

# Tag der Seltenen Erkrankung: Blueprint Medicines (Germany) GmbH bietet Patienten Informationen über die systemische Mastozytose

-- Der Diagnose geht oft ein langer Leidensweg voran --

München – 13. Februar 2023 – Blueprint Medicines (Germany) GmbH wird rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2023 einen Beitrag zur Aufklärung über die Formen der seltenen Erkrankung systemische Mastozytose (SM) leisten. Mit einer Patientenbroschüre zu den verschiedenen Krankheitsformen dieses Leidens sollen Betroffene und Angehörige ihr Wissen vertiefen können.

Bis zu einer klaren Diagnose der SM ist es für die Patienten und Patientinnen oft ein langer Weg durch Arztpraxen. Im Schnitt ist nach sieben Jahren für die systemische Mastozytose über alle Unterformen der Erkrankung hinweg eine Diagnose erfolgt<sup>1</sup>. Die SM ist eine lebenslange Krankheit mit bisweilen schwerwiegenden körperlichen, emotionalen und sozialen Auswirkungen, die das Leben erheblich beeinträchtigen können. Weiterhin stehen viele Menschen mit SM vor der Herausforderung, verschiedene Auslöser im Alltag zu vermeiden und gleichzeitig komplexe Therapien zu bewältigen<sup>1,2,3</sup>.

In der Broschüre finden sich Informationen zu den Hintergründen und unterschiedlichen Ausprägungen und Symptomen der Erkrankung. Vielfältige Ratschläge zu Ernährung und Verhaltensänderungen sowie wichtige Tipps für ein Notfallmanagement werden ebenfalls angesprochen. Darüber hinaus werden Patientenorganisationen genannt, an die sich Betroffene und Angehörige wenden können. Ebenfalls wird ein medizinisches Netzwerk vorgestellt, welches sich schwerpunktmäßig mit der SM befasst. Mit der Expertise der angesprochenen Organisationen geben sie Patienten Hoffnung und helfen, die Lebensqualität der Patienten zu verbessern.

Die Informationsbroschüre ist als Download unter folgendem Link [www.systemische-mastozytose.de/patientenbroschuere](http://www.systemische-mastozytose.de/patientenbroschuere) erhältlich oder kann bei Blueprint Medicines unter [publicrelations.de@blueprintmedicines.com](mailto:publicrelations.de@blueprintmedicines.com) mit Angabe Ihrer Adresse und der Bestellmenge angefordert werden.

## Über die systemische Mastozytose

Die systemische Mastozytose (SM) ist eine seltene Erkrankung, die in der Mehrzahl der Fälle mit der Mutation KIT D816V assoziiert ist.<sup>4</sup> Die unkontrollierte Proliferation und Aktivierung von Mastzellen kann zu chronischen, schweren und oft unvorhersehbaren Symptomen für Patienten im gesamten Spektrum der SM führen. Die überwiegende Mehrheit der Betroffenen hat eine nicht fortgeschrittene SM mit Symptomen, die die Lebensqualität beeinträchtigen können. Eine Minderheit der Patienten hat eine fortgeschrittene SM. Zusätzlich zu den Symptomen der Mastzellaktivierung ist die fortgeschrittene SM mit Organschäden aufgrund von Mastzellinfiltration und reduziertem Überleben verbunden.<sup>5</sup>



## Über das Unternehmen Blueprint Medicines

Blueprint Medicines ist ein biopharmazeutisches Unternehmen im Bereich der Präzisionsmedizin, das danach strebt, die medizinische Versorgung der Menschen zu verbessern.

Mit dem Schwerpunkt auf genomisch bedingten Krebserkrankungen, seltenen Erkrankungen und Krebsimmuntherapien verbindet Blueprint Medicines führendes Know-how im Bereich Proteinkinasen mit einem einzigartig zielgerichteten, skalierbaren Ansatz, der eine schnelle Planung und Entwicklung transformativer Medikamente erlaubt.

Das Unternehmen wurde 2011 von Kinase-Experten der ersten Stunde gegründet, die u. a. bereits an der Entwicklung des Kinaseinhibitors Imatinib mitgewirkt hatten.

Die Zentrale in Cambridge, Massachusetts, USA beschäftigt mehr als 600 MitarbeiterInnen weltweit. In München ist Blueprint Medicines seit 2019 mit seiner Niederlassung für Deutschland, Österreich und Schweiz ansässig. Weitere Informationen finden Sie unter [www.BlueprintMedicines.de](http://www.BlueprintMedicines.de) und folgen Sie uns auf Twitter (@BlueprintMeds) und LinkedIn.

## Quellen:

<sup>1</sup> Jennings, Susan V., et al. "Patient perceptions in mast cell disorders." *Immunology and Allergy Clinics* 38.3 (2018): 505-525.

<sup>2</sup> Jennings, Susan V., et al. "The Mastocytosis Society survey on mast cell disorders: patient experiences and perceptions." *The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice* 2.1 (2014): 70-76.

<sup>3</sup> Pardanani, Animesh. "Systemic mastocytosis in adults: 2019 update on diagnosis, risk stratification and management." *American journal of hematology* 94.3 (2019): 363-377.

<sup>4</sup> Garcia-Montero, Andres C., et al. "KIT mutation in mast cells and other bone marrow hematopoietic cell lineages in systemic mast cell disorders: a prospective study of the Spanish Network on Mastocytosis (REMA) in a series of 113 patients." *Blood* 108.7 (2006): 2366-2372.

<sup>5</sup> Pardanani, Animesh. "Systemic mastocytosis in adults: 2017 update on diagnosis, risk stratification and management." *American Journal of Hematology* 91.11 (2016): 1146-1159.