



#1
JANVIER 2026

Edition réalisée en partenariat
avec le CEREMAST



MASTOCYTOSES : LE RÔLE CLÉ DU CENTRE EXPERT DE TOULOUSE DANS LE PARCOURS DE SOINS

Centre CEREMAST du
CHU de Toulouse

SOMMAIRE



01 ÉDITORIAL →



02 CONSTRUIRE UNE EXPERTISE RARE : le parcours du centre CEREMAST de Toulouse →



03 ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE ET MASTOCYTOSES : un pilier de la prise en charge globale →



04 LA PRISE EN CHARGE NUTRITIONNELLE DANS LES MASTOCY- TOSES : accompagner sans restreindre →



05 SEXUALITÉ ET MASTOCYTOSES : un sujet encore trop peu abordé →



06 MASTOCYTOSES : DOULEURS, OSTÉOPOROSE, ANAPHYLAXIE... Une double vigilance clinique en rhumatologie et allergologie →



07 POINTS CLÉS À RETENIR →



08 ACTUALITÉS →

02 - INTERVIEW

CONSTRUIRE UNE EXPERTISE RARE :
LE PARCOURS DU CENTRE CEREMAST
DE TOULOUSE



**Dr Cristina
LIVIDEANU**
Dermatologue,
coordinatrice du
centre CEREMAST

03 - INTERVIEW

ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE ET
MASTOCYTOSES : UN PILIER DE LA PRISE
EN CHARGE GLOBALE

**Dr Isabelle
DREYFUS**
Pharmacienne
clinicienne



04 - INTERVIEW

LA PRISE EN CHARGE NUTRITIONNELLE
DANS LES MASTOCYTOSES :
ACCOMPAGNER SANS RESTREINDRE



**Mme Audrey
TALMALA**
Diététicienne

05 - INTERVIEW

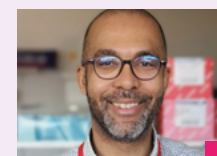
SEXUALITÉ ET MASTOCYTOSES :
UN SUJET ENCORE TROP PEU ABORDÉ

**Dr Serge
BOULINGUEZ**
Dermatologue



06 - REGARDS CROISÉS

MASTOCYTOSES : DOULEURS,
OSTÉOPOROSE, ANAPHYLAXIE...
UNE DOUBLE VIGILANCE CLINIQUE
EN RHUMATOLOGIE ET ALLERGLOGIE



Pr Yannick DEGBOÉ
Rhumatologue



**Dr Magalie
COCO-VILOIN**
Allergologue

ÉDITO

“MIEUX STRUCTURER, MIEUX REPÉRER, MIEUX ACCOMPAGNER”



Dr Cristina LIVIDEANU

Dermatologue,
coordinatrice du centre CEREMAST
du CHU de Toulouse

Les mastocytoses regroupent des pathologies rares et hétérogènes, dont la prise en charge a connu des évolutions significatives au cours des dernières années. En tant que centre expert, le CEREMAST de Toulouse accompagne au quotidien des patients aux profils très variés, depuis les formes indolentes jusqu'aux formes plus complexes, en s'adaptant en permanence à l'évolution des connaissances et des classifications.

En 2025, la prise en charge des pathologies mastocytaires repose avant tout sur une approche individualisée, fondée sur la compréhens-

sion fine des mécanismes de la maladie et sur l'évaluation précise des besoins de chaque patient. Les objectifs sont clairs : améliorer la qualité de vie, réduire l'impact des symptômes, sécuriser le parcours de soins et proposer, lorsque cela est possible, des options thérapeutiques adaptées au profil clinique. Cette évolution est particulièrement marquée dans certaines formes de mastocytose systémique, tandis que d'autres situations restent aujourd'hui limitées à une prise en charge essentiellement symptomatique.^{1,2}

Au-delà des avancées médicales, l'enjeu majeur reste la

coordination des expertises.¹ La mastocytose ne peut être abordée sous un seul angle : elle nécessite une prise en charge globale, intégrant des dimensions dermatologiques, allergologiques, rhumatologiques, hématologiques, mais aussi nutritionnelles, éducatives et, plus largement, psychosociales. Cette approche holistique est indispensable pour répondre à la complexité des manifestations cliniques et à la diversité des situations rencontrées.

L'éducation thérapeutique du patient occupe une place centrale dans ce dispositif. Elle permet d'accompagner

les patients dans la compréhension de leur maladie, l'identification des facteurs déclenchants et l'adaptation de leur quotidien. Elle s'inscrit dans une logique de partenariat entre les soignants et les patients, visant à renforcer l'autonomie tout en sécurisant les pratiques.

La prise en charge diététique illustre également l'importance d'un accompagnement spécialisé. Les restrictions alimentaires, souvent mises en place de manière empirique, peuvent exposer les patients à des déséquilibres nutritionnels s'ils ne sont pas encadrés. Le rôle du diététicien est alors essentiel pour

aider à adapter l'alimentation sans renoncer à l'équilibre nutritionnel.

Enfin, les dimensions allergologique et rhumatologique constituent des points d'entrée clés dans le parcours de soins. De nombreux patients consultent initialement pour des réactions inexpliquées ou des bilans allergologiques négatifs ; d'autres pour des douleurs ou des fractures vertébrales récidivantes, parfois survenues en l'absence de facteurs de risque identifiés. Dans ces contextes, l'orientation vers une pathologie mastocytaire peut permettre de redonner du sens aux symptômes et

d'ajuster la prise en charge. La collaboration étroite entre allergologues, rhumatologues, autres spécialistes et médecins de premier recours est donc déterminante, notamment pour améliorer le repérage précoce et limiter l'errance diagnostique.

“

À travers cette revue, l'objectif est de partager cette vision transversale et coordonnée, en valorisant le rôle des différents professionnels impliqués et en contribuant à une meilleure diffusion des bonnes pratiques, au-delà du cercle des spécialistes

”

CONSTRUIRE UNE EXPERTISE RARE : le parcours du centre CEREMAST de Toulouse



Le centre de référence CEREMAST de Toulouse³, labellisé en 2017, s'est imposé comme une structure de référence pour la prise en charge des patients atteints de pathologies mastocytaires. À l'initiative de sa structuration et toujours à sa tête, la Dr Cristina Livideanu revient sur l'histoire du centre, son organisation pluridisciplinaire, et les enjeux d'une prise en charge experte, humaine et évolutive.

Depuis quand existe la prise en charge spécialisée à Toulouse, et quand le centre a-t-il été labellisé ?

Dr Livideanu : La filière mastocytose existe à Toulouse depuis 2000, avec une consultation dédiée dès le départ. Je suis impliquée

personnellement depuis 2006. Le centre a d'abord été centre de compétences, avant d'obtenir en 2017 la labellisation comme centre de référence, avec l'appui du coordinateur national, le Pr Olivier Hermine. Cette reconnaissance venait acter une organisation déjà mise en place, fondée sur un nombre croissant de patients, une activité clinique soutenue, un travail de recherche actif et une capacité à coordonner des parcours complexes.

Qu'est-ce qui distingue un centre de référence d'un centre de compétences ?

Dr Livideanu : Le premier critère est le volume de patients suivis, qui doit être significativement supérieur. À cela s'ajoutent des missions spécifiques : recherche, formation, coordination nationale et diffusion de l'expertise. Pour Toulouse, cela a impliqué un travail progressif pour structurer notre organisation, renforcer les

collaborations avec d'autres spécialités, intégrer des professionnels aux compétences complémentaires, et s'inscrire dans une dynamique nationale et européenne.

Comment s'est organisée cette structuration pluridisciplinaire ?

Dr Livideanu : Elle s'est faite de façon progressive et volontaire. À partir de 2009, j'ai contacté personnellement des collègues d'autres disciplines pour leur expliquer les besoins particuliers des patients et leur proposer de travailler en réseau. Cela a commencé avec la rhumatologie et l'allergologie, puis s'est élargi à l'hématologie, la médecine interne, la gastro-entérologie, l'anatomopathologie, puis à d'autres spécialités comme la cardiologie ou l'odontologie. Aujourd'hui, ce réseau interne au CHU fonctionne de façon fluide, avec des interlocuteurs clairement identifiés.

Quelle place occupe la recherche dans l'activité du centre ?

Dr Livideanu : Elle est centrale. Je travaille depuis plusieurs années au sein d'une

équipe INSERM toulousaine dirigée par le Pr Nicolas Gaudenzio, dans le cadre d'une étude translationnelle sur les mécanismes cellulaires impliqués dans la mastocytose.⁴ Nous avons également contribué à des études nationales sur la tryptase médullaire et les formes sans atteinte cutanée.^{5,6}

Nous participons au registre national des patients, à une base locale déclarée à la CNIL, et à la base européenne. Nous sommes également impliqués dans plusieurs essais cliniques, en tant qu'investigateurs ou coordinateurs nationaux sur certaines études.

Comment la coordination des parcours de soins est-elle assurée au quotidien ?

Dr Livideanu : Elle repose sur la connaissance mutuelle entre les professionnels. Lorsqu'un patient a besoin d'un avis spécialisé, je contacte directement mes correspondants dans les disciplines concernées. Nous organisons aussi une réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) tous les deux mois, à l'échelle loco-régionale, avec des collègues de Montpellier, Bordeaux, Limoges...

En complément, je participe

INTERVIEW / De la dermatologue



Dr Cristina LIVIDEANU
Dermatologue

Ce que permet un centre expert, c'est une prise en charge holistique, multidisciplinaire et humaine

à la RCP nationale mensuelle du réseau CEREMAST, pour discuter les cas les plus complexes ou bénéficier d'avis croisés.

Quel a été l'impact concret de la labellisation pour les patients ?

Dr Livideanu : Les bénéfices sont très concrets. Elle nous a permis de recruter des professionnels indispensables : psychologue, diététicienne, pharmacien clinicien, mais aussi des médecins pour absorber l'augmentation de l'activité.

Nous avons pu mettre en place deux programmes d'éducation thérapeutique validés par l'ARS régionale : le programme PAPAM (Programme d'Accompagnement des Patients atteints de Pathologies Mastocytaires), qui a déjà concerné plus de 100 patients, et MastoCasto Aventures, un *serious game* centré sur les troubles cognitifs et émotionnels liés à la maladie.

Nous organisons aussi des journées d'information pour les professionnels de santé et des journées patients favorisant les échanges d'expérience. Tous ces outils participent à une prise en charge holistique, multidisciplinaire et humaine.

Quels messages souhaitez-vous faire passer aux professionnels non spécialistes ?

Dr Livideanu : Je dirais d'oser penser à la mastocytose, même en l'absence de signes cutanés. En cas d'anaphylaxie sévère, de fractures osseuses inexpliquées, ou de signes atypiques, il faut doser la tryptase basale. C'est un examen simple, peu coûteux, mais qui peut changer l'orientation diagnostique.

Par ailleurs, il ne faut pas hésiter à adresser les patients vers un centre expert comme le nôtre, pour éviter l'errance diagnostique et proposer une prise en charge adaptée, coordonnée et évolutive.

**Pour plus d'informations
sur les MASTOCYTOSES**



ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE ET MASTOCYTOSES : un pilier de la prise en charge globale



Les mastocytoses sont des pathologies complexes, aux symptômes divers et nombreux, qui peuvent entraîner de nombreux bouleversements dans la vie quotidienne. Depuis 2019, le Dr Isabelle Dreyfus, pharmacienne clinicienne, est engagée dans le centre de référence des pathologies mastocytaires à Toulouse. Elle y coordonne les deux programmes d'éducation thérapeutique (ETP) développés pour ces patients. À travers un parcours structuré, progressif et pluridisciplinaire, l'ETP vise à redonner aux patients des repères, des outils et un espace de dialogue.

Depuis quand êtes-vous impliquée dans la prise en charge des patients atteints de mastocytoses ?

Dr Dreyfus : Je suis arrivée dans le service de dermatologie en 2010, initialement sur une activité de recherche. Très

rapidement, je me suis formée à l'éducation thérapeutique et j'ai élargi mes missions vers des activités de soins pharmaceutiques c'est-à-dire l'accompagnement personnalisé du patient avec son traitement, lors d'entretiens dédiés et intégrés à son parcours de soin. J'ai intégré le centre de référence des pathologies mastocytaires en 2019. C'est un poste assez atypique pour un pharmacien, mais qui prend tout son sens dans un service expert en maladies rares, en lien étroit avec les équipes médicales, paramédicales et les pharmaciens de ville.

Pourquoi avoir mis en place un programme d'ETP dans la mastocytose ?

Dr Dreyfus : Parce que les patients atteints de mastocytoses font face à une pathologie chronique, souvent méconnue, aux manifestations très variables. L'éducation thérapeutique permet d'accompagner les patients dans la compréhension de leur maladie, de leur traitement et de leur vécu, et de favoriser l'autonomie. Dès 2017, avec la labellisation du centre, nous avons souhaité proposer un

accompagnement spécifique, structuré et reconnu par l'ARS. **En quoi consiste le programme PAPAM ?**

Dr Dreyfus : PAPAM, pour Programme d'Accompagnement des Patients atteints de Pathologies Mastocytaires, est un programme en trois journées :

- La première, « Découvrir sa maladie », aborde l'annonce diagnostique, le vécu du patient, le rôle du mastocyte, la physiopathologie, les bases des traitements.
- La deuxième, « Gérer sa maladie », est plus centrée sur les situations particulières : gestion des traitements en cas de crise, alimentation, utilisation de dispositifs d'urgence, et la place de l'aidant, vue par le patient.

- La troisième, « Vivre avec sa maladie », traite des compétences d'adaptation : estime de soi, gestion émotionnelle, vécu de la maladie, et intègre aussi un atelier de méditation et un second temps sur la place de l'aidant, cette fois vue de son propre point de vue.

Qui compose l'équipe éducative ?

Dr Dreyfus : L'ETP est pluri-

INTERVIEW/De la pharmacienne clinicienne

professionnelle par définition. À Toulouse, l'équipe est composée de deux médecins (le Dr Cristina Livideanu, coordinatrice du centre, et le Dr Serge Boulinguez), un psychologue, une diététicienne, une infirmière formée à la méditation, et moi-même. Cette diversité d'expertises permet d'aborder toutes les dimensions du quotidien des patients.

Vous avez également développé un second programme, plus innovant. De quoi s'agit-il ?

Dr Dreyfus : Nous avons lancé récemment MastoCasto Aventures, un *serious game* conçu pour aider les patients à mieux vivre avec leurs troubles cognitifs et affectifs : troubles de la concentration, de la mémoire, du sommeil, fatigue chronique, gestion des émotions... C'est un programme ludique mais structuré, reposant sur l'utilisation d'un jeu informatique à domicile, après un atelier initial et suivi d'un atelier de synthèse. Il comporte différents « mondes » thématiques et des mini-jeux conçus pour entraîner, stimuler son attention et sa mémoire, mieux comprendre ses symptômes et gérer ses émotions.

Quelles dimensions ce jeu aborde-t-il concrètement ?

Dr Dreyfus : Il comprend :

- Un monde mémoire/concentration, avec des exercices progressifs de mémoire à court et long terme, d'attention auditive ou visuelle ;
- Un monde sommeil, qui aide à repérer les signes de fatigue, structurer un environnement de sommeil adapté, réfléchir aux solutions disponibles ;
- Deux mondes affectifs, axés sur l'expression des émotions, la gestion des épisodes de détresse ou de tristesse, et les liens entre émotions, besoins et comportements.

Le jeu est graphiquement conçu comme une île sur laquelle le patient retrouvera l'accès aux 4 mondes thématiques, de niveaux évolutifs et une maison centrale, pour personnaliser son avatar de jeu et communiquer si besoin avec l'équipe soignante. C'est à la fois un espace de travail par le jeu et un support de lien entre patients et soignants.

Quels retours recevez-vous des patients ?

Dr Dreyfus : Le programme PAPAM est aujourd'hui bien rodé, et les retours sont extrêmement positifs. Les patients soulignent le sentiment de reconnaissance, la qualité des échanges entre pairs, et une meilleure compréhension de leur maladie. L'impact sur



Dr Isabelle DREYFUS
Pharmacienne
clinicienne

Les patients nous disent que le programme d'ETP leur a permis de mieux comprendre, mais aussi de mieux vivre leur maladie

leurs comportements est très concret, y compris sur des aspects comme l'alimentation ou l'usage du traitement au quotidien.

Concernant MastoCasto Aventures, les patients apprécient particulièrement les modules sur la fatigue et la concentration. Les dimensions plus émotionnelles sont parfois plus difficiles à investir, mais restent précieuses. Il y a encore des pistes d'amélioration, notamment le besoin de versions mobiles pour une meilleure accessibilité, surtout pour les patients éloignés géographiquement.

Un mot pour conclure ?

Dr Dreyfus : Ces programmes offrent bien plus qu'un simple apprentissage. Ils permettent aux patients de reprendre une place active dans leur parcours de soin, de rompre l'isolement, et de mieux vivre avec leur maladie. Le dialogue, la transmission et le collectif sont au cœur de notre démarche.

LA PRISE EN CHARGE NUTRITIONNELLE DANS LES MASTOCYTOSES :

accompagner sans restreindre



Troubles digestifs, appréhension alimentaire, alimentation restrictive non encadrée, les mastocytoses peuvent avoir un impact important sur l'alimentation et l'état nutritionnel. Depuis trois ans, Mme Audrey Talmala, diététicienne au CHU de Toulouse, accompagne les patients au sein du centre CEREMAST. Son objectif : préserver l'équilibre nutritionnel des macro et micronutriments tout en respectant les sensibilités individuelles, et éviter les exclusions injustifiées. Elle revient ici sur les bonnes pratiques, les fausses croyances et le rôle essentiel d'un accompagnement personnalisé et rassurant.

Depuis quand êtes-vous impliquée dans le suivi nutritionnel des patients atteints de mastocytoses ?

Mme Talmala : J'ai commencé à suivre ces patients il y a trois ans. Dès mon arrivée, j'ai été formée à cette pathologie rare. Ce qui m'a tout de suite

frappée, c'est la complexité de la prise en charge. Beaucoup de patients attendent des réponses très précises, mais il n'existe pas de solution unique : il faut proposer des ajustements progressifs, adaptés à chaque situation.

Quels sont les troubles digestifs les plus fréquents dans les mastocytoses ?

Mme Talmala : Les plus couramment rapportés sont les diarrhées, la constipation, parfois une alternance des deux, les ballonnements, et plus rarement les vomissements. Ces troubles digestifs peuvent s'accompagner de signes cutanés, ce qui complique encore l'identification des déclencheurs.⁶ Il est nécessaire de préciser que ce n'est pas simplement des troubles digestifs, cela peut être très invalidant et quelques fois très grave. Environ 50 % des troubles impliqués dans la maladie sont digestifs, mais ils peuvent être aussi cutanés (flush, prurit...), généraux avec des bouffées de chaleurs, sensations de chaleur, maux de tête, fatigue intense... mais aussi encore plus graves, comme l'œdème de Quincke.^{2,6}

Quelles conséquences ces symptômes peuvent-ils avoir sur l'alimentation et l'état nutritionnel ?

Mme Talmala : Beaucoup de patients développent une phobie alimentaire : ils redoutent d'introduire certains aliments de peur de provoquer des réactions. Ils finissent souvent par exclure spontanément de nombreux produits, sans preuve qu'ils soient en cause.⁶ Cela peut entraîner des carences, une perte de poids, de la fatigue, voire un risque de dénutrition. Chez les plus jeunes, cela peut aussi impacter la croissance. C'est pourquoi il est important d'intervenir rapidement pour éviter ces dérives restrictives.

Quelles sont les idées reçues les plus fréquentes à déconstruire ?

Mme Talmala : La plus courante, c'est l'idée qu'il faudrait supprimer tous les aliments riches en histamine et histamino-libérateurs. C'est rarement justifié. Chaque patient a un seuil de tolérance propre, et les réactions peuvent dépendre du contexte : fatigue, stress, associations alimentaires, prise de médicaments...

Il est important de tester, d'adapter, sans tout exclure d'emblée. C'est cette souplesse qui permet de sortir d'une logique de privation.

Quelles pratiques recommandez-vous pour adapter l'alimentation ?

Mme Talmala : Afin de permettre aux patients d'adapter au mieux leur alimentation, je leur conseille de faire une éviction des aliments riches en histamine et histamino-libérateurs durant une dizaine de jours environ pour envisager par la suite une réintroduction progressive de ces aliments, un à un et en quantité modérée. Pour cela, ils pourront tenir un journal alimentaire et noter l'aliment consommé avec les symptômes éventuellement associés. Cette méthode leur permettra de se rendre compte qu'il y a beaucoup plus d'aliments tolérés que non tolérés.

Comment se déroule concrètement l'accompagnement diététique ?

Mme Talmala : Il s'adapte aux besoins et à la situation du patient. Certains sont vus pendant leur hospitalisation, d'autres en consultation. Je les encourage à m'envoyer leur journal alimentaire, pour qu'on l'analyse ensemble. L'idée, c'est d'instaurer un dialogue régulier, même à distance, pour éviter l'isolement et répondre aux doutes.

INTERVIEW / De la diététicienne

Y a-t-il des tests alimentaires spécifiques proposés ?

Mme Talmala : Non, car on ne considère pas ces troubles comme des allergies au sens strict. Il n'existe donc pas de tests de tolérance validés. L'outil central est l'accompagnement, le journal est une aide de plus ; par ailleurs les patients sont suivis médicalement pour réduire les troubles.

Quel est le rôle des ateliers d'éducation thérapeutique dans ce suivi ?

Mme Talmala : Ces ateliers sont très importants. On utilise des supports visuels, comme des cartes d'aliments riches en histamine, et les patients partagent leurs expériences. Cela permet de dédramatiser, de réaliser que la tolérance varie énormément d'une personne à l'autre, et d'échanger des astuces concrètes. Un livret récapitulatif est remis à la fin, et d'autres professionnels (médecin, psychologue, pharmacien) peuvent aussi être présents pour compléter les échanges.

La prise en charge diffère-t-elle selon l'âge des patients ?

Mme Talmala : Oui, mais elle varie surtout en fonction de chaque patient et de l'évolution de la maladie au cours de leurs vies (personnes âgées, femmes, hommes, nous n'avons pas tous les mêmes besoins).



Mme Audrey TALMALA
Diététicienne

L'objectif, c'est d'éviter une alimentation trop restrictive, en aidant chaque patient à mieux connaître ses propres tolérances

Quels facteurs influencent la tolérance alimentaire au-delà des aliments eux-mêmes ?

Mme Talmala : Il ne faut pas sous-estimer l'impact du stress, de la fatigue ou de l'état général et de la prise de certains traitements. Une alimentation bien tolérée un jour peut poser problème un autre jour si le patient est fatigué ou malade. C'est pourquoi la prise en charge globale est essentielle, en lien avec les médecins, psychologues, pharmaciens cliniciens... On ne peut pas dissocier la nutrition du vécu global du patient.

Un mot de conclusion ?

Mme Talmala : Mon rôle est d'accompagner sans restreindre. L'enjeu, c'est d'éviter les exclusions inutiles, tout en maintenant un équilibre alimentaire et une qualité de vie satisfaisante. Chaque patient avance à son rythme, mais avec les bons outils, on peut sortir de la phobie alimentaire et retrouver du confort au quotidien.

SEXUALITÉ ET MASTOCYTOSES :

un sujet encore trop peu abordé



Si les troubles sexuels sont largement documentés dans d'autres pathologies chroniques inflammatoires, la question reste étonnamment peu explorée dans les pathologies mastocytaires. Le Dr Serge Boulinguez, dermatologue au CHU de Toulouse, s'appuie sur une double expérience – dermatologique et sexologique – pour souligner l'importance d'ouvrir le dialogue.

Pourquoi parler de sexualité dans la mastocytose ?

Dr Boulinguez : Parce que la sexualité fait partie intégrante de la qualité de vie. Et dans la mastocytose, comme dans d'autres maladies inflammatoires chroniques, l'impact sur la sexualité peut être réel. Pourtant, les publications sur ce sujet sont très rares. Une étude toulousaine conduite au sein de notre centre a trouvé 24 % de troubles sexuels chez les

patients atteints de mastocytoses.⁷ Un chiffre étonnamment inférieur à celui observé dans la population générale, où environ 30 % des personnes rapportent des dysfonctions sexuelles.⁸

Comment expliquer ce chiffre inférieur à la moyenne ?

Dr Boulinguez : Il est probablement lié à l'outil utilisé pour l'évaluation, le questionnaire AFIRMM,^{1,7} qui ne s'intéressait qu'aux troubles de l'érection chez l'homme et aux douleurs pendant les rapports chez la femme. Cela laisse de côté les plaintes les plus fréquentes, comme la baisse de désir ou les troubles de l'orgasme. Il est probable que la réalité soit sous-estimée.

Existe-t-il des comparaisons avec d'autres pathologies ?

Dr Boulinguez : Oui, dans des pathologies comme le psoriasis, les MICI ou la polyarthrite rhumatoïde, les troubles sexuels sont bien documentés. Les chiffres montent jusqu'à 40 à 55 % dans le psoriasis, ou un risque multiplié par 1,7 à 2 dans la polyarthrite.⁹⁻¹¹ Ce sont toutes des maladies inflammatoires

chroniques, au même titre que la mastocytose. On peut donc raisonnablement penser que la fréquence réelle des troubles sexuels dans la mastocytose est comparable.

Y a-t-il un lien biologique possible entre mastocytoses et sexualité ?

Dr Boulinguez : Oui, les mastocytes interviennent très tôt dans le développement cérébral et influencent potentiellement les comportements sexuels à l'âge adulte.¹² Il est donc étonnant qu'une pathologie touchant ces cellules ne s'accompagne pas plus fréquemment de troubles sexuels. Quelques cas cliniques rapportent d'ailleurs une amélioration des douleurs pendant les rapports et du vaginisme chez des patientes traitées pour syndrome d'activation mastocytaire.¹³

La sexualité est-elle un sujet abordé en consultation ?

Dr Boulinguez : Très peu. Une étude montre que seulement 8 – 10% des patients ont été interrogés sur leur sexualité par un professionnel de santé au cours des trois dernières années. Pourtant, en-

virons 38-46 % des patients souhaiteraient que ce sujet soit abordé.¹⁴ C'est une discordance majeure entre les attentes des patients et la pratique médicale.

Est-ce un problème de formation chez les soignants ?

Dr Boulinguez : Possiblement. La sexologie n'est pas enseignée dans la majorité des cursus médicaux, y compris en gynécologie ou en urologie. Résultat : la plupart des professionnels ne sont ni formés ni à l'aise pour aborder cette thématique. Et cela se ressent dans la relation soignant-patient.

Comment, concrètement, aborder le sujet en consultation ?

Dr Boulinguez : Il existe plusieurs points d'entrée possibles :

- Question ouverte : «Pensez-vous que la maladie a eu un impact sur votre sexualité ?»
- Comparaison avant/après maladie : «Avez-vous remarqué des changements dans votre sexualité depuis le début de la maladie ?»
- Appui sur un questionnaire : par exemple, la question 9 du DLQI (Dermatology Life Qua-

INTERVIEW / Du dermatologue



Dr Serge BOULINGUEZ
Dermatologue

Il y a très peu de littérature sur sexualité et mastocytose, pourtant ce sont des questions que les patients posent

lity Index) : «Votre problème de peau a-t-il rendu votre vie sexuelle difficile ?».¹

Le patient lui-même peut aussi initier la discussion, en mentionnant par exemple la question 87 du livret «100 questions-réponses sur la mastocytose», qui aborde la sexualité. Ou simplement en disant : «J'ai l'impression que ma sexualité a changé, est-ce que cela pourrait être lié à ma maladie ?».¹⁵

Que faire en cas de troubles sexuels persistants ?

Dr Boulinguez : Il ne faut pas hésiter à réorienter vers un sexologue, en particulier si les dysfonctions sexuelles persistent après amélioration des symptômes mastocytaires. Car même après résolution des douleurs ou démangeaisons, il peut subsister une composante psychologique : peur d'avoir mal, d'échouer, de décevoir... Cette anticipation crée un stress qui bloque le désir et l'excitation. Une prise en charge pluridisciplinaire (médicale, psychologique, sexologique) est alors nécessaire.

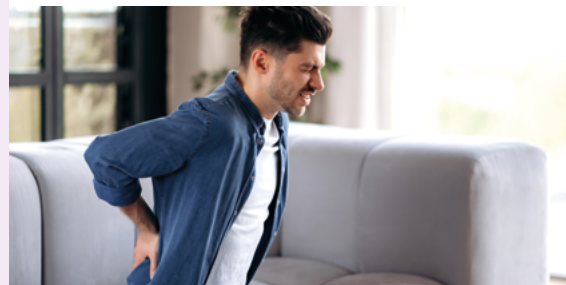
Un mot pour conclure ?

Dr Boulinguez : La sexuali-

té ne doit plus être un angle mort de la prise en charge. Pour les patients atteints de mastocytose, il est essentiel de savoir qu'on peut en parler avec son médecin. Et pour les professionnels, il faut oser ouvrir le dialogue, même brièvement, et savoir où adresser les patients quand c'est nécessaire.

MASTOCYTOSES : DOULEURS, OSTÉOPOROSE, ANAPHYLAXIE...

Une double vigilance clinique en rhumatologie et allergologie



Maladie rare aux multiples visages, la mastocytose systémique mobilise une prise en charge pluridisciplinaire. À Toulouse, au sein du centre CEREMAST, le Pr Yannick Degboé, rhumatologue, et la Dr Magalie Coco-Viloin, allergologue, interviennent en complémentarité pour détecter et accompagner les manifestations osseuses et allergiques de la maladie.

Comment la mastocytose peut-elle se révéler en rhumatologie ou en allergologie ?

Pr Degboé : En rhumatologie, la mastocytose est rarement envisagée en première intention. Pourtant, certains tableaux doivent la faire évoquer, notamment une ostéoporose vertébrale précoce chez des sujets jeunes sans facteurs de risque, ou des fractures vertébrales récidivantes malgré un traitement anti-ostéoporotique bien conduit. Ces situations

doivent amener à envisager un diagnostic différentiel, dont la mastocytose fait partie.

Dr Coco-Viloin : En allergologie, nous recevons des patients ayant présenté une réaction anaphylactique sévère, notamment après une piqûre d'hyménoptère. Lorsque l'épisode s'est déroulé sans éruption cutanée, ou chez un patient ayant une tryptasémie basale élevée, la suspicion de mastocytose doit être évoquée.^{1,2} Ce diagnostic a des conséquences importantes sur la prise en charge allergologique, notamment en ce qui concerne la durée des traitements spécifiques, et notamment une désensibilisation à vie contre les venins d'hyménoptères.

Quelles sont les caractéristiques osseuses qui orientent vers une mastocytose ?

Pr Degboé : L'atteinte osseuse est souvent sous-estimée. Elle résulte d'une activité anormale des mastocytes dans la moelle osseuse, qui entraîne un déséquilibre entre résorption et formation osseuse.¹⁶ Résultat : une fragilité vertébrale importante, parfois avec des fractures multiples dès le dé-

but. Ce qui est frappant, c'est que certains patients ont une densité osseuse relativement conservée malgré des fractures, ce qui complique le diagnostic si l'on se base uniquement sur les chiffres.¹⁶

Et du côté allergique, quelles situations cliniques doivent alerter ?

Dr Coco-Viloin : Il y en a plusieurs :

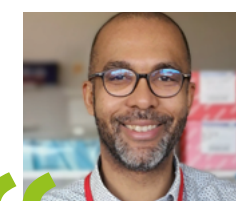
1. Une réaction anaphylactique de grade élevé sans signe cutané.
2. Un patient qui récidive après une désensibilisation pourtant bien conduite sur 3 à 5 ans.^{2,17}
3. Une intolérance à la désensibilisation au venin des hyménoptères.
4. Une intolérance inhabituelle aux injections allergéniques en milieu hospitalier.

Dans tous ces cas, la mesure de la tryptase basale est essentielle.² C'est un outil simple, mais encore trop souvent oublié, qui peut guider vers une évaluation spécialisée. Une réaction très sévère avec une tryptase normale n'exclut pas le diagnostic : c'est la conjonction du contexte clinique et des examens complémentaires qui compte.

Quelles approches thérapeutiques privilégiez-vous dans vos spécialités ?

Pr Degboé : En rhumatologie, la stratégie repose sur une prise en charge graduée de l'ostéoporose, adaptée à la sévérité. Les bisphosphonates intraveineux en représentent la pierre angulaire.² Les formes les plus sévères peuvent nécessiter un renforcement du traitement initial. Ce qui est important, c'est de ne pas se contenter des protocoles standards lorsque ceux-ci échouent. L'expérience acquise au sein du CEREMAST a permis d'ajuster les approches et d'en discuter dans le cadre de réunions pluridisciplinaires.

Dr Coco-Viloin : En allergologie, l'objectif est d'éviter toute nouvelle exposition à risque. Cela passe par une désensibilisation encadrée, un enseignement structuré autour de la trousse d'urgence et un accompagnement psychologique dans certains cas.² Nous



Pr Yannick DEGBOÉ
Rhumatologue

La mastocytose est une maladie rare, mais pas si exceptionnelle dans les consultations d'ostéoporose atypique

REGARD/De
l'allergologue

sommes également attentifs aux patients ayant des anaphylaxies dites inexplicables, qui justifient une exploration approfondie. Certains cas particuliers peuvent bénéficier d'options thérapeutiques spécifiques, discutées en lien avec le centre de référence.

Quelle est l'importance de la coordination au sein du centre CEREMAST ?

Dr Coco-Viloin : Elle est déterminante. La mise en commun des expertises permet d'éviter les diagnostics erronés, de proposer des traitements cohérents, et de répondre aux nombreuses interrogations des patients, qui se retrouvent parfois isolés face à une maladie rare. Nous collaborons aussi étroitement avec les autres professionnels du centre – dermatologues, internistes, pharmaciens cliniciens – pour garantir un accompagnement global.

Pr Degboé : Le fait d'avoir une équipe pluridisciplinaire bien identifiée facilite aussi les échanges avec les professionnels de ville. C'est une maladie complexe, mais lorsque l'on a un interlocuteur référent, les parcours deviennent beaucoup plus fluides.

REGARD/Du
rhumatologue



Dr Magalie COCO-VILOIN
Allergologue

Certains patients découvrent leur mastocytose après plusieurs années de désensibilisation, sans que la tryptase n'ait jamais été dosée

Quels messages adresser aux médecins de premier recours ou spécialistes non-initiés ?

Pr Degboé : Une ostéoporose vertébrale sévère chez un patient jeune, surtout en l'absence de cause évidente, doit conduire à envisager un diagnostic différentiel. Il ne faut pas se laisser rassurer par une densité osseuse normale ou une tryptase dans les normes.¹⁶ La clinique doit rester au cœur du raisonnement.

Dr Coco-Viloin : Côté allergologie, ne pas oublier le dosage de la tryptase basale dès qu'il y a une réaction anaphylactique sévère.^{1,2} Ce petit réflexe change tout, car il peut accélérer le diagnostic et éviter des complications à long terme. Enfin, ne pas hésiter à orienter vers un centre expert si le tableau semble atypique ou insuffisamment exploré.

POINTS CLÉS À RETENIR :

- 1/ Les mastocytoses sont des maladies rares, hétérogènes et multisystémiques**, dont les manifestations peuvent relever aussi bien de la dermatologie, de l'allergologie, de la rhumatologie que de l'hématologie ou des fonctions cognitives et émotionnelles. Une prise en charge coordonnée est essentielle pour répondre à cette complexité clinique.
- 2/ Les réactions anaphylactiques inexplicables, notamment après piqûre d'hyménoptère, ou une ostéoporose vertébrale sévère chez un sujet jeune**, doivent faire évoquer une mastocytose systémique. Dans ces contextes, le dosage de la tryptase basale peut orienter vers un diagnostic souvent méconnu.
- 3/ L'éducation thérapeutique (ETP)** joue un rôle fondamental pour accompagner les patients dans la compréhension de leur pathologie, l'usage de leurs traitements et l'adaptation de leur quotidien. À Toulouse, deux programmes structurés sont proposés, dont un *serious game* innovant dédié aux troubles cognitifs et émotionnels.
- 4/ La prise en charge nutritionnelle doit éviter les exclusions injustifiées.** L'accompagnement diététique vise à identifier les tolérances individuelles, prévenir les carences et sortir de la phobie alimentaire, grâce à des outils progressifs comme le journal alimentaire et les ateliers collectifs.
- 5/ La sexualité : un sujet peu abordé, mais une dimension souvent impactée.** En ouvrant un espace de dialogue, les soignants peuvent mieux répondre aux attentes exprimées par les patients et proposer, si besoin, un accompagnement spécifique pluridisciplinaire.

RÉFÉRENCES :

- PNDS Mastocytoses non-avancées chez l'adulte – Juin 2022
- PNDS Mastocytoses avancées de l'adulte – Juin 2025
- Centre de référence CEREMAST : <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/ceremast/>
- Tauber M, et al. Landscape of mast cell populations across organs in mice and humans. *J Exp Med*. 2023 Oct 2;220(10):e20230570.
- Polivka L, et al. CEREMAST network. Pathophysiologic implications of elevated prevalence of hereditary alpha-tryptasemia in all mastocytosis subtypes. *J Allergy Clin Immunol*. 2024 Jan;153(1):349-353.e4.
- Osieńicka P, et al. Gastrointestinal symptoms in mastocytosis, is it only food hypersensitivity? *Alergologia Polska – Polish Journal of Allergology*. 2025;12(4): 250–258.
- Jendoubi F, et al. Neuropsychiatric, cognitive and sexual impairment in mastocytosis patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Mar 5;16(1):118.
- Ramírez-Santos J, et al. The problem of calculating the prevalence of sexual dysfunction: a meta-analysis attending gender. *Sex Med Rev*. 2024 Mar 26;12(2):116-126.

ACTUALITÉS

Retrouvez la saison de podcasts consacrée aux mastocytoses sur RARE à l'écoute, accessible via ce lien ou en flashant le QR code : <https://rarealecoute.com/podcast-category/saison-102/>



Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute, société d'édition numérique

Contact : **Virginie DRUENNE**,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél.: 06 22 09 49 19



Une revue conçue par RARE à l'écoute, premier média d'influence 100 % maladies rares, **RARE à l'écoute** crée des formats engagés pour mieux faire connaître les parcours de soins, favoriser le diagnostic précoce et valoriser les initiatives des centres experts. Les **Revue Horizon** sont réalisées en partenariat avec les filières de santé maladies rares et les centres experts hospitaliers concernés. Plus d'infos et versions digitales sur www.rarealecoute.com



Prix Bronze
dans la catégorie
«**Parcours Patient**»
lors de la 35^{ème} **Nuit**
des Caducées 2025

- Salle R, et al. Psoriasis and sexuality: Patients express their feelings. *Skin Health Dis*. 2022 Dec 28;3(3):e199.
- Nardone OM, et al. Prevalence of Sexual Dysfunction in Inflammatory Bowel Disease: Systematic Review and Meta-analysis. *J Crohns Colitis*. 2025 Feb 4;19(2):jjae133.
- Santos-Moreno P, et al. Prevalence of Sexual Disorders in Patients With Rheumatoid Arthritis and Associated Factors. *Sex Med*. 2020;8:510e516.
- Lenz KM, et al. Mast Cells in the Developing Brain Determine Adult Sexual Behavior. *J Neurosci*. 2018 Sep 12;38(37):8044-8059.
- Afrin LB, et al. Successful mast-cell-targeted treatment of chronic dyspareunia, vaginitis, and dysfunctional uterine bleeding. *J Obstet Gynaecol*. 2019 Jul;39(5):664-669.
- Buvat J, et al. Global Study of Sexual Attitudes and Behaviours (GSSAB) Investigators' Group. Sexual problems and associated help-seeking behavior patterns: results of a population-based survey in France. *Int J Urol*. 2009 Jul;16(7):632-8.
- 100 questions-réponses sur la mastocytose. <https://maladiesrares-necker.aphp.fr/100-questions-reponses-sur-la-mastocytose/>
- Degboé Y, et al. Management of Bone Health in Adult Mastocytosis. *Curr Osteoporos Rep*. 2025 Feb 13;23(1):10.
- Müller UR, Ring J. When can immunotherapy for insect sting allergy be stopped? *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2015 May-Jun;3(3):324-8; quiz 329-30.