

Mastocitosi sistemica: quali sono i sintomi di questa malattia rara e come riconoscerla

Colpisce una persona su 10mila, ma spesso la diagnosi arriva tardi. Provoca lesioni cutanee, disturbi gastrointestinali, dolori, reazioni anafilattiche ma anche stanchezza, ansia e isolamento. Le iniziative per saperne di più in occasione della giornata mondiale il 20 ottobre
(Fonte: <https://www.corriere.it/> 20 ottobre 2025)



C'è un mondo invisibile intorno a noi: fatto di sintomi silenziosi, diagnosi che spesso arrivano dopo anni e quotidianità molto complicate sia dal punto di vista fisico sia psicologico. È quello delle persone che convivono con la **mastocitosi sistemica**, una malattia rara che riguarda circa **una persona su 10mila**. La forma più comune, quella **indolente**, rappresenta quasi **9 casi su 10** e in Europa sono circa 40mila le persone che vivono con la malattia. Un termine, «indolente», che suggerisce qualcosa di lieve, quasi innocuo. In realtà, in ambito medico, deriva dall'inglese *indolent*, e indica una malattia «a lenta evoluzione», non aggressiva. Ma dietro questa parola apparentemente rassicurante si nasconde una realtà molto diversa. Perché la **mastocitosi sistemica** indolente non mette in pericolo la vita, ma ne mette alla prova ogni giorno la qualità. I sintomi, spesso debilitanti, pesano sul corpo e, ancora di più, sulla mente. **Stanchezza, dolori, la paura delle reazioni anafilattiche, ansia e isolamento:** è un impatto profondo, che rende necessario svelare l'invisibile, dare voce e volto a chi convive con una malattia che può essere tutto fuorché leggera.

Informare e sensibilizzare

La limitata conoscenza e visibilità è alla base della principale criticità della patologia: **il ritardo, spesso significativo fino a dieci anni, nell'ottenere una diagnosi corretta e certa.** In occasione della **Giornata Internazionale della Mastocitosi 2025 (20 ottobre)** - quest'anno con il claim *Be informed, be connected* - Blueprint Medicines (Sanofi) presenta una serie di strumenti che tra storie, emozioni e informazione si propongono di «svelare l'invisibile» contribuendo a diffondere conoscenza e a sensibilizzare su questa patologia: **il podcast *Sotto la pelle*, il magazine *La sfida invisibile* e il chatbot MAIA.**

La patologia

La forma di mastocitosi sistemica definita indolente si manifesta con una varietà di sintomi cronici, imprevedibili e potenzialmente debilitanti: **lesioni cutanee, episodi di anafilassi, disturbi gastrointestinali, dolore o lesioni ossee e osteoporosi precoce.** La malattia può coinvolgere diversi organi e apparati, con un impatto significativo sulla qualità di vita. «La mastocitosi è dovuta alla proliferazione e all'accumulo, in diversi tessuti e organi, dei mastociti, cellule del sistema immunitario responsabili delle reazioni allergiche. La sintomatologia, eterogenea e persistente, comporta una pessima qualità di vita per i pazienti, che vivono con il terrore delle reazioni anafilattiche - dichiara **Massimo Triggiani**, ordinario di Medicina interna all'Università degli Studi di Salerno e direttore dell'Uoc di Clinica immunologica e reumatologica dell'Aou San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona di Salerno -. L'impatto della **mastocitosi sistemica indolente** è molto pesante: due terzi dei pazienti presentano **manifestazioni a carico della pelle**, con **lesioni cutanee di colore brunastro-marroncino**, stabili e diffuse sul corpo e sul volto. Questo causa un forte disagio nell'attività lavorativa, nelle relazioni sociali e nelle più semplici attività quotidiane. Come si deduce da tutto ciò, la definizione "indolente" - che deriva dall'inglese *indolent*, con il significato di "lento", e che in italiano viene intesa come "che non dà dolore" - è fuorviante, perché la mastocitosi indolente è invece una malattia invisibile, ma che provoca dolore e sintomi severi».

Il podcast: il dialogo del medico e dello psicologo

Le **emozioni** sono una componente costante della patologia e accompagnano la vita dei pazienti con un quotidiano di ansia, senso di solitudine e frustrazione. Da qui è nato il podcast *Sotto la pelle* che in tre episodi esplora il vissuto emotivo attraverso un dialogo a due voci: quella del clinico e quella dello psicologo. Svelare le emozioni significa aiutare i medici a comprenderle e gestirle insieme ai pazienti, favorendo un maggiore benessere e una migliore qualità di vita. «Vivere con questa patologia significa imparare a convivere con un compagno "invisibile", ma sempre presente - afferma **Patrizia Marcis**, presidente dell'Associazione Italiana Mastocitosi (Asimas) -. La mancanza di conoscenza e informazione,

il ritardo diagnostico e il decorso altalenante della malattia generano frustrazione, un senso di isolamento e di chiusura. La malattia genera una stanchezza cronica che riduce le energie e ha un impatto sull'umore. Le emozioni negative interferiscono con il lavoro, le relazioni sociali e le attività quotidiane più normali, come accompagnare i figli a scuola, fare la spesa, recarsi in ufficio. Parlare di mastocitosi sistemica indolente significa dare una forma e un'identità alla malattia e alle sue manifestazioni e dare voce alle persone che ne soffrono e alle loro storie». La mastocitosi sistemica indolente è ancora segnata da un forte ritardo diagnostico che i pazienti affrontano con un percorso complesso tra diversi specialisti. Nel frattempo, la malattia, pur non essendo fatale, comporta un livello di disabilità - misurato in anni di vita persi o ridotti dalla malattia. La qualità di vita dei pazienti con mastocitosi sistemica indolente risulta fortemente compromessa: il 43 per cento dichiara di aver dovuto ridurre la propria attività lavorativa e il 59 per cento limita le attività quotidiane a causa del dolore. Questi dati, raccolti a livello europeo, evidenziano l'impatto significativo della malattia sul quotidiano dei pazienti e l'urgenza di interventi mirati per migliorarne il benessere.

Il chatbot per medici, pazienti e familiari

Per migliorare e ampliare le conoscenze dei medici, favorendo al tempo stesso la disponibilità di informazioni accessibili, validate e affidabili per i pazienti, nasce MAIA (*Mastocytosis AI Assistant*) - il primo chatbot dedicato alla mastocitosi sistemica, sviluppato da un board scientifico di esperti. Basato su tecnologia Rag (*Retrieval-Augmented Generation*), MAIA combina la disponibilità di informazioni scientifiche con la generazione di risposte chiare e contestualizzate, senza però formulare diagnosi o indicazioni terapeutiche. Un alleato innovativo per i medici e un punto di riferimento prezioso per pazienti e caregiver. «La presentazione clinica della mastocitosi sistemica indolente è molto eterogenea e assai diversa da paziente a paziente, per cui gli specialisti che devono porsi il sospetto diagnostico di mastocitosi sono diversi - sottolinea Marco Frigeni, dirigente medico presso la Struttura di Ematologia e trapianto di midollo, Asst Papa Giovanni XXIII, Bergamo -. Può presentarsi anche in età pediatrica per poi risolversi con l'arrivo della pubertà. Non c'è familiarità e le terapie variano in base ai sintomi e agli organi interessati. Lavorare in sinergia con colleghi di altre specialità è fondamentale per una malattia rara e complessa come questa. Il valore della collaborazione è duplice: da un lato, è importante in fase pre-diagnostica quando può esserci il sospetto ed è necessario sapere a chi indirizzare il paziente, altrettanto importante in fase post-diagnostica per le problematiche che la mastocitosi pone. Lavorare insieme si traduce in valore per il paziente, preso in carico da un team multidisciplinare e per i medici che hanno così un approccio migliore, integrato, più aggiornato sui vari aspetti della malattia e delle terapie».

Il magazine - storie e voci dei medici

Nell'ambito delle malattie rare, dietro ogni diagnosi oltre a numeri e referti ci sono i medici che devono riconoscere segnali sfumati e frammentari. Il loro lavoro è fatto di competenza, ma anche di ascolto, empatia e coinvolgimento umano. E proprio per raccontare questo aspetto è nato il magazine *La sfida invisibile* che raccoglie le voci e le storie di 14 specialisti che durante il loro percorso professionale si sono in un modo o nell'altro avvicinati alla mastocitosi. «Tutto inizia nel 2015 - racconta **Margherita Deidda**, allergologa al Policlinico Universitario Duillio Casula, Monserrato di Cagliari -: ero al secondo anno di specializzazione e il mio tutor aveva ricoverato due pazienti con mastocitosi per i quali si doveva completare l'iter diagnostico. È nato in quel momento il mio interesse per questi pazienti e la loro malattia; avevo notato che si trattava di una patologia con tante sfaccettature cliniche che necessitava di un inquadramento internistico e questo mi affascinava. Da quel momento ho iniziato a raccogliere tutti i casi di mastocitosi della Sardegna e nel 2018 è stato aperto un Centro di riferimento a Cagliari, in modo che i pazienti non dovessero più migrare».

Approfondisci

- [Vai al Forum del Corriere sulle malattie rare](#)

Leggi anche

- [Malattie rare: prevenzione e screening neonatali, diagnosi, cure, ricerca](#)
- [Mastocitosi sistematica: che cos'è, cause, sintomi, nuove prospettive di cura](#)
- [Malattie rare: tempi per la diagnosi ridotti grazie ai nuovi strumenti di analisi genetica. Test ultrarapidi](#)