

# Mastocitosis cutánea: tres manifestaciones clínicas diferentes

B. Mínguez Rodríguez<sup>1</sup>, A. Ramajo Polo<sup>2</sup>, C. Rodríguez Sánchez<sup>3</sup>, M.M. Miranda Fontes<sup>4</sup>

<sup>1,2</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Salamanca. <sup>3</sup>Centro de Salud Huerta del Rey. Valladolid. <sup>4</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid

## Resumen

La mastocitosis cutánea es una enfermedad heterogénea, caracterizada por el infiltrado de mastocitos en la piel. Puede iniciarse en la infancia o en la edad adulta, con distintas manifestaciones clínicas y evolución. Las formas pediátricas generalmente se inician en los primeros 2 años de vida, afectan exclusivamente a la piel y su curso clínico es variable con tendencia a la desaparición en la edad adulta.

Se exponen 3 casos de mastocitosis cutánea con diferentes formas de presentación clínica.

©2019 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Mastocitosis cutánea, urticaria pigmentosa, mastocitoma

## Abstract

*Title:* Cutaneous mastocytosis: three different clinical manifestations

Cutaneous mastocytosis is a heterogeneous disease characterized by the accumulation of mast cells in the skin. It can start in paediatric or adult age, with different clinical manifestations and disease course. The childhood-onset mastocytosis usually starts before the age of two, it affects only the skin and it has a variable course tending to disappear in the adult age.

This article presents 3 cases of cutaneous mastocytosis with different forms of clinical presentation.

©2019 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Cutaneous mastocytosis, urticaria pigmentosa, mastocytoma

## Introducción

La mastocitosis es una enfermedad infrecuente, cuya prevalencia se estima en 9 casos por cada 100.000 habitantes<sup>1</sup>. Comprende un grupo heterogéneo de enfermedades que se caracterizan por la proliferación clonal y la acumulación de mastocitos en distintos tejidos, más frecuentemente en la piel, la médula ósea y el tracto gastrointestinal<sup>1,2</sup>. Así, según su afectación, podemos hablar de mastocitosis cutáneas o sistémicas. Se ha relacionado con mutaciones en el gen *c-kit*. Un porcentaje elevado de los casos pediátricos sólo presentan una afectación cutánea, que tiende a desaparecer en la pubertad<sup>3</sup>.

Se exponen a continuación 3 casos de lactantes diagnosticados de mastocitosis cutánea tras consultar por lesiones de diferentes características. Dos de los pacientes fueron diagnosticados de mastocitomas y el tercero de urticaria pigmentosa.

## Caso 1

Niña lactante de 10 meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consulta por una lesión en el dorso

del pie derecho (figura 1). Los padres notaron su presencia desde el mes de vida, pero fue a raíz de quitarle los calcetines en verano cuando observaron que se enrojecía y, en ocasiones, incluso aparecía una lesión ampollosa sobre ella. En la exploración física se apreciaba una placa indurada ligeramente sobreelevada y eritematosa en el dorso del pie derecho, de 5 × 3 cm de diámetro, con signo de Darier positivo. Se remitió a la paciente al servicio de dermatología con el diagnóstico de sospecha de mastocitoma solitario.



**Figura 1.**  
Placa indurada  
ligeramente  
sobreelevada y  
eritematosa en pie

Fecha de recepción: 24/07/17. Fecha de aceptación: 30/05/18.

**Correspondencia:** B. Mínguez Rodríguez. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Salamanca. P.º de San Vicente, 139. 37007 Salamanca.  
Correo electrónico: beatriz.minguez.rodriguez@gmail.com

Durante la evolución de la lesión, la paciente requirió acudir al servicio de urgencias por un cuadro de exantema tipo *flushing* en relación con un episodio de llanto e irritabilidad durante el que realizó movimientos de fricción entre ambos pies. La clínica se resolvió con tratamiento antihistamínico. Posteriormente presentó otros 4 episodios, con aparición de una ampolla sobre la lesión, que cedieron espontáneamente en menos de 1 hora.

Se amplió el estudio mediante una analítica con hemograma, bioquímica completa y triptasa sérica, con resultados normales. Fue diagnosticada de mastocitoma solitario.

## Caso 2

Niña lactante de 18 meses de edad, que acude en 3 ocasiones al servicio de urgencias por un cuadro de exantema, donde fue diagnosticada de urticaria y recibió tratamiento con antihistamínicos (figura 2). Ninguno de los episodios tuvo relación con procesos infecciosos, toma de alimentos o medicamentos.

En la exploración física en la consulta de atención primaria, el pediatra observó lesiones maculosas pigmentadas de bordes irregulares en el tronco con fenómeno de Darier positivo. En el servicio de dermatología confirmaron el diagnóstico de



**Figura 2.** Episodio de flushing



**Figura 3.** Lesiones maculosas pigmentadas de bordes irregulares en tronco

urticaria pigmentosa. Se propuso realizar tratamiento con antihistamínicos y cromoglicato disódico, así como evitar los procesos desencadenantes.

La paciente presenta ocasionalmente episodios de *flushing* y prurito desencadenados por estímulos físicos (ejercicio, fiebre) y emocionales, sin síntomas respiratorios ni gastrointestinales, que ceden espontáneamente en 15-20 minutos. El número de lesiones ha ido aumentando progresivamente con la edad por el tronco, la raíz de los miembros, el cuello y la raíz del cuero cabelludo, sin asociar sintomatología extracutánea (figura 3). Se realizan controles analíticos anuales con hemograma, bioquímica completa y determinación de niveles de triptasa sérica, que se han mantenido dentro del rango de la normalidad.

El padre de la paciente también ha sido diagnosticado de mastocitosis cutánea y ambos están actualmente en fase de estudio y seguimiento por parte del Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla-La Mancha, centro de referencia nacional para esta afección.

## Caso 3

Niño lactante de 4 meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que desde el nacimiento presenta una lesión recidivante en la zona anterior del trago del pabellón auricular izquierdo. Se trata de una lesión ampollosa que se rompe espontáneamente dejando una costra (figura 4). Ante la sospecha de una fístula preauricular, fue derivado al servicio de cirugía infantil, donde se le realizó una resonancia magnética que descartó dicho diagnóstico<sup>4</sup>.

La lesión evolucionó dejando una mácula hiperpigmentada con signo de Darier positivo. Con la sospecha de mastocitoma solitario se derivó al paciente al servicio de dermatología, donde se confirmó el diagnóstico.

## Discusión

La mastocitosis cutánea es la forma más frecuente de mastocitosis en la infancia. Se puede acompañar de manifestaciones clínicas generalizadas debido a la liberación de mediadores



**Figura 4.** Lesión ampollosa preauricular

mastocitarios<sup>5</sup>. Desde el punto de vista dermatológico, nos podemos encontrar con distintas formas clínicas: a) forma maculopapular o urticaria pigmentosa; b) mastocitosis en placas; c) forma nodular o mastocitoma; d) mastocitosis cutánea difusa, y e) mastocitosis cutánea telangiectásica (esta última infrecuente en la edad pediátrica)<sup>2,3,5</sup>. La urticaria pigmentosa o maculopapular es la forma de presentación más frecuente en la infancia (70-90% de los casos pediátricos) y consiste en múltiples lesiones pigmentadas eritematosas o de coloración marrón-pardusco, con borde mal definido y signo de Darier positivo. Generalmente se localizan en el tronco<sup>3,5,6</sup>. Los síntomas generales se presentan en las formas más extensas de la enfermedad tras la exposición a factores favorecedores de la degranulación de los mastocitos, y consisten en crisis de *flushing*, prurito, cefalea, palpitaciones, dolor cólico abdominal y, en ocasiones, vómitos y diarrea<sup>1,5</sup>. El mastocitoma solitario, o mastocitosis nodular<sup>1</sup>, representa aproximadamente el 10% de los casos en la infancia<sup>5</sup>. Consiste en una lesión única, como en el primer y tercer caso, o varias lesiones que se presentan con vesículas recidivantes y evanescentes sobre una placa infiltrada, de consistencia elástica y color rosado, amarillento o marrón, con signo de Darier positivo. La superficie tiene aspecto empedrado o en «piel de naranja». Generalmente aparece en las muñecas, los codos y el tronco<sup>5</sup>. La mastocitosis cutánea difusa es una forma poco frecuente de presentación, que se caracteriza por una afectación extensa de la piel, que adquiere una consistencia engrosada y una coloración rosada o amarillenta, con textura similar a la «piel de naranja». Son frecuentes las ampollas recurrentes, el prurito rebelde al tratamiento, la afectación sistémica y las crisis de *flushing*<sup>1,5</sup>.

Se han descrito formas familiares en un 2-4% de los casos, con al menos un familiar de primer grado afectado, generalmente relacionados con mutaciones germinales en el gen *c-kit*<sup>1,2</sup>.

El diagnóstico de las diferentes formas cutáneas de mastocitosis es fundamentalmente clínico; requiere un alto índice de sospecha, y es especialmente importante el signo de Darier, que es patognomónico y positivo en más del 90% de los casos<sup>2,5,7</sup>, como en los 3 aquí expuestos. Para el diagnóstico y el seguimiento del paciente con mastocitosis está indicada la realización de un hemograma, una bioquímica completa, incluido el perfil hepático, y la determinación de la triptasa sérica periódica, ya que unos valores de esta proteasa >20 ng/mL constituyen un criterio menor de mastocitosis sistémica y se asocian con formas de afectación cutánea extensa y un mayor riesgo de síntomas generales, algunos de ellos graves, como las crisis anafilácticas<sup>1,2,8</sup>.

Sólo en caso de duda diagnóstica, estaría indicada la realización de un estudio histopatológico mediante biopsia cutánea<sup>1,2,5,7</sup>. Si existen afectación de las series hematopoyéticas, afectación hepática, esplenomegalia o linfadenopatías, hay que realizar una biopsia de la médula ósea con técnicas inmunohistoquímicas para triptasa y la determinación de mutaciones en el gen *c-kit*, para descartar una mastocitosis sistémica<sup>2,7,9</sup>.

El tratamiento de la mastocitosis cutánea es sintomático, y lo importante es evitar los factores desencadenantes de la degranulación de los mastocitos (cambios bruscos de temperatura, calor, irritabilidad, fricción o toma de ciertos fármacos, como los antiinflamatorios no esteroideos, los opioides y los anestésicos). El tratamiento médico debe ser individualizado y escalonado según la gravedad, la frecuencia de las manifestaciones sistémicas y el tipo de presentación. En los mastocitomas solitarios se han utilizado los corticoides tópicos. Para los síntomas derivados de la liberación de mediadores mastocitarios se han empleado los antihistamínicos tipo 1 y 2 de forma continua o a demanda, el cromoglicato sódico y los antagonistas de los leucotrienos<sup>3,5</sup>.

El pronóstico en la edad pediátrica es muy favorable, ya que la afectación suele ser exclusivamente cutánea y la mayoría de los casos se resuelven tras la pubertad<sup>2,3,10-12</sup>. Sin embargo, hay que tener en cuenta que el curso de la enfermedad es variable y casi un 10% de los pacientes presentan un fenotipo más persistente similar a la forma adulta<sup>2</sup>. ■

## Bibliografía

1. Azaña JM, Torrelo A, Matito A. Actualización en mastocitosis (I): fisiopatología, clínica y diagnóstico. *Actas Dermosifiliogr*. 2016; 107(1): 5-14.
2. Fried AJ, Akin C. Primary mast cell disorders in children. *Curr Allergy Asthma Rep*. 2013; 13: 693-701.
3. Azaña JM, Torrelo A, Matito A. Actualización en mastocitosis (II): categorías, pronóstico y tratamiento. *Actas Dermosifiliogr*. 2016; 107(1): 15-22.
4. Rimbau Serrano I, Molina Gutiérrez MA. Tumoración en la región anterior del hélix: fístula preauricular. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2016; 18: 179-181.
5. Fábrega J, Moraga FA. Mastocitosis. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica. Protocolos de la AEP, 2.<sup>a</sup> ed. Madrid: AEP; 2007; 179-184.
6. Spada J, Lequio M, Pyke MA, Hernández M, Chouela E. Urticaria pigmentosa: dos presentaciones clínicas diferentes en pediatría. *Arch Argent Pediatr*. 2011; 109(4): 72-76.
7. Castells MC, Akin C. Mastocytosis (cutaneous and systemic): evaluation and diagnosis in children. UpToDate [online] [actualizado el 5 de diciembre de 2016; consultado el 8 de junio de 2017]. Disponible en: [www.uptodate.com/contents/mastocytosis-cutaneous-and-systemic-evaluation-and-diagnosis-in-children](http://www.uptodate.com/contents/mastocytosis-cutaneous-and-systemic-evaluation-and-diagnosis-in-children)
8. Castells M, Metcalfe DD, Escribano I. Guidelines for the diagnosis and treatment of cutaneous mastocytosis in children. *Am J Clin Dermatol*. 2011; 12(4): 259-270.
9. Akin C, Valent P. Diagnostic criteria and classification of mastocytosis in 2014. *Immunol Allergy Clin North Am*. 2014; 34: 207-218.
10. Matito A, Carter M. Cutaneous and systemic mastocytosis in children: a risk factor for anaphylaxis? *Curr Allergy Asthma Rep*. 2015; 15: 22.
11. Méni C, Bruneau J. Paediatric mastocytosis: a systematic review of 1747 cases. *Br J Dermatol*. 2015; 172: 642-651.
12. Schena D, Galvan A, Tessari G, Girolomoni G. Clinical features and course of cutaneous mastocytosis in 133 children. *Br J Dermatol*. 2016; 174: 411-413.