

High burden of clonal mast cell disorders and hereditary α -tryptasemia in patients who need Hymenoptera venom immunotherapy

[Peter Korošec](#) et al. Allergy 2024 Mar 13. doi: 10.1111/all.16084

Recensione a cura di:

Alice Bitonti, Scuola di Specializzazione in Allergologia e Immunologia Clinica, Università degli Studi di Bologna “Alma Mater Studiorum”

Elisa Boni, UOS Immunologia Clinica , Ospedale Maggiore AUSL Bologna

In questo articolo [P. Korošec](#) e gli altri autori descrivono uno studio multicentrico in cui viene dimostrata la maggiore prevalenza dei disordini clonali delle cellule mastocitarie (CMD) e dell' α -triptasemia ereditaria (H α T) in quei pazienti con storia di reazioni allergiche a veleno di imenotteri (HVA) che necessitano di immunoterapia specifica (VIT).

È nota dai primi anni 2000 la correlazione tra incremento della triptasi sierica basale (BST) > 11.4 ng/mL e il rischio di sviluppare gravi reazioni sistemiche al veleno di imenotteri. Elevati livelli di BST si riscontrano in diverse condizioni, quali la mastocitosi sistemica (SM), la sindrome da attivazione monoclonale mastocitaria (MMAS) e la H α T.

Utilizzando inoltre lo screening per la mutazione del gene KIT p.D816V nei leucociti del sangue periferico (PBL), gli stessi autori hanno in precedenza dimostrato come la copia mutata del gene si associ con alta frequenza (18.2%) a reazioni anafilattiche gravi con tuttavia normali valori di BST.

Nello studio sono stati inclusi 1319 pazienti con storia di reazioni di ipersensibilità al veleno di imenotteri che necessitavano di VIT, provenienti da diversi centri di riferimento europei. Tutti i pazienti sono stati sottoposti all'analisi della mutazione del gene KIT p.D816V nel sangue periferico, utilizzando PCR altamente sensibile, e al dosaggio della BST mediante tecniche immunoenzimatiche. In quei pazienti con BST > 6 ng/mL, si è proceduto con la genotipizzazione della triptasi mediante droplet digital PCR. .

Dallo studio è emerso che il 21.6% dei 1319 pazienti candidati a VIT sono risultati positivi per KIT p.D816V nel sangue periferico, percentuale molto più alta rispetto a quelle descritte in studi precedenti. Il 7.6% presenta la H α T e il 2.4% ha sia la mutazione che la H α T. In sintesi, il 27% dei pazienti candidati a VIT ha una o l'altra diagnosi mentre la BST è alterata (>11.4 ng/mL) solo nel 11.1%.

Lo studio evidenzia poi come entrambe le diagnosi sono maggiormente riscontrate in pazienti con storia di reazioni particolarmente gravi.

Altra considerazione importante è dovuta all'acquisizione quantitativa di KIT p.D816V: infatti, un elevato carico allelico nei PBL, si associa anche in questo caso a reazioni allergiche di maggior gravità. Infine, la presenza concomitante di H α T e KIT p.D816V ha mostrato un effetto additivo, comportando un rischio più elevato di reazioni allergiche gravi.

In conclusione, secondo gli autori in tutti i pazienti candidati a VIT, oltre al dosaggio della BST dovrebbe essere ricercata la mutazione KIT p.D816V su sangue periferico con test PCR altamente sensibile.