкемія з тучних клітин / Mast cells leukemia (MCL),
- саркома тучних клітин / Mast cells sarcoma (MCS),
- позашкірна мастоцитома / Extracutaneous mastocytoma (ECM).

Етіологія мастоцитозу донині до кінця невизначена, проте не виключається фактор активації процесу мутації (D816V) гена, що кодує рецептор тирозинкінази (с-KIT) фактору стовбурових клітин, присутнього на тучних клітинах (ТК). У результаті виникає аутофосфорилування рецептора, що викликає неконтрольовану гіперпродукцію ТК [7, 18, 25, 32].

Відомо, що ТК знаходяться майже в усіх органах. Розташовуючись біля периферичних нервів і епітеліальних поверхонь, лімфатичних і кровоносних судин, вони беруть участь в запальних реакціях, виконують різноманітні захисні і регуляторні функції. У нормі розвиток ТК передбачає взаємодію між фактором зросту ТК-цитокінів і рецепторів с-KIT, які експресуються на ТК в різних стадіях їх розвитку. Окрім стимуляції проліферації ТК, фактор їх зросту стимулює синтез меланіну і розростання меланоцитів, що й обумовлює наявність гіперпігментованих висипань на шкірі при М. Під впливом ІgЕ-залежних і не-ІgЕ-залежних механізмів ТК активуються, внаслідок чого вивільняються хімічні медіатори, що акумулюються в секреторних гранулах. Разом з цим відбувається синтез запальних цитокінів і мембранних ліпідних метаболітів [1, 23].

У дітей випадки М пояснюються спонтанною цитокін-обумовленою гіпер-проліферацією ТК, а також мутаціями гена с-KIT в кодонах, відмінних від D816V та дією ферментів дегрануляції ТК, таких як гістамін і триптаза [1, 5, 28].

Усе вищезазначене і обумовлює розвиток характерних клінічних проявів М, інтенсивність яких залежить від типу захворювання (шкірний або системний), кількості та місць розташування інфільтратів, інтенсивності дегрануляції тучних клітин з подальшим вивільненням медіаторів. Оскільки діти частіше хворіють на шкірний М, саме в них, проявляються медіаторні симптоми за рахунок виходу з ТК гістаміну в тканини та кров: флашинг (приступи раптового почервоніння шкіри обличчя, грудей, верхньої половини тулуба), свербіж, уртикарія, тахікардія, абдомінальні болі, підвищення температури та головний біль. Часом можливий розвиток ангіоневротичного набряку; внаслідок зниження артеріального тиску — непритомні стани. Загальний стан дитини зазвичай не порушується. Ці явища тривають від 3—5 до 30 хвилин потім самоволі зникають [6, 13]. Доречно зауважити, що вказані «напади» виникають періодично, і з віком повністю щезають.

У хворих на системний М до основних симптомів приєднуються болі в кістках, явища бронхоспазму і астмоподібні симптоми, розвиток анафілаксії. Зі

сторони ШКТ: болі в животі, нудота, блювота, діарея, синдром мальабсорбції. За рахунок продукції ТК гепарину виникають геморагічні симптоми. У дорослих, хворих на системний М частіше зустрічаються спонтанні переломи внаслідок остеопорозу, остеодеструкція з вираженим кістково-больовим синдромом. Розвиток остеопорозу ймовірно обумовлений порушенням балансу між остеобластами і остеокластами в сторону активації останніх під дією гепарину [6, 13, 30].

Пігментна кропив'янка є найпоширенішою формою серед шкірного М в дитячому віці, що відзначається у 70—90% хворих [11, 16, 21]. Перші висипання виникають, зазвичай, на тулубі дитини ще в період новонародженості, кількість їх швидко збільшується протягом перших двох років життя дитини. Висипання представлені макулами і папулами червоно-коричневого, жовтуватого або жовтувато-коричневого кольору, що злегка здіймаються над поверхнею шкіри, іноді представлені вузлами. У зв'язку з вираженою клінічною різноманітністю елементів висипки, виділяють мономорфний і поліморфний типи макуло-папульозного М [2, 4, 16, 18].

Мастоцитома зустрічається відносно рідко, але за даними різних авторів відмічається деяка розбіжність від 10 до 40% хворих на М. Під час огляду пацієнтів виявляється один або декілька елементів рожево-жовтого або коричневого кольору розміром від 1 до 5 см, що здіймаються над поверхнею шкіри. Мастоцитома розцінюється, як тверда доброякісна пухлина, яку необхідно діагностувати за результатами біопсії [1, 2, 24].

Рівень сироваткової триптази при означених формах М, як правило, не змінюється. У більшості випадків регрес висипань триває до пубертатного періоду. Ускладнення практично не відзначаються [8, 9, 12].

Дифузний шкірний М є вкрай рідкісною формою шкірного М. Проявляється генералізованою еритемою з жовто-помаранчевим відтінком, в межах якої шкіра потовщена за типом пахідермії, і може супроводжуватись виникненням великих пухирів. Зменшення кількості пухирів відзначається впродовж перших 3—4 років життя. Рівень сироваткової триптази зазвичай підвищений. Перебіг захворювання у цих пацієнтів має схильність до хронічного, а підвищений рівень сироваткової триптази і залучення до патологічного процесу інших органів є предиктором розвитку системного М і ускладнень [8, 9, 22]. Указані симптоми шкірної форми М в дітей можуть виникати, як спонтанно так і під дією провокуючих факторів, що викликають дегрануляцію ТК. Це трапляється при терті або стиску ділянок шкіри тісним одягом, переохолодженні, прийомі гарячої ванни або душа. Серед емоційних тригерів відмічають: стрес, страх, занепокоєння та плач дитини. Нерідко анафілактичну реакцію можуть викликати укуси комах та бджіл. Особливу увагу слід приділяти дітям з М в період гострого респіраторного захворювання, коли призначають нестероїдні протизапальні препарати, які можуть спровокувати загострення хвороби [2, 13].

У 2016 році К. Hartmann і спів. систематизували клінічні відмінності шкірного М в дітей і дорослих та визначили прогностичні критерії. Зокрема, вони рекомендують типові макуло-папульозні шкірні висипи (UP) поділяти на 2 варіанти, а саме мономорфний тип з невеликими макуло-папульозними висипами, який в основному спостерігається в дорослих пацієнтів і поліморфний варіант з крупними висипами різного розміру та форми, який зазвичай спостерігається серед дітей. Клінічні спостереження свідчать, що мономорфний варіант, якщо він розвивається в дітей, часто зберігається і в дорослому віці, тоді як поліморфний варіант може регресувати в період статевого дозрівання. Це розмежування має важливі прогностичні наслідки, і може рекомендуватися до використання, як діагностичний алгоритм [16].

Клінічна картина *системного М* пов'язана з інфільтрацією ТК органів і тканин, що призводить до їх збільшення і порушення функцій. У хворих розвивається гепатоспленомегалія та лімфопроліферативний синдром. При цьому в патологічний процес шкіра може і не залучатися. Висока активність мастоцитів з вивільненням біологічно активних речовин обумовлює інтоксикацію, приливи, гарячку, зниження маси тіла, профузний піт, порушення функції серцево-судинної (тахікардія, геморагічний синдром), травної (діарея і виразкові ураження) і кісткової систем (остеопороз, остеопіброз) [9, 10, 12, 16].

Діагноз М шкіри встановлюють на підставі клінічної картини (характерний висип) і гістологічних даних (фокальна або дифузна інфільтрація ТК) без ознак системного М. Важливим патогномонічним симптомом шкірного М є позитивний симптом Дар'є-Унна або «феномен займання» — коли при потиранні макули, або після доторкання до неї теплим предметом, невдовзі з'являються почервоніння і набряк цього елемента — він набуває пухиреподібного вигляду. Варто пам'ятати, що цей симптом може бути відсутнім при мастоцитомі та, якщо висип було травмовано за 2—3 дні до дослідження (відновлення гранул ТК відбувається протягом 48—72 годин) [7, 10, 21, 24].

Найбільш об'єктивним показником в діагностичному алгоритмі постановки діагнозу дитячого М є визначення рівню триптази у сироватці крові (табл.1) [8, 12, 22].

Таблиця 1

Інтерпретація значень сироваткової триптази у хворих на мастоцитоз

(адаптовано Dirk Van Gysel і спів., 2016)

Рівень триптази	Діагноз
< 20 нг/мл, без клінічних проявів системності	Шкірний М
20-100 нг/мл, без клінічних проявів системності	Шкірний М, моніторинг до пубертатного періоду
> 20 нг/мл, без регресу висипів у постпубертаті	Підозра на системний М, дослідження кісткового мозку
> 100 нг/мл, клінічні прояви системності, без регресу висипів	Дослідження кісткового мозку

У випадках, коли немає можливості дослідити рівень триптази в крові, вирішальним критерієм можуть бути дані УЗД печінки та селезінки, біопсія кісткового мозку.

Для верифікації системного М використовують діагностичні критерії ВООЗ: великий критерій — щільна інфільтрація ТК (по 15 і більше клітин) в кістковому мозку або іншій тканині, окрім шкіри; малі критерії: 1) атипів ТК; 2) нетиповий фенотип ТК (CD25+ або CD2+); 3) рівень триптази в крові вище за 20 нг/мл; 4) наявність мутації в кодоні 816 с-KIT в клітинах периферичної крові, кісткового мозку або вражених тканинах. Діагноз встановлюється при наявності одного великого та одного малого критерію або трьох малих критеріїв [7, 18, 26].

Лікування хворих носить симптоматичний характер і спрямовано на попередження та лікування анафілаксії, а також симптомів алергії, свербіжу, почервоніння шкіри та порушення процесів травлення [12, 16, 21, 29].

Випадок з практики. Хлопчик К. 11 міс., перебував у педіатричному відділенні міської клінічної багато-профільної лікарні м. Харкова з діагнозом гострий обструктивний бронхіт.

Дитина від першої вагітності, яка протікала з гестозом першої половини, фізіологічних пологів. Хлопчик народився в строк з масою тіла 3100 г, довжиною — 51 см, обводом голови — 34 см, грудної клітки 33 см, закричав одразу, прикладений до грудей через 30 хв. після народження. Період новонародженості — без патології. У пологовому будинку дитина вакцинована проти гепатиту В та туберкульозу. Мати хворіє на бронхіальну астму. У віці 1 міс. хлопчик був переведений на штучне вигодовування у зв'язку із різким зниженням лактації. Фізичний розвиток дитини характеризувався як нормальний з динамікою збільшення ваги на 500—700 г щомісяця. Нервово-психічний розвиток — за віком.

На третьому тижні життя батьки помітили на шкірі дитини поодинокі жовто-сині плями розміром 1х1 см в пахвовій області та під лівою лопаткою, яким не придали значення, розцінивши їх як синці внаслідок невдалого тримання дитини на руках. Кількість плям та їх характеристики залишалися незмінними до 3-х міс, батьки за медичною допомогою не зверталися. У віці 4 міс розміри плям та їх кількість збільшились, вони набули червоного кольору. Дільничним педіатром призначено десенсибілізуючу терапію протягом двох тижнів. Проте ефекту від терапії не було і дитина була направлена на консультацію до лікарів-спеціалістів: невролога, ортопеда та дерматолога. Виявлено: тонусні порушення на фоні гіпоксично-ішемічного ураження ЦНС, помірна дисплазія кульшових суглобів; лікарем дерматологом виставлений діагноз: пігментна кропив'янка? Дитина направлена на додаткове обстеження. Батьки рекомендації лікаря не виконали.

У 6 міс. в хлопчика вперше раптово з'явилося почервоніння шкіри обличчя та шиї, різке почервоніння в області пігментних плям, виражене занепокоєння, що тривало протягом 15-20 хвилин і самостійно

зникло. Хлопчика оглянуто інфекціоністом та алергологом. Інфекційна та алергічна природа захворювання виключені. Дитина вдруге була направлена на консилиум дерматологів, який констатував наявність у дитини пігментної кропив'янки, а нападоподібне почервоніння на тлі занепокоєння розцінено як флашинг-синдром. Для підтвердження діагнозу рекомендовано проведення біопсії з ураженої ділянки або взяття рідини з пустули, яка може з'явитися під час чергового флашингу на наявність скупчення тучних клітин. Проте батьки від подальшого обстеження відмовилися. Наступні місяці флашинг повторювався ще двічі: у віці 7 та 10 міс., супроводжувався значним свербіжем уражених ділянок шкіри, збільшенням у розмірах, почервонінням пігментних плям, сильним занепокоєнням дитини.

Під час огляду у відділенні стан дитини середньої важкості, в'яла, апетит знижений, виражена задишка до 60 за хв., температура субфебрильна до 37,5⁰С. Фізичний розвиток нормальний (антропометричні показники в межах ± 1 SD). Нервово-психічний розвиток дитини за віком. Шкіра бліда, на тулубі множинні гіперпігментовані макулозно-папульозні елементи діаметром від 0,5 до 3 см (рис. 1, а, б). У ділянці середньої третини спини справа відмічається капілярна гемангіома розміром 0,5x1 см з чіткими контурами (рис. 1, в.). Симптом Дар'є-Унни позитивний. Підщелепні, потиличні, аксиллярні та пахові лімфатичні вузли рухливі, безболісні, до 1 см в діаметрі. Кістково-м'язова система без патологічних змін, велике тім'ячко 1x1 см, краї щільні. Слизова оболонка задньої стінки глотки яскраво гіперемована, чиста. Мигдалики не збільшені. Перкуторно над легеньми — коробковий відтінок звуку, аускультативно — на фоні жорсткого дихання вислуховуються багато свистячих хрипів з обох сторін. Границі відносної серцевої тупості в межах вікової норми, аускультативно — тони серця ритмічні, чисті, ясні. Живіт правильної округлої форми, м'який. Печінка + 2 см, помірної щільності, безболісна, край гострий, селезінка не збільшена. Випорожнення кашкоподібні, без патологічних домішок. Сечовипускання вільні, безболісні.

Лабораторне обстеження: клінічний аналіз крові: еритроцити — 4,33 Г/л, Нв — 120 г/л, Кп — 0,83, тромбоцити — 184 Г/л, лейкоцити — 5,98 Г/л, ШОЕ — 2 мм/год., еозинофіли 3%, нейтрофіли: с/я — 19%, п/я — 2%, моноцити — 12%, лімфоцити — 64%. Час згортання крові 1'50"—3'20".

Для верифікації діагнозу М призначено дослідження рівню триптази сироватки крові, яка становила — 18 н/мл.

Клінічний аналіз сечі без патологічних змін.

При УЗД органів черевної порожнини патології не виявлено.

Консультація дерматолога: шкірний мастоцитоз, поліморфний тип, макуло-папульозна форма.

Дитина виписана із стаціонару з рекомендаціями: диспансерний нагляд педіатра та дерматолога. Уникати впливу провокуючих факторів, що призведе до загострення хвороби, а саме: надмірного тертя або стиснення ділянок шкіри одягом, переохолодження, прийом гарячої ванни або душа, прийому нестероїдних протизапальних препаратів, укусів комах та бджіл, негативних емоцій.

Отже даний клінічний випадок вказує на те, що:

1. Варіабельність висипки в дітей нерідко може призвести до помилкової діагностики, в зв'язку з тим, що в педіатричній практиці шкірні форми М часто сприймаються як прояви алергічних захворювань шкіри.

2. Знання клінічних форм мастоцитозу, тактики ведення таких хворих сприяють своєчасній діагностиці захворювання та запобіганню серйозних ускладнень: ангіоневротичний набряк, анафілаксія, гастро-інтестинальні, серцево-судинні та невротичні порушення в дітей.

3. У дітей найбільш частою формою М є шкірна, а саме пігментна кропив'янка, дебют якої може відмічатися з неонатального періоду. Низька обізнаність педіатрів, лікарів загальної практики та дерматологів про наявність шкірних форм з неспецифічними проявами в пацієнтів дитячого віку, які регресують у пубертатному віці, призводить до недіагностованих випадків М.



а



б



в

Список використаної літератури

1. Болотная Л.А. Тучные клетки и мастоцитоз/Дерматология та венерология-№ 3 (73) — 2016. — С. 5—14.
2. Прошутинская Д. В., Маковецкая О. С. Клиническая характеристика кожных форм мастоцитоза у детей. XVI Всероссийский съезд дерматовенерологов и косметологов. М, 2016; 31—32.
3. Синельникова Н. А., Калинина Н. М., Савенкова Н. Д. Хроническая крапивница в детском возрасте. Формы хронической крапивницы у детей. Дифференциальная диагностика (часть II) // Медицинская иммунология. — 2013. — Т. 16, №4. — С. 313—324.
4. Спирина В. Г., Машенко Ю.В. Особенности течения пигментной крапивницы у детей //Бюллетень мед. интернет-конф. — 2014. — Т. 4, №4. — С. 276.
5. Abraham S.N. Mast cell-orchestrated immunity to pathogens [Text] / S.N. Abraham, A.L. St. John // Nat. Rev. Immunol. — 2010. — Vol. 10, № 7. — P. 440—452.
6. Akdis CA, Jutel M, Akdis M. Regulatory effects of histamine and histamine receptor expression in human allergic immune responses. *Chem Immunol Allergy*. 2008;94:67-82. [PubMed]
7. Akin C., Valent P., Diagnostic criteria and classification of mastocytosis in 2014. *Immunol Allergy Clin North Am* 2014; 34: 207—218.
8. Alvarez-Twose I Vañó-Galván S, Sánchez-Muñoz L, et al. Increased serum baseline tryptase levels and extensive skin involvement are predictors for the severity of mast cell activation episodes in children with mastocytosis. *Allergy* 2012; 67:813—821[PMC free article] [PubMed]
9. Bonadonna P, Pagani M., Aberer W., et al. Drug hypersensitivity in clonal mast cell disorders: ENDA/EAACI position paper. *Allergy*, 2015, vol. 67, pp. 755—763.
10. Carter M. C., Clayton S. T., Komarow H. D., Assessment of clinical findings, tryptase levels and bone marrow histopathology in the management of pediatric mastocytosis. *J Allergy Clin Immunol* 2015; 04: 20-24.
11. Carter M.C. Pediatric mastocytosis / M.C. Carter, D.D. Metcalf // Arch. Dis. Child. — 2002. — Vol. 86. — P. 315-319.
12. Dirk Van Gysel et al., Mastocytosis: a comprehensive insight. *Giornale italiano di dermatologia e venereologia: organo ufficiale, Societa italiana di dermatologia e sifilografia* 2016; (08): 1-3.]
13. Escribano L, Akin C, Castells M, et al. Current options in the treatment of mast cell mediator-related symptoms in mastocytosis. *Inflamm Allergy Drug Targets*. 2006;5(1):61-77. [PubMed]
14. Escribano L, Akin C, Castells M, et al. Mastocytosis: current concepts in diagnosis and treatment//*Ann Hematol*. 2002 Dec; 81(12):677—90.
15. Gülen T., Hägglund H., Dahlén B, Nilsson G. Mastocytosis: the puzzling clinical spectrum and challenging diagnostic aspects of an enigmatic disease. *Journal of International Medicine*, 2016, vol. 379, is. 3, pp. 211—228.
16. Hartmann K, Escribano L, Grattan C et al. Cutaneous manifestations in patients with mastocytosis: Consensus report of the European Competence Network on Mastocytosis// *Allergy Clin Immunol*. 2016 Jan;137(1):35-45.
17. Hartmann K, Henz BM. Mastocytosis: Recent advances in defining the disease. *Br J Dermatol*. 2001;144:682—95. [PubMed]
18. Horny HP, Akin C, Arber D, et al. Mastocytosis. In: Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, et al, eds. *World Health Organization (WHO) Classification of Tumours. Pathology & Genetics. Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues*. Lyon, France: IARC Press; 2016.
19. James W. D., Berger T. G., Elston D. M. *Andrews' Diseases of the Skin. Clinical Dermatology*, 10 th Edition // Saunders/Elsevier, 2006: 615—619.
20. Kunnath MS, Minnaar G. A case of non-pigment forming cutaneous mastocytosis, masquerading as infantile eczema. *Arch Dis Child* 2010; 95:A26—A27.
21. Lange M, Nedoszytko B, Górska A, et al. Mastocytosis in children and adults: clinical disease heterogeneity. *Arch Med Sci* 2012; 8:533—541[PMC free article][PubMed]
22. Lange M, Zawadzka A, Schrörs S, et al. The role of serum tryptase in the diagnosis and monitoring of pediatric mastocytosis: a single-center experience // *Postepy Dermatol Alergol*. 2017 Aug; 34(4): 306—312. 31.
23. Longley B. J., Reguera M. J., Ma Y. Classes of c-KIT activating mutations: proposed mechanisms of action and implications for disease classification and therapy. *Leuk Res* 2001; 25:571—576.
24. Marianne Frieri, MD, Mahvish Quershi, PhD / *Pediatric Mastocytosis: A Review of the Literature // Pediatr Allergy Immunol Pulmonol*. 2013 Dec 1; 26(4): 175—180. 7.
25. Orfao A., Garsia-Montero A. C., Sanchez L. et al. Recent advances in the understanding of mastocytosis: the role of KIT mutations. *Br J Haematol* 2007; 138: 12-30.
26. Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2017 update on diagnosis, risk stratification and management. *American Journal of Hematology*, 2016, vol. 91, is. 11, pp. 1146—1159.
27. Pediatric cutaneous mastocytosis: a review of 180 patients/ Ben-Amitai D, Metzker A, Cohen HA./ *Isr Med Assoc J*. 2005 May;7(5):320-2.
28. Pediatric mastocytosis is a clonal disease associated with D816 and other activating c-KIT mutations / C. Bodemer, O. Hermine, F. Palmerini et al. // *J. Invest. Dermatol.* — 2010. — Vol. 130 (3). — P. 804—815.
29. Peter Valent, Cem Akin, and Dean D. Metcalf / *Mastocytosis: 2016 updated WHO classification and novel emerging treatment concepts //Blood*. 2017;129(11):1420-1427.
30. Sokol H. Gastrointestinal manifestations in mastocytosis: a study of 83 patients [Text] /H. Sokol, S. Georgin-Lavialle, D. Canioni // *J. Allergy. Clin. Immunol.* —2013.—Vol. 132, № 2. — P. 866-873.
31. Tefferi A., Vardiman J. W. Classification and diagnosis of myeloproliferative neoplasms: the 2008 WHO criteria and point-of tcare diagnostic algorithms. *Leukemia* 2008; 22:14—22.
32. Wilson T., Maric I., Simakova O., et al. Clonal analysis of NRAS activating mutations in KIT-D816V systemic mastocytosis // *Haematologica*, 2011, №96 (3), pp. 459—463.

Мастоцитоз в практиці сімейного лікаря

Проф. Т.В. Фролова, доц. І.І. Терещенкова, доц. Н.Ф. Стенкова

Харківський національний медичинський університет МЗ України, г. Харків

Кафедра пропедевтики педіатрії № 1

В статті представлено описання рідкого в дитячому віці захворювання – мастоцитоз. Изложены данные о его распространённости, этиопатогенетические аспекты, клинические проявления, особенности диагностики и принципы лечения. Приведен клинический случай кожного мастоцитоза у ребёнка 11 месяцев. Обращается внимание семейных врачей и врачей-педиатров на своевременную диагностику данного заболевания в детском возрасте.

Ключевые слова: мастоцитоз, тучные клетки, дети, кожа, пигментная крапивница.

Mastocytosis in practice of a family doctors

Prof. T.V. Frolova, I.I. Tereshchenkova, N.F. Stenkova

Kharkiv National Medical University

Department of Propaedeutic of paediatrics № 1

Abstract. The article presents mastocytosis – a rare disease in children, data on its prevalence, etiopathogenetic aspects, clinical manifestations, diagnostic features and principles of treatment. A clinical case of cutaneous mastocytosis in a child aged 11 months is presented. Attention is paid to family doctors and pediatricians on the features of timely diagnosis of this disease in children.

Key Words: mastocytosis, mast cell, children, skin, urticaria pigmentosa.

Контактна інформація: Фролова Тетяна Володимирівна —
зав. кафедри пропедевтики педіатрії №1 ХНМУ, доктор медичних наук, професор.
м. Харків, 61022, пр. Науки 4, ХНМУ, кафедра пропедевтики педіатрії №1.
телефон +38(067)577-03-03, e-mail: frolovatv67@gmail.ru.

Стаття надійшла до редакції 16.01.2018 р.