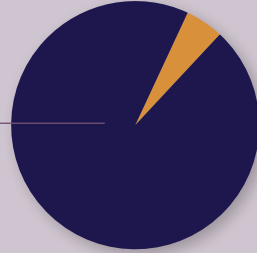


Diagnostik der Systemischen Mastozytose (SM): Hochsensitives Screening auf *KIT*-D816V-Mutation

Die Systemische Mastozytose ist in bis zu

95 %

der Fälle mit *KIT* D816V assoziiert.¹⁻³



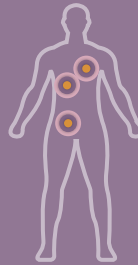
Der Tyrosinkinase-Rezeptor *KIT* spielt eine Schlüsselrolle bei der Regulation der Mastzellproliferation. Eine SM entsteht durch Mutationen, die *KIT* konstitutiv aktivieren.^{1,4,5}



KIT D816V ist ein wichtiger diagnostischer und prognostischer Marker für SM.^{1,4,5}



Ein Nebenkriterium der WHO für SM ist der Nachweis einer *KIT*-Mutation, in Codon 816 oder anderen Regionen.^{1,6}



Das ECNM empfiehlt die Verwendung hochempfindlicher Methoden (z. B. ddPCR) für das Screening von *KIT* D816V im peripheren Blut bei klinischem Verdacht auf SM.⁷

Verdacht auf SM? Screening auf die *KIT*-D816V-Mutation

Zu den häufigen Symptomen von SM gehören: typische Hautläsionen, ungeklärte Osteoporose, Anaphylaxie, histamininduzierte Symptome (Krämpfe, Kopfschmerzen, Hypotonie, Diarrhoe), Zytopenie und Eosinophilie sowie Splenomegalie.^{1,7}

Bei Patienten mit Verdacht auf SM sollte eine Untersuchung auf die *KIT*-D816V-Mutation nach einer oder in Kombination mit einer Serum-Tryptase-Bestimmung (> 11,5 ng/ml) in Betracht gezogen werden.^{1,7}



Für den Nachweis von *KIT* D816V in peripherem Blut werden hochsensitive PCR-Methoden (z. B. ddPCR mit einer Sensitivität von ~0,01 %) empfohlen.^{4,7}

In einer Studie mit ISM-Patienten (n=39) wurde bei:⁸



95 %
die *KIT*-D816V-Mutation
mittels ddPCR-Tests
erfolgreich detektiert.



Next-Generation-Sequencing (NGS)-Assays weisen eine geringe Sensitivität auf und sind nachweislich nicht ausreichend, um die *KIT*-D816V-Mutation zu erkennen.^{3,4}



28 %
die *KIT*-D816V-Mutation
mittels NGS-Tests
detektiert.

Hinweis: Der hochsensitive *KIT* D816V-Test ist einer von mehreren Tests, die bei Verdacht auf SM durchgeführt werden können. In weiteren Untersuchungen wird geprüft, ob der Patient die WHO-Kriterien für die SM-Diagnose erfüllt.^{1,6}

Weitere Informationen finden Sie unter
www.systemische-mastozytose.de

ddPCR = digital droplet Polymerase-Kettenreaktion; **ECNM** = European Competence Network on Mastocytosis; **KIT** = Rezeptor-tyrosinkinase des Protoonkogens c-KIT (zelluläres Homolog des felinen Sarkom-Virus-Onkogens v-KIT); **NGS** = Next-Generation-Sequencing; **SM** = Systemische Mastozytose; **WHO** = Weltgesundheitsorganisation.

Referenzen: **1.** Onkopedia-Leitlinie Systemische Mastozytose, Stand: Januar 2024 **2.** Pardanani A. Am J Hematol. 2023 Jul;98(7):1097–1116 **3.** Kristensen T et al. J Mol Diagn. 2011 Mar;13(2):180–188 **4.** Hoermann G et al. J Allergy Clin Immunol Pract. 2022 Aug;10(8):1953–1963 **5.** Verstovsek S. Eur J Haematol. 2013 Feb;90(2):89–98 **6.** Valent P et al. Hemasphere. 2021 Oct 13;5(11):e646 **7.** Valent P et al. J Allergy Clin Immunol Pract. 2022 Aug;10(8):1999–2012 **8.** George TI et al. Blood. 2020;136:7–8.