

CIENCIAS CLÍNICAS Y PATOLÓGICAS

Escuela Superior Politécnica de Chimborazo (ESPOCH), Riobamba, Chimborazo, Ecuador.

Mastocitosis cutánea. Un caso singular

Cutaneous Mastocitosis. A singular case

Dr. Jorge Luis Valdés González^I, Urbano Solís Cartas^{II}, Elda María Valdés González^{III}

^IEspecialista Primer Grado en Dermatología. Profesor Asistente de la ESPOCH. jorval1969@hotmail.com

^{II}Especialista Primer Grado en Reumatología y Medicina General Integral. Investigador Agregado. Máster en Longevidad Satisfactoria. Docente ESPOCH Docente-Investigador de la Universidad Nacional de Chimborazo (UNACH), Riobamba, Chimborazo, Ecuador. Editor Revista Cubana de Reumatología. umsmwork74@gmail.com

^{III}Especialista Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Urgencias Médicas. Docente-Investigador de la Universidad Nacional de Chimborazo (UNACH). eldam1966@gmail.com

RESUMEN

Introducción: la mastocitosis o mastocitoma es una genodermatosis, de etiología desconocida, por lo que se incluye en el grupo de enfermedades raras o pocos frecuentes; aparece generalmente en la infancia o al momento de nacer, se relaciona con procesos de hipersensibilidad, enfermedades crónicas o neoplásicas. Se caracteriza por acumulación local o sistémica de células cebadas, originando lesiones cutáneas de diferente tamaño, persistentes, pigmentadas y muy pruriginosas.

Objetivo: exponer las características clínicas de una forma poco común de presentación del mastocitoma cutáneo.

Presentación del caso: se presenta el caso de un niño de 7 años con lesiones cutáneas características de esta enfermedad, a quien se le realizó el diagnóstico en la consulta de Dermatología del Hospital Andino Alternativo de Chimborazo, Diócesis de Riobamba, Ecuador.

Conclusiones: la mastocitosis cutánea, aunque infrecuente, presenta manifestaciones clínicas que permiten sospechar en un inicio su diagnóstico, resulta de vital importancia descartar otras enfermedades crónicas y/o neoplásicas que pueden presentarse en el curso de esta enfermedad.

Palabras clave: enfermedad crónica, enfermedad neoplásica, genodermatosis, mastocitos, mastocitosis, nódulos, urticaria.

ABSTRACT

Introduction: the mastocytosis or mastocytoma are a genodermatosis, of unknown etiologic, for which is included in the frequent strange or few groups of illnesses, it generally appears in the childhood or to the moment to be born, it is related with hypersensitivity processes, chronic illnesses or neoplasias. It is characterized by local or systemic accumulation of mast cells, originating cutaneous lesions of different size, persistent, pigmented and very pruriginous.

Objective: to give to know the clinical characteristics in a way not very common of presentation of the cutaneous mastocytoma.

Case Presentation: the case of a 7 year-old boy is presented with lesions cutaneous characteristics from this illness to which was carried out the diagnosis in the consultation of dermatology of the Alternative Andean Hospital of Chimborazo, Diocese of Riobamba, Ecuador. **Conclusions:** the cutaneous, although uncommon mastocytosis, presents clinical manifestations that allow to suspect in a beginning its diagnosis, it is of vital importance to discard other chronic illnesses and/or neoplasias that can be presented in the course of this illness.

Key words: chronic illness, neoplasia, genodermatosis, mastocytoma, mastocytosis, nodules, urticarial.

INTRODUCCIÓN

La Mastocitosis (MCs) es una genodermatosis, de etiología desconocida y que se encuentra dentro del grupo de enfermedades raras o poco frecuentes.^{1,2}

En 1878, Paul Ehrlich describió los mastocitos del tejido conectivo y postuló, con gran acierto, que estas células podrían estar relacionados con la inflamación tisular, los vasos sanguíneos, los nervios y los focos neoplásicos. En 1869, Nettleship y Tay publicaron un artículo en el que se describe la primera MCs cutánea pero no es hasta 1949 que Ellis demuestra, por primera vez, la afectación sistémica de la MCs.¹⁻³

Esta enfermedad es incluida dentro del grupo de "enfermedades raras, huérfanas o muy poco frecuentes", debido a su baja incidencia en la población infantil y a la escasez de trabajos sobre la misma; se calcula una incidencia que ronda los 2 casos por cada 300 000 pacientes al año, con aparición esporádica y cierto grado de asociación familiar en algunos estudios. Generalmente, se reporta su aparición alrededor del nacimiento o durante la infancia y es conocido que su sustrato anatomopatológico es la proliferación anormal de mastocitos que la pueden afectar a uno o a varios órganos, relacionándose con procesos de hipersensibilidad, enfermedades crónicas o neoplásicas.^{4,5}

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), las MCs se dividen fundamentalmente en tres entidades con características clínicas y epidemiológicas bien definidas:^{3,4} La Mastocitosis Cutánea Maculopapular (MCMP) anteriormente Urticaria Pigmentosa (UP), que se plantea que es el patrón más común. La

Mastocitosis Cutánea Difusa (DCM), la cual informan que es una forma muy rara de la enfermedad que aparece en el nacimiento y el Mastocitoma el cual es poco frecuente y se ha descrito fundamentalmente en la infancia.⁴ (Anexo).

Sus manifestaciones clínicas pudieran estar condicionadas por la liberación de mediadores inmunológicos o con la infiltración orgánica por mastocitos; es de destacar que se reporta gran heterogeneidad en cuanto a las manifestaciones clínicas de esta afección, incluso dentro de una misma forma clínica de la enfermedad; por lo que se podrá encontrar en las formas indolentes un elevado porcentaje de pacientes con escasa sintomatología lo que contrasta con otros pacientes donde los síntomas y signos de la enfermedad aparecen de forma repetida y a veces grave.⁴⁻⁶

Se reporta como manifestación clínica muy frecuente y a la vez molesta para el paciente la presencia de prurito; se considera que este puede ser de intensidad variable, reportándose que puede interferir con el sueño y ser causa de cansancio. Otros estudios señalan la presencia de anorexia, diarrea y dolores articulares, como síntomas y signos frecuentes de esta afección, los cuales aparecen fundamentalmente en casos infantiles. Al examen físico se reporta como hallazgo predominante la presencia de lesiones cutáneas en forma de máculas, pápulas y nódulos hiperpigmentados (carmelitosos), que pueden afectar cualquier zona del cuerpo humano excepto la cara y la porción distal de las extremidades.^{7,8}

Según Coronel, existen diferencias en relación con la evolución de los pacientes según la edad. Mientras que en el niño pequeño se describen 2 fases, la primera caracterizada por un brote de pápulas urticarianas pruriginosas de color rosado o rojo, que evolucionan al carmelita y cuyo número va aumentando progresivamente en algunos meses y la segunda fase donde se reporta que las lesiones se van estabilizando en forma de manchas pigmentadas permanentes, ligeramente abultadas o no y donde pueden ocurrir brotes congestivos, pero sin la aparición de nuevos elementos; en el niño mayor, además de la presencia de otros síntomas de la enfermedad se reportan una mayor solidez y consolidación de los nódulos hiperpigmentados.⁷

Autores como Blanco, Coronel y Molina exponen en sus trabajos que las MCs presentan un pronóstico variable, el cual depende de varios factores entre los que destaca la edad, reportándose que las formas pediátricas suelen ser autolimitadas y regresar espontáneamente en la mayoría de los casos.⁶⁻⁸

OBJETIVO

Es por eso que teniendo en cuenta que las MCs son enfermedades poco frecuentes, su asociación con afecciones crónicas y neoplásicas, que sus manifestaciones clínicas pueden causar disminución de la percepción de la calidad de vida de los pacientes que la padecen y la no existencia de trabajos similares en Ecuador, es que decidimos realizar este trabajo con el objetivo de exponer las características clínicas de una forma poco común de presentación del Mastocitoma cutáneo.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente masculino, de 7 años de edad, color de la piel mestiza, con antecedentes de buena salud personal y antecedentes patológicos familiares de un abuelo paterno con

lesiones dermatológicas en forma de máculas hiperpigmentadas. Es traído por su madre a la consulta externa de Dermatología del Hospital Andino Alternativo Chimborazo, refiriéndonos que el niño presentaba lesiones hiperpigmentadas en piel de 6 años de evolución para las cuales había tenido múltiples tratamientos sin evidenciar mejoría. Además señala que estas lesiones se acompañaban de prurito de intensidad variable, el cual se exacerbaba con los cambios extremos de temperatura y la presión local y sobre todo en horario nocturno imposibilitando el sueño del niño; estas lesiones respetan palmas, plantas y mucosas. También refiere que el niño, desde hacía alrededor de 2 años, se quejaba de cansancio, dolores articulares en rodillas y tobillos y que ella lo notaba irritable, así como que en ocasiones presentaba enrojecimiento facial.

Al examen físico se encontró como dato significativo la presencia de una erupción caracterizada por lesiones tumorales hiperpigmentadas de diferentes tamaños, diseminado, en tronco superior, espaldas y miembros superiores.

Xerodermia en brazos y tronco superior. Dermografismo negativo. (Figura 1, 2, 3).



Figura 1. Eritema Facial, en tronco y miembros superiores
Fuente: Autor



Figura 2. Lesión tumoral hiperpigmentada en miembros superiores y tronco
Fuente: Autor



Figura 3. Lesión tumoral hiperpigmentada de extremidades inferiores
Fuente: Autor

Se realizaron exámenes complementarios para conocer el estado del paciente y descartar afecciones crónicas y neoplásicas que se pueden relacionar con esta enfermedad, solo se obtuvo como dato significativo un aumento del número de eosinófilos, los cuales se presentaron en 0.098 mmol/L. El resto de los resultados estuvieron dentro de parámetros normales.

Se realizó toma de muestra para estudio histopatológico que reportó fragmentos de la piel tapizados por un epitelio de tipo escamoso maduro adelgazado, dermis constituida por proliferación de células con aspectos de mastocitos, núcleos redondos, pequeños, medianos, sin atipia, amplio citoplasma acidófilo granular

dispersos y dispuestos en un patrón sólido acompañado de algunos eosinófilos. Además, se identificaron pequeños vasos sanguíneos congestivos. Se realizó coloración de giemsa, compatible con una MCs cutánea. Elementos estos que nos confirmaron el diagnóstico de Mastocitosis cutánea.

En estos momentos, el paciente se encuentra con tratamiento con inhibidores de los mastocitos, así como tratamiento sintomático, y ha mostrado una evolución satisfactoria a pesar del corto período de tiempo que lleva con este esquema terapéutico.

DISCUSIÓN

La MCs constituye actualmente una enfermedad enigmática y de difícil diagnóstico, por sus signos y síntomas inespecíficos y curso inicial indolente.⁹

Se plantea que aunque puede afectar a ambos sexos, existe un predominio de afectación en el sexo masculino. Su asociación con otras anomalías congénitas no está debidamente reportada, pero se plantea que con frecuencia afecta al sistema osteomioarticular por lo que se puede encontrar la presencia de artralgia, osteoporosis, oteosclerosis y menos comúnmente cuadros de monoartritis.^{6,9}

El especial tropismo del mastocito por la piel resulta evidente en nuestro caso, siendo este el órgano más afectado, otros autores reportan que además de afectar la piel, la MCs puede provocar manifestaciones en otros órganos como médula ósea, hígado, bazo, huesos, ganglios linfáticos y tubo digestivo.⁸⁻¹⁰

Blanco y Coronel plantean que 99 % de las MCs son cutáneas, mientras que 1% corresponde a las formas sistémicas, normalmente acompañadas de afectación cutánea. Solo en 1% de las MCs existe una forma sistémica sin afectación cutánea. Se plantean tendencias a las hemorragias, como equimosis, hematemesis, melena, etcétera, relacionado con el aumento de la heparina en sangre, pero no constatable en este paciente.^{6,7}

Otros autores reportan la presencia de anemia, leucopenia y trombocitopenia, y aunque menos frecuente, la presencia de leucemia de células cebadas que pueden provocar la muerte del paciente.^{8,10,11}

En este caso, se encontró eosinofilia marcada, que coincide con otros estudios donde se plantea su presencia en 40 % de los casos en general de MCs, y en 10 % en particular de la urticaria pigmentosa.^{6,8,10-12}

El caso que nos ocupa presenta la forma clínica juvenil, aunque no presenta otras manifestaciones clínicas de las formas adultas. El pronóstico de esta forma clínica es reservado, pues adolescentes y adultos pueden evolucionar gradualmente a una MCs sistémica (con infiltración mastocitaria de la médula ósea en más de 90 % de los casos y afectación ósea en más de 50 %).^{6-8,9-13}

El tratamiento, de forma general, es sintomático y no altera el curso de la enfermedad. Se encamina a mantener la calidad de vida del paciente, evitando la acción de agentes que puedan desencadenar la liberación de mediadores químicos en los mastocitos. La prevención de sus efectos sobre los tejidos constituye la clave del tratamiento, con los inhibidores de las tirosininasas y otras moléculas dirigidas a los mecanismos bioquímicos de las vías activadas de transducción del mastocito.¹⁰⁻¹²

Como se aprecia, a pesar de ser la MCs, una enfermedad poco frecuente, sus manifestaciones clínicas, haciendo un adecuado uso del método clínico, permiten llegar a su diagnóstico, por lo que conocer su sintomatología, así como los principales exámenes de laboratorio, son de vital importancia para realizar el diagnóstico diferencial y definitivo de esta afección con lo que estaríamos minimizando la repercusión que tiene la MSc en la percepción de la calidad de vida relacionada con la salud de los pacientes que presentan esta enfermedad.

CONCLUSIONES

Se expusieron las características clínicas y de diagnóstico de una forma poco común de presentación del Mastocitoma cutáneo, los cuales resultan vitales para el diagnóstico oportuno de la enfermedad y así disminuir las afectaciones que esta produce y elevar la percepción de la calidad de vida relacionada con la salud de los pacientes que la padecen.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pérez A, López N, Del Pino G. Mastocitoma cutáneo: Breve revisión bibliográfica e informe de dos casos. *Rev Alerg Mex*. 2011; 58: 126-30.
2. Ustáriz CR. Mastocytosis. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemote revista en internet*. 2011; 27(2):196-211. Citado 01 Sep 2015. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892011000200004&lng=es
3. Blanco C. Mastocitosis. Presentación de un caso. *Rev Ciencias Médicas revista en internet*. 2013 oct; 17(5):aprox. 11 p.. Citado 23 de Ago de 2015. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000500017&lng=es
4. Palacios A, Garcés Eisele J. Un caso de urticaria pigmentosa identificado por mutación concordante; revisión de la bibliografía. *Rev Hematol Mex revista en internet*. 2013; 14(1): aprox. 9 p.. Citado 21 Ago 2015. Disponible en: <http://new.medigraphic.com/cgi-bin/resumen.cgi?IDREVISTA=280&IDARTICULO=39904&IDPUBLICACION=4190&NOMBRE=Revista%20de%20Hematolog%EDA>
5. García F, Sánchez AM. Mastocitoma solitario. *Bol SPAO*. 2013.
6. Blanco C. Mastocitosis. Presentación de un caso. *Rev Ciencias Médicas revista en internet*. 2013 oct; 17(5): aprox. 11 p.. Citado 23 de Ago de 2015. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000500017&lng=es
7. Coronel C. mastocitosis: Una afección poco común. *Rev. Cubana Pediatría revista en la Internet*. 2001; 73(2):106-114. Citado 18 de Julio de 2015. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312001000200005&lng=es

8. Molina M, Mora A, Guillén C, Guirado M, Molina MJ, Molina MA, *et al.* Mastocitosis sistémica: Revisión sistemática. An. Med. Interna revista en la Internet. 2008; 25(3):134-40. Citado 21 de Julio de 2015. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-71992008000300008&lng=es
9. De la Hoz D, González I, Álvarez L, Sánchez R, Núñez I, Sánchez L. Escribano. Guías clínicas para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las mastocitosis. An. Sist. Sanit. Navar revista en internet. 2008; 31(1):11-32. Citado 11 de Agosto de 2015. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31n1/colaboracion.pdf>
10. Pérez AD, Zepeda B, del Pino GT. Urticaria pigmentosa: un enfoque actual. Rev Alergia Méx revista en Internet. 2009; 56(4): 124-35. Citado 1 de Agosto de 2015. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revalemex/ram-2009/ram094e.pdf>
11. Reyes MT, Morichelli M. Mastocitoma solitario: a propósito de un caso. Rev Argent Dermatol. 2013;94(2).
12. Sotolongo D, Perdomo O, Pérez A, Álvarez H. Urticaria pigmentosa. Presentación de un caso. MEDICIEGO revista en internet. 2013; 19(1):aprox. 5 p.. Citado 30 Ago 2015. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol19_01_13/casos/t-26.html
13. Díaz P, Abreu B, Pando E, Correa Y, Camejo M. Mastocitosis: urticaria pigmentosa. Rev Ciencias Médicas revista en la Internet. 2015 Jun; 19(3):556-63. Citado 03 Sep 2015. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942015000300018&lng=es

Anexo. Clasificación de las mastocitosis según la Organización Mundial de la Salud (OMS).³

Mastocitosis Cutáneas (MC)	Mastocitosis Sistémicas (MS)
<ul style="list-style-type: none"> • Mastocitosis cutánea maculopapular (MPCM). Anteriormente denominada urticaria pigmentosa (UP). • Mastocitosis Cutánea Difusa (MCD). • Mastocitoma. 	<ul style="list-style-type: none"> • Mastocitosis sistémica indolente (MSI). • Mastocitosis sistémicas con una enfermedad hematológica clonal no asociada a la línea celular de los mastocitos (SM-AHNMD). • Mastocitosis Sistémica Agresiva (MSA). • Leucemia del Mastocito (MCL). • Sarcoma del Mastocito. • Mastocitosis Extracutánea.

Recibido: 11 de septiembre de 2015.
Aprobado: 27 de noviembre de 2015.