

Visiedocument

Organisatie van zorg voor mensen met mastocytose

Dr. Hanneke Oude Elberink, internist-allergoloog, UMC Groningen
Dr. Maud Hermans, internist-allergoloog/immunoloog, Erasmus MC
Brigit Fokkinga, voorzitter Mastocytose Vereniging Nederland
Julia Martens, beleidsmedewerker VSOP

Soest, 2018

INHOUDSOPGAVE

1 INLEIDING	3
2 WAT IS MASTOCYTOSE?	3
3 PATIËNTENPOPULATIE	4
4 ZORG CONTINUÛM	4
4.1 Preventie en vroege signalering	4
4.2 Diagnostiek	5
4.3 Zorgplan en behandeling	5
4.4 Begeleiding en revalidatie	6
5 UITGANGSPUNTEN VOOR DE ORGANISATIE VAN ZORG	6
6 BEOOGD ZORGNETWERK	7
6.1 Eerste en tweede lijn	8
6.2 Diagnostiek	9
6.3 Zorgplan en behandeling	9
6.4 Psychosociale en paramedische begeleiding	10
7 SAMENWERKING BINNEN HET ZORGNETWERK	11
7.1 Huidige situatie	11
7.2 Mogelijkheden tot verbetering	11
7.3 Transitiezorg kind naar volwassene	11
8 NASCHOLING	12
8.1 Behandelaren	12
8.2 Patiënten	12
8.3 Wetenschappelijk onderzoek	12
REFERENTIES	13

1 INLEIDING

Dit visiedocument beschrijft de wijze waarop de zorg voor kinderen en volwassenen met alle vormen van mastocytose in Nederland georganiseerd moet worden om de kwaliteit van zorg te verbeteren. Een gedragen visie op de organisatie van zorg in Nederland voor mastocytose patiënten draagt bij aan meer transparantie en eenheid van zorg. Patiënten zijn hierdoor beter geïnformeerd over zorgmogelijkheden en zijn dus beter in staat regisseur van het eigen zorgproces worden.

In Nederland wordt concentratie van hooggespecialiseerde zorg in zg. expertisecentra bevorderd. De door de Europese Commissie goedgekeurde EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases)-criteria gelden hiervoor als uitgangspunt. De expertisecentra hebben de coördinerende en regievoerende rol binnen het expertisenetwerk rondom het individu met mastocytose. Er zijn in Nederland inmiddels twee expertisecentra Mastocytose: het Nederlands Mastocytose Centrum Groningen (NMCG) in Groningen en het Mastocytosecentrum Rotterdam. Andere ziekenhuizen waarin behandelaren werken met (relatief) veel ervaring met mastocytose zijn het Meander medisch centrum en het Radboud UMC. Mede vanwege de komst van de nieuwe specialismen allergologie/klinische immunologie en kinderallergologie zullen hier in de toekomst mogelijk meer centra bijkomen. Het is een voorwaarde voor mastocytose behandel- en expertisecentra dat daar wordt samengewerkt tussen vele soorten medische disciplines in de zorg voor de patiënten.

Dit document is ontwikkeld door de expertisecentra Mastocytose in samenwerking met de patiëntenorganisatie: de Mastocytose vereniging Nederland. Onze gezamenlijke missie is de zorg voor patiënten met mastocytose te verbeteren door kennis steeds te vergroten, bundelen en te verspreiden. Hiervoor is het essentieel om de hiaten in kennis, zowel medisch als sociaal-maatschappelijk, te identificeren en een betere samenwerking tussen alle betrokken disciplines op landelijk niveau te creëren.

Als uitgangspunt hiervoor hebben wij vijf knelpunten benoemd zoals wij die in de huidige zorg zien:

- Mastocytose wordt vaak niet, of pas laat, herkend door de meeste medici;
- De diagnostiek is vrij vaak incompleet doordat er de noodzaak niet van wordt ingezien en/of laboratoria ongevoelige technieken gebruiken;
- Met name voor indolente systemische mastocytose geldt dat deze patiënten soms onderbehandeld worden door onvoldoende kennis van de mogelijkheden en ook van de impact op het leven van een patiënt;
- De follow-up van mensen met mastocytose is inconsistent tussen behandelars/centra. Wij vermoeden dat patiënten relatief vaak uit controle verdwijnen.
- Er is nog veel onduidelijkheid over de work-up en behandeling van mastocytose bij kinderen.

2 WAT IS MASTOCYTOSE?

Mastocytose is een chronische hematologische ziekte waarbij er een overmatige deling plaatsvindt van mestcellen.(1) Het is een zeldzame aandoening met een geschatte prevalentie van 13 per 100.000 Nederlanders.(2) De symptomen zijn zeer heterogeen en het is dan ook niet duidelijk wanneer er gedacht moet worden aan mastocytose. Het duurt gemiddeld ruim 8 jaar vanaf aanvang van symptomen totdat de diagnose wordt gesteld.(3) Bekende presenterende symptomen zijn onder meer huidafwijkingen (meestal urticaria pigmentosa) en anafylaxie na een insectensteek. Andere

klachten die vaak optreden zijn jeuk, flushing, diarree, invaliderende vermoeidheid of osteoporose.(3-6) Anderzijds komen deze symptomen ook vaak voor bij mensen zónder mastocytose. Het is dus moeilijk om criteria te definiëren waarop ‘mastocytose’ in de differentiaal diagnose moet worden gezet indien het patiënten zonder mastocytose van de huid betreft

Als de diagnose mastocytose is gesteld komen behandelaar en patiënt voor andere uitdagingen te staan. Wat zijn aandachtspunten bij controle bezoeken? Wanneer komt iemand in aanmerking voor invasievere behandeling? Welke voorzorgsmaatregelen dienen er genomen te worden bij een medische ingreep of een verre reis? Specifiek voor kinderen met mastocytose zijn nog meer onduidelijkheden: hoe kan voorspeld worden bij wie de mastocytose persisteert na de puberteit? Ook bestaat bij hen nog meer onduidelijkheid over bijvoorbeeld het risico op anafylaxie. Moeten zij onder controle worden gehouden, en door middel van welke diagnostiek?

De meeste mensen met mastocytose hebben een milde variant (indolente mastocytose) met een normale levensverwachting. Echter, de symptomen van mastocytose kunnen wel degelijk een grote impact hebben op de kwaliteit van leven.(4, 7) Hierbij is de behandeling vooral gericht op symptoom bestrijding. Voor de behandeling van agressievere subtypes zijn de laatste jaren meerdere tyrosine kinase remmers ontwikkeld.

3 PATIËNTENPOPULATIE

Dit document betreft alle patiënten met mastocytose. Hieronder worden zowel volwassenen als kinderen verstaan met cutane of systemische mastocytose, en binnen die laatste zowel indolente als agressievere varianten van systemische mastocytose.

4 ZORG CONTINUÛM

4.1 Preventie en vroege signalering

Er bestaat momenteel veel vertraging in de diagnostiek van mastocytose.(3) Patiënten kunnen met hun symptomen bij vele verschillende specialisten terecht komen. Gezien de zeldzaamheid van de aandoening is het geen verrassing dat een huisarts het ziektebeeld meestal niet herkent.(2) In geval van huid mastocytose wordt een patiënt relatief snel naar een dermatoloog verwezen. Dit is dan ook de route via welke de meerderheid van de patiënten gediagnosticeerd wordt, zeker bij kinderen. Ook bij volwassenen wordt echter lang niet altijd een adequate work-up gedaan na vaststelling van huid mastocytose, d.w.z. met beenmergpunctie en screening op complicaties van mastocytose. Naast dermatologen worden de meeste gevallen van mastocytose bij volwassenen gediagnosticeerd door allergologen en hematologen. Ook presenteren patiënten zich regelmatig via de endocrinologie met osteoporose. Deze specialismen zullen ‘mastocytose’ relatief snel in hun differentiaal diagnose zetten, alhoewel de algemene kennis over het ziektebeeld beperkt is.

Het beoogde doel is om de tijd tot diagnose in 2028 te halveren. Dit willen wij bereiken door meer *awareness* te creëren bij medici die niet zo vaak met mastocytose te maken hebben (zie ook tabel 1) door middel van publicaties in landelijke vakbladen en presentaties op nationale symposia. Betere signalering kan ook via patiënten verlopen; een artikel in een algemeen tijdschrift of website over patiënten ervaringen kan ook leiden tot herkenning bij eventuele patiënten zelf. Tenslotte kan *social*

media een rol spelen in de verspreiding van kennis, het is echter een uitdaging om dit goed te controleren en onderhouden.

4.2 Diagnostiek

De diagnose ‘mastocytose’ wordt doorgaans gesteld op een huid- of beenmergbiopsie. Het beenmergmateriaal moet op meerdere manieren onderzocht worden: histologisch, hemacytologisch, moleculair en met flowcytometrie. Het beoordelen van dit materiaal vereist expertise bij de betrokken laboratoria, en ook is het essentieel dat de aanvrager de juiste tests aanvraagt. Zie het Zorgplan Mastocytose voor aanbevelingen. Momenteel is hier nog veel ruimte voor verbetering; diagnostiek vindt relatief vaak incompleet plaats, of in laboratoria die niet de meest gevoelige technieken gebruiken waardoor uitslagen fout-negatief kunnen zijn. Een studie uit Spanje toonde een slechte overeenkomst in de uitslagen van beenmergonderzoek tussen verwijzend en expertise kliniek.(8) Alhoewel er in Nederland geen getallen over bestaan, vermoeden de auteurs op basis van eigen ervaring dat dit in Nederland vergelijkbaar is.

Wij streven naar snelle, complete en kwalitatief uitstekende diagnostiek. Om dit te bereiken stellen wij voor dat alle beenmergpuncties in een expertise centrum worden uitgevoerd, of in ieder geval in overleg met een expertise centrum. Elders afgenomen materiaal kan vaak ook door laboratoria van het expertisecentrum worden beoordeeld, maar met name flowcytometrie dient op ‘vers’ materiaal te gebeuren. Een integraal diagnostiekformulier vanuit het expertisecentrum kan de aanvrager helpen de juiste onderzoeken aan te vragen.

Voor huidbiopsies geldt dat dit niet altijd in een expertisecentrum hoeft plaats te vinden, maar laagdrempelig gereviseerd kan worden door een patholoog met specifieke kennis op het gebied van mastocytose.

4.3 Zorgplan en behandeling

Mensen met mastocytose worden meestal behandeld door een hematoloog, internist-allergoloog/immunoloog of dermatoloog. Zowel kinderen als volwassenen raken relatief vaak uit follow-up omdat het belang van controles bij de patiënt en/of lokale behandelaar onduidelijk is. In aansluiting op punt 4.2 zal nadat de diagnostiek rond is, een geïndividualiseerd zorgplan worden opgesteld in het expertisecentrum. Afhankelijk van de symptomen en het subtype van mastocytose dienen patiënten minimaal één keer per jaar gezien te worden voor controle van hun mastocytose, waarbij de symptomen worden geëvalueerd en beperkt aanvullend plaatsvindt naar de status van de mastocytose. Hiertoe dienen huid, het bloedbeeld, leverwaarden en tryptase waarden gecontroleerd te worden. Het wordt bij volwassenen aanbevolen om minimaal elke vijf jaar een dexamethason-scan te maken om osteoporose vroeg te ontdekken. Bij patiënten die reeds osteopenie hebben wordt dat interval verkleind naar drie jaar. Voor kinderen is het nut van screening met dexamethason-scans overigens onbekend. Daarnaast worden de controles idealiter gebruikt voor educatie van de patiënt ten aanzien van het risico op anafylaxie, eventuele maatregelen rondom medische ingrepen en het risico op hart- en vaatziekten. Zie het Zorgpad Mastocytose voor uitgebreidere aanbevelingen.

Ofschoon de prognose van cutane of indolente systemische mastocytose goed is, kunnen de symptomen veel impact hebben op de kwaliteit van leven.(4) De meerwaarde van het expertisecentrum ligt in het (h)erkennen van deze klachten en de situatie voor de patiënt vervolgens meer leefbaar te maken met adviezen en medicatie. Voor indolente systemische mastocytose zijn de behandelopties al jaren beperkt: symptomen worden bestreden met mestcel mediator blokkers zoals histamine antagonist. Er wordt echter steeds meer onderzoek gedaan met tyrosine kinase

remmers bij hoog-symptomatische indolente systemische mastocytose. Deze onderzoeken dienen ook vanuit expertisecentra uitgevoerd te worden.

Na initiële evaluatie en het opstellen van een behandelplan in het expertisecentrum, kunnen de reguliere controles deels ook plaatsvinden buiten het expertisecentrum onder bepaalde voorwaarden. Dit geldt alleen voor mensen met cutane of indolente systemische mastocytose die weinig belemmerende symptomen hebben en/of ver weg wonen van een expertisecentrum. Daarnaast dient de behandelaar uit het perifere centrum deel te nemen aan de halfjaarlijkse besprekingen die wij beogen te gaan organiseren, om zo voldoende op de hoogte te blijven van het ziektebeeld en de behandel mogelijkheden. De behandelaar in een perifeer centrum kan een internist-allergoloog/immunoloog, internist-hematoloog, kinderarts, of dermatoloog zijn. Voor agressieve varianten van mastocytose is behandeling in een expertise centrum wel wenselijk gezien de zeldzaamheid hiervan. Het valt overigens te verwachten dat in de toekomst specifieke behandelingen ook voor indolente mastocytose op de markt komen. Deze zullen waarschijnlijk alleen voorgeschreven kunnen worden door specialisten met veel ervaring in het ziektebeeld, i.e. in expertisecentra.

4.4 Begeleiding en revalidatie

Momenteel is het vaak onduidelijk voor mensen met mastocytose waar ze terecht kunnen. Het (onterechte) idee dat 'er niets aan te doen is en zij er maar mee moeten leven' zorgt er vaak voor dat zij niet de juiste hulp krijgen, zowel medisch als paramedisch.

Naast de genoemde medisch specialisten spelen diverse ondersteunende disciplines namelijk ook een zeer belangrijke rol bij de behandeling van mastocytose (zie het Zorgplan Mastocytose voor nadere toelichting). Wij streven ernaar dat elke patiënt met mastocytose indien nodig toegang heeft tot een diëtist, fysiotherapeut en medisch psycholoog met kennis over dit ziektebeeld. Deze zullen veelal gelieerd zijn aan de expertise centra, maar kunnen ook behandeladviezen geven aan regionale paramedici. Er bestaat momenteel een grote *gap* in de zorgketen wat betreft revalidatie mogelijkheden. Vaak vindt overbelasting van patiënten plaats wanneer zij met reguliere revalidatieprogramma's meedoen.

Tenslotte beogen wij een belangrijke rol voor de Mastocytose vereniging voor educatie omtrent de ziekte, mogelijkheden binnen de behandeling, en steun d.m.v. lotgenotencontact. Ook kan de patiëntenvereniging de weg wijzen naar de juiste zorgverleners. Een landelijke website biedt hierbij structuur en overzicht.

5 UITGANGSPUNTEN VOOR DE ORGANISATIE VAN ZORG

Onze ambitie is dat alle patiënten met mastocytose, zowel kinderen als volwassenen, een snel en compleet diagnostisch traject krijgen volgens internationale standaarden (waaronder de WHO richtlijn en consensus documenten van het European Competence Network Mastocytosis (9, 10)) en vervolgens adequate zorg krijgen die op het individu kan worden afgestemd. In een expertisecentrum kan een individueel zorgplan opgesteld worden, waarna desgewenst een patiënt terug kan naar een behandelaar in de tweede lijn voor reguliere controles. De huisarts dient te worden ingelicht over mastocytose en aandachtspunten hierbij, zoals het risico op anafylaxie, maar verricht geen standaard controles.

Definitie van een expertisecentrum:

- Alle disciplines uit figuur 1 zijn er vertegenwoordigd en scholen zich regelmatig bij op het gebied van mastocytose.
- Bezit alle vereiste diagnostische onderzoeken op hoog niveau.
- De zorg voor mastocytose patiënten is multidisciplinair: er vindt regelmatig een multidisciplinair overleg plaats en patiënten worden laagdrempelig door meerdere specialismen gezien (indien nodig).
- Er vindt wetenschappelijk onderzoek plaats naar mastocytose.
- Er is mogelijkheid tot adviseren van collega's uit andere centra.

Gelet op het voorgaande hoofdstuk zijn volgende uitgangspunten voor de organisatie van zorg van toepassing:

- *'Dichtbij wat kan en ver weg wat moet'.*
- *Vroege signalering van mastocytose door behandelaren: verkleinen van diagnostische vertraging.*
 - *Awareness vergroten; informatie verstrekking*
 - *Bereiken van alle mogelijk betrokken specialisten*
 - *Huisartsenfolder door VSOP voor mastocytose patiënten bekend bij de huisarts.*
- *Een snelle en complete work-up volgens de internationale standaarden*
 - *Stroomschema*
 - *Initiële diagnose (beenmergpunctie) bij voorkeur in expertise centrum of in ieder geval het materiaal naar lab expertise centrum*
- *Adequate behandeling*
- *Adequate follow-up met aandacht voor de bekende complicaties.*
 - *Zie landelijke leidraad mastocytose*
- *Goede transitie van zorg vanaf de leeftijd van 16 jaar*
- *Logistieke organisatie zorgnetwerk:*
 - *Laagdrempelige overleg mogelijkheid met expertise centra, zowel voor behandelaars als patiënten, eventueel via een landelijke website*
 - *De patiënten vereniging helpt patiënten indien nodig de weg te vinden naar de juiste zorgverlener*
- *Vergroten van de kennis over mastocytose d.m.v. wetenschappelijk onderzoek*
 - *Verzamelen van gegevens en lichaamsmateriaal via een gecombineerde database en biobank in de beide expertise centra*

6 BEOOGD ZORGNETWERK

Gelet op de voorgaande hoofdstukken is de organisatie van zorg voor mastocytose patiënten in Nederland het beste te organiseren in een zorgnetwerk waarbij expertisecentra, behandelcentra, eerste en tweedelijnszorg met elkaar samenwerken. De expertisecentra hebben een regisserende en proactieve rol in het creëren en optimaliseren van dit beoogde netwerk. Of een patiënt voornamelijk in een expertisecentrum behandeld en/of gecontroleerd wordt, hangt van meerdere factoren af. Omdat de problemen bij mastocytose zo divers kunnen zijn, evenals de ernst van de ziekte, dient het zorgnetwerk flexibel te zijn. Patiënten dienen wisselende combinaties te kunnen maken van zorgverleners (figuur 1), waarbij het essentieel is dat er één coördinerend hoofdbehandelaar is die hun traject overziet en begeleidt. Deze hoofdbehandelaar is bij voorkeur een internist of kinderarts

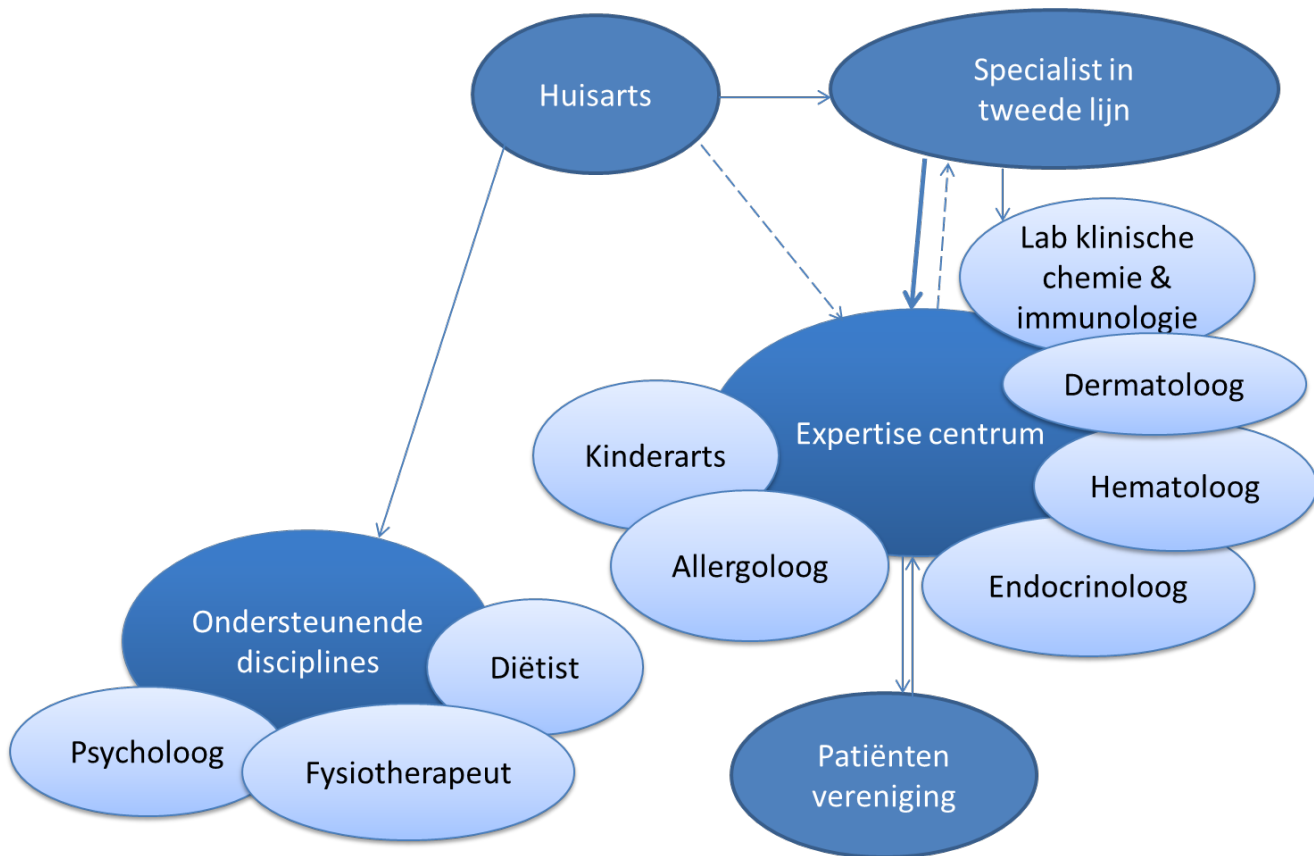
met affiniteit met deze aandoening. Hij/zij hoeft niet persé in een expertisecentrum te werken, maar wel lid te zijn van het zorgnetwerk mastocytose en de bijeenkomsten van dit netwerk bij te wonen.

6.1 Eerste en tweede lijn

Patiënten met mastocytose kunnen zich presenteren met een breed scala aan symptomen. Hierdoor kunnen vele verschillende specialisten hiermee in aanraking komen (Zie tabel 1).

Voor vroege herkenning is het dus essentieel om alle onderstaande specialismen te onderwijzen over het bestaan van het ziektebeeld mastocytose en de vele mogelijke verschijningsvormen. Vervolgens dient het duidelijk te zijn welk diagnostisch traject het beste is voor de individuele patiënt. Hierbij kan het Zorgplan Mastocytose een goede leidraad vormen. Specialist in expertise centra kunnen d.m.v. laagdrempelig overleg hier verder in adviseren, danwel de diagnostiek op zich nemen na verwijzing.

Tabel 1. Mastocytose kan zich met verschillende symptomen presenteren bij vele specialismen.	
Specialisme	Symptoom
Huisarts	Eerste presentatie van alle mogelijke symptomen
Dermatoloog	Huid mastocytose Blaarziekte Jeuk
Endocrinoloog	Osteoporose Flushing
Allergoloog	Idiopathische anafylaxie Insecten allergie Geneesmiddelen allergie (narcose, pijnstillers, etc.)
Hematoloog	Afwijkend bloedbeeld Als toevalsbevinding bij een geassocieerde hematologische aandoening
Algemeen internist	Alle in deze tabel genoemde symptomen
MDL-arts	Diarree, buikpijn Dyspepsie, maagzweren
Orthopeed	Lytische botlaesie; fracturen
Anesthesioloog	Peroperatieve anafylaxie
Kinderarts/JGZ-arts	Kinderen met huid mastocytose; Kinderen met anafylaxie eci



6.2 Diagnostiek

Een patiënt kan in principe twee routes afleggen. Als een patiënt primair in een expertisecentrum terechtkomt vanuit de eerste lijn, is het logisch dat daar diagnostiek wordt verricht. Ten tweede kan een patiënt via de huisarts naar de tweede lijn worden verwezen alwaar de verdenking op mastocytose rijst. Vervolgens wordt een patiënt bij voorkeur naar een expertisecentrum verwezen voor een complete diagnostische work-up, inclusief beenmergonderzoek, en advisering m.b.t. behandeling en follow-up. In geval van cutane of indolente systemische mastocytose kan verdere follow-up worden verdeeld tussen het expertisecentrum en een regionaal perifeer centrum, waarbij de patiënt bijvoorbeeld één keer per jaar wordt gezien in het regionale ziekenhuis en één keer per vijf jaar in het expertisecentrum. Zie paragraaf 4.3 voor toelichting.

6.3 Zorgplan en behandeling

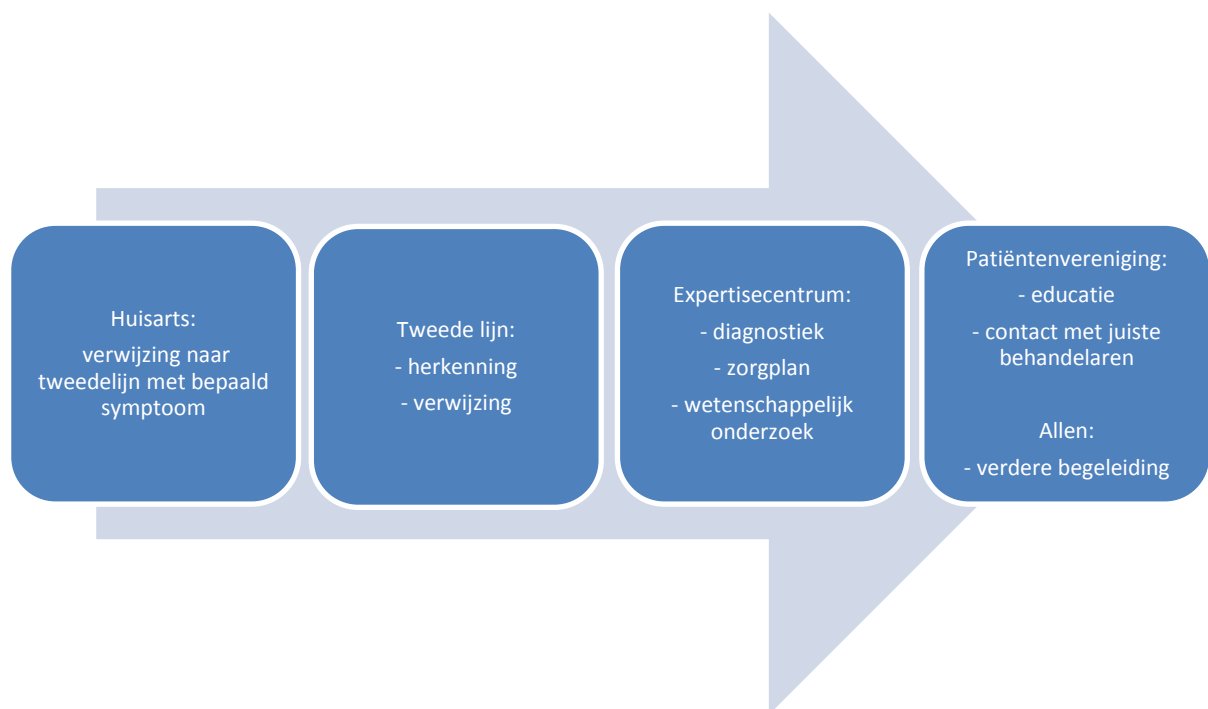
Na diagnose en vaststellen van een behandelplan in het expertisecentrum kan een patiënt eventueel verwezen worden naar een tweede lijns specialist in de buurt van zijn/haar woonplaats. Of dit gebeurt zal in de praktijk ook afhangen van voorkeur van patiënt en behandelaar. Mensen met cutane of indolente systemische mastocytose hebben bij voorkeur een internist-allergoloog als hoofdbehandelaar, zo nodig samen met een dermatoloog. Voor agressievere vormen van mastocytose dient er een hematoloog bij de behandeling te worden betrokken, danwel deze over te nemen.

Een aparte vermelding verdient de immunotherapie. Sommige mensen met mastocytose krijgen levenslang wesp- of bijengif immunotherapie teneinde levensbedreigende reacties op een wesp- of bijensteek te voorkomen. Zij moeten hiertoe elke 6 weken een subcutane injectie krijgen. Deze behandeling gaat gepaard met een (licht verhoogd) risico op anafylactische reacties en dient dus plaats te vinden in een kliniek met ervaring met deze behandeling bij mensen met mastocytose. Daardoor moeten patiënten soms lang reizen voor deze injecties. Wij ambiëren dat meer centra de

immunotherapie bij patiënten met mastocytose kunnen overnemen van de expertisecentra zodat patiënten maximaal 50 km hoeven te reizen hiervoor.

6.4 Psychosociale en paramedische begeleiding

Naast follow-up door een medisch specialist kan begeleiding door diverse paramedici van belang zijn. Een belangrijke rol voor een expertisecentrum is toegang geven tot/samenwerking met diëtisten, fysiotherapeuten en medisch psychologen met kennis van mastocytose. Liefst zouden ook patiënten uit de tweede lijn gebruik kunnen maken van de hulp van deze gespecialiseerde zorgverleners zodat elk individu combinaties van zorgverleners kan maken naar behoefte. Dit kan ook in de vorm van intercollegiaal overleg tussen bijvoorbeeld een gespecialiseerde diëtist en een regionale diëtist. Verder is goede voorlichting essentieel voor het omgaan van patiënten met hun chronische ziekte. Educatie dient onder andere gericht te zijn op het voorkomen van/ omgaan met anafylactische reacties. Bij kinderen zijn er specifieke aandachtspunten: (vaak onterechte) angst voor reacties waardoor er problemen kunnen ontstaan op school, onzekerheid van ouders, en bij persisterende mastocytose de transitie naar volwassene waarbij er zelfstandigheid dient te worden gecreëerd als "patiënt". Tenslotte kan het hebben van huid mastocytose belemmerend zijn in psychosociaal opzicht vanwege het cosmetische aspect, iets wat in de puberteit problemen kan geven maar ook op elke andere leeftijd als belastend wordt ervaren door patiënten. Wij ambiëren het opzetten van masterclasses in groepen patiënten gericht op deze zaken, waarbij patiënten bijvoorbeeld gegroepeerd kunnen worden naar leeftijdscategorie of subtype mastocytose.



7 SAMENWERKING BINNEN HET ZORGNETWERK

7.1 Huidige situatie

In de huidige situatie blijven patiënten wisselend bij de behandelaar die de diagnose mastocytose gesteld heeft en worden ze wisselend naar een expertisecentrum verwezen voor verdere begeleiding. Na verwijzing naar een expertisecentrum blijft een deel van de patiënten hier wisselend onder controle. Het is niet bekend hoeveel patiënten met mastocytose op dit moment alleen in de tweede lijn worden behandeld. Mede vanuit ervaringen in de patiëntenvereniging is het belangrijk gebleken dat er een aanspreekpunt is voor mensen met / behandelaren van mastocytose. Het geeft verwarring bij patiënten dat het beleid ten aanzien van de follow-up van met name patiënten met cutane of indolente systemische mastocytose zo verschilt per behandelaar. Dit heeft er ook mee te maken dat sommige zaken nog niet zijn uitgekristalliseerd. Een voorbeeld is het risico op anafylaxie en de vraag of elke patiënt met mastocytose een adrenaline pen bij zich dient te dragen. Daarnaast zijn er veel misvattingen omtrent het (licht) verhoogde risico op anafylactische reacties bij medische ingrepen, hetgeen vaak onnodige onrust geeft bij zowel patiënt als behandelaar als die laatste weinig ervaring hiermee heeft.

7.2 Mogelijkheden tot verbetering

Om bovenstaande knelpunten te verbeteren is het ons inziens van belang dat alle patiënten minimaal eenmalig gezien worden in een expertisecentrum, en liefst daar ook vervolgd worden. Hiervoor is beter overleg en kennisoverdracht binnen het zorgnetwerk noodzakelijk, met name vanuit de expertisecentra naar buiten toe. Een landelijke website die gedragen wordt door beide expertisecentra en de Mastocytose vereniging is hiervoor een eerste stap. Uiteindelijk dient dit het *portal* te worden voor informatievoorziening voor zowel patiënten als behandelaren. Daarnaast ambiëren wij om bijvoorbeeld twee keer per jaar een multidisciplinair overleg te plannen, en bijvoorbeeld eens per twee jaar een landelijk symposium te organiseren voor behandelaren van mastocytose patiënten en andere geïnteresseerden. Momenteel vinden er al minimaal eens per jaar een patiënten informatiedag plaats via de Mastocytose vereniging Nederland, dit zal uiteraard ook worden voortgezet. Tenslotte zitten er hematologen van beide expertisecentra in de landelijke werkgroep myeloproliferatieve neoplasmata, waar ook mastocytose onder wordt betrokken.

7.3 Transitiezorg kind naar volwassene

Het is momenteel niet bekend hoe groot de behoefte is bij tieners met mastocytose naar betere transitie van zorg naar 'volwassen behandelars'. Bij het grootste gedeelte van de kinderen met huid mastocytose is er remissie van ziekte in de puberteit.⁽¹¹⁾ Vermoedelijk verdwijnt een groot gedeelte van de kinderen met persisterende mastocytose uit behandeling, zeker als zij weinig dagelijkse symptomen hebben. Dit is een onwenselijke situatie, zeker aangezien een kleine subgroep van kinderen wel degelijk ernstige symptomen heeft die de kwaliteit van leven belemmeren en soms zelfs zorgen voor ziekteverzuim van school. Binnen het zorgnetwerk dienen dus kinderartsen die mastocytose behandelen een belangrijke rol te krijgen. Vervolgens kan de behoefte aan transitiezorg geïnventariseerd worden.

8 NASCHOLING

8.1 Behandelaren

Onder behandelaren verstaan wij, iedereen die een patiënt met mastocytose op enige wijze behandelt. Het is de verantwoordelijkheid van elke individuele behandelaar om diens vakkennis op peil te houden. Jaarlijks zijn er internationale congressen waarbij iedereen die geïnteresseerd is zich kan nascholen over mastocytose. Het verdient aanbeveling dat, naast uiteraard leden van expertisecentra, andere behandelaren van patiënten met mastocytose dergelijke congressen bijwonen. Daarnaast is het de verantwoordelijkheid van de expertisecentra om hun vakgenoten in het land op de hoogte te houden. Zoals in paragraaf 7.2 genoemd werd, zijn wij voornemens om twee keer per jaar een multidisciplinaire bijeenkomst te houden waarin ook patiënten casus kunnen worden besproken: één keer per jaar zal deze bijeenkomst in Rotterdam plaatsvinden en één keer per jaar in Groningen. Daarnaast zal er eens per vijf jaar een symposium gehouden worden voor behandelaren. Tenslotte dient een landelijke integrale website te zorgen voor snelle informatievoorziening en duidelijke routes tot overleg met de expertisecentra.

8.2 Patiënten

De Mastocytose vereniging biedt reeds eens per jaar een uitstekende patiënten informatiedag aan. De website zal een update krijgen. Zoals gezegd ambiëren wij dat er uiterlijk in januari 2020 een landelijke integrale website komt voor zowel patiënten als behandelaren waarin de website van de patiëntenvereniging geïncorporeerd wordt. Uiteraard kan er bij de reguliere afspraken ook op individueel niveau informatie worden gegeven door behandelaren.

8.3 Wetenschappelijk onderzoek

Bij nascholing hoort ook het uitbreiden van kennis d.m.v. wetenschappelijk onderzoek. De expertisecentra vervullen hierin een kartrekkersrol. Doordat de ziekte zeldzaam is, is het soms moeilijk om voldoende grote groepen te verzamelen om wetenschappelijk zorgvuldige conclusies te kunnen trekken. Wij ambiëren daarom dat de klinische gegevens van iedere patiënt met mastocytose (kind en volwassene) in een database worden geïncorporeerd, zowel wat betreft diagnostiek als follow-up. Dit zal via de expertisecentra verlopen. Eventueel kan dit gekoppeld worden aan de landelijke website. Vanuit het European Competence Network on Mastocytosis is er reeds een Europese database. Daarnaast is het belangrijk dat beide expertisecentra een biobank bijhouden voor lichaamsmateriaal van patiënten. Tenslotte dient er vanuit de expertisecentra studies te worden verricht naar nieuwe behandelmogelijkheden.

REFERENTIES

1. Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2017 update on diagnosis, risk stratification and management. *American journal of hematology*. 2016;91(11):1146-59.
2. van Doormaal JJ, Arends S, Brunekreeft KL, van der Wal VB, Sietsma J, van Voorst Vader PC, et al. Prevalence of indolent systemic mastocytosis in a Dutch region. *The Journal of allergy and clinical immunology*. 2013;131(5):1429-31 e1.
3. Hermans MA, Rietveld MJ, van Laar JA, Dalm VA, Verburg M, Pasmans SG, et al. Systemic mastocytosis: A cohort study on clinical characteristics of 136 patients in a large tertiary centre. *European journal of internal medicine*. 2016;30:25-30.
4. Jennings S, Russell N, Jennings B, Slee V, Sterling L, Castells M, et al. The Mastocytosis Society survey on mast cell disorders: patient experiences and perceptions. *The journal of allergy and clinical immunology In practice*. 2014;2(1):70-6.
5. Fernandes IC, Teixeira Mdos A, Freitas I, Selores M, Alves R, Lima M. Adult mastocytosis: a review of the Santo Antonio Hospital 's experience and an evaluation of World Health Organization criteria for the diagnosis of systemic disease. *Anais brasileiros de dermatologia*. 2014;89(1):59-66.
6. Gulen T, Hagglund H, Dahlen B, Nilsson G. High prevalence of anaphylaxis in patients with systemic mastocytosis - a single-centre experience. *Clinical and experimental allergy : journal of the British Society for Allergy and Clinical Immunology*. 2014;44(1):121-9.
7. van Anrooij B, Kluin-Nelemans JC, Safy M, Flokstra-de Blok BM, Oude Elberink JN. Patient-reported disease-specific quality-of-life and symptom severity in systemic mastocytosis. *Allergy*. 2016;71(11):1585-93.
8. Sanchez-Munoz L, Morgado JM, Alvarez-Twose I, Matito A, Garcia-Montero AC, Teodosio C, et al. Diagnosis and classification of mastocytosis in non-specialized versus reference centres: a Spanish Network on Mastocytosis (REMA) study on 122 patients. *British journal of haematology*. 2016;172(1):56-63.
9. Valent P, Akin C, Metcalfe DD. Mastocytosis: 2016 updated WHO classification and novel emerging treatment concepts. *Blood*. 2017;129(11):1420-7.
10. Valent P, Escribano L, Broesby-Olsen S, Hartmann K, Grattan C, Brockow K, et al. Proposed diagnostic algorithm for patients with suspected mastocytosis: a proposal of the European Competence Network on Mastocytosis. *Allergy*. 2014;69(10):1267-74.
11. Meni C, Bruneau J, Georgin-Lavialle S, Le Sache de Peuffeilhoux L, Damaj G, Hadj-Rabia S, et al. Paediatric mastocytosis: a systematic review of 1747 cases. *The British journal of dermatology*. 2015;172(3):642-51.