



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. Sept.-octubre, 2013; 17(5):179-186

PRESENTACIÓN DE CASO

Mastocitosis. Presentación de un caso

Mastocytosis. A case report

Carlos Alberto Blanco Córdova

Especialista Primer Grado en Dermatología. Máster en Educación Médica. Asistente. Policlínico Universitario. "Dr. Isidro de Armas". La Habana. Correo electrónico: carlosal@infomed.sld.cu

Aprobado: 19 de junio del 2013.

RESUMEN

La mastocitosis o mastocitoma es una genodermatosis poco frecuente, de etiología desconocida, incluida en el grupo de "enfermedades raras", que aparece en la infancia generalmente. Se relaciona con procesos de hipersensibilidad, enfermedades crónicas o neoplásicas. Se caracteriza por acumulación local o sistémica de células cebadas, dando lesiones cutáneas pruriginosas, persistentes y pigmentadas de diferentes tamaños. Se presenta un adolescente de 17 años, masculino, con lesiones cutáneas de seis años de evolución, del área de salud del Pol. "Dr. Isidro de Armas", Municipio Playa, La Habana, cuyo síntoma predominante era el prurito y enrojecimiento de cara. Luego del estudio realizado, se diagnostica una mastocitosis, variedad urticaria pigmentosa. Se constatan malformaciones óseas y tendencia a variante sistémica. Se trata para aliviar los síntomas, e interconsulta con otras especialidades para mejorar su calidad de vida. Se demuestra la importancia del método clínico para llegar al diagnóstico positivo de una enfermedad poco frecuente y de pronóstico reservado, en la Atención Primaria.

DeCS: Mastocitosis, Urticaria pigmentosa, Mastocitos.

ABSTRACT

Mastocytosis or mast cell tumor is a rare genodermatosis of unknown etiology, belonging to the group of "Rare Diseases" that appear generally during childhood. It is related to hypersensitivity processes, chronic diseases or neoplasms. It is characterized by local accumulation or systemic mast cells (mastocytes), causing cutaneous pruritogenic, persistent and different-sized pigmented lesions. A 17-year-old male adolescent presented cutaneous six-year progression lesions, the patient belonged to the health area of "Dr. Isidro de Armas" outpatient clinic, Playa municipality, Havana. The prevailing symptoms were pruritus and redness of face. After the study carried out, mastocytosis was diagnosed, urticaria pigmentosa variety; observing osseous malformations and a systemic variant set. Symptoms were treated to be relieved, along with referrals to other medical specialties to improve his quality of life. The importance of clinical method to establish a positive diagnosis of a rare disease and its uncertain prognosis was demonstrated in Primary Health Care.

DeCS: Mastocytosis, Urticaria pigmentosa, Mast cells.

INTRODUCCIÓN

La mastocitosis o mastocitoma es una genodermatosis poco frecuente, de etiología desconocida, incluida en el grupo de "enfermedades raras" o "huérfanas," debido a que su incidencia es de 2/300.000 pacientes/año, con una aparición esporádica en la mayoría de los casos y pocas veces familiar, apareciendo en la infancia generalmente. Se relaciona con procesos de hipersensibilidad, enfermedades crónicas o neoplásicas.^{1, 2}

Se caracteriza por la acumulación local o sistémica de células cebadas, dando lesiones cutáneas pruriginosas, persistentes y pigmentadas de diferentes tamaños. La causa del aumento en el número de mastocitos es desconocida, y estos pueden infiltrar cualquier tejido u órgano. Se han descrito en los últimos años varias mutaciones en el protooncogén c-kit, relacionadas con la patogenia de las mastocitosis.

El prurito puede ser ligero o intenso, pudiendo interferir con el sueño, y ser causa de cansancio, anorexia, diarrea, y dolores articulares, siendo frecuente en casos infantiles, e infrecuentes en adultos. El rascado produce liberación masiva de histamina.^{2, 3} Predominan lesiones cutáneas como máculas, pápulas y nódulos carmelitosos, excepto cara y la porción distal de las extremidades.^{4, 5} Se considera una herencia dominante autosómica.

Puede iniciarse espontáneamente o luego de una varicela, vaccinia o después de un íctero (virosis hepática). Las mastocitosis se pueden clasificar en juveniles y del adulto.⁵ La juvenil puede presentarse solo con erupción diseminada o lesión solitaria (mastocitoma solitario). Por lo general esta variante desaparece antes de la pubertad, y su malignidad es rara. En el adulto las formas más frecuentes son la prurítica, la papular y la nodular, que pueden estar diseminadas en todo el cuerpo, pero con más frecuencia en brazos, piernas y tronco. Existen varias formas clínicas: cutánea (urticaria pigmentosa, mastocitoma solitario, telangiectasia macularis eruptiva Perstans, mastocitosis cutánea difusa), sistémica y la maligna (leucemia

mastocítica).^{2,3} Dentro de las mastocitosis cutáneas, la urticaria pigmentosa es la forma más frecuente.

Al frotar las lesiones puede verse el signo de Darier.^{1,2,5} El diagnóstico se realiza por los antecedentes familiares y personales, las características clínicas y resultado de los exámenes complementarios.

El tratamiento debe encaminarse al consejo genético, eliminando las radiaciones ionizantes, medicamentos teratogénicos, alimentos y medicamentos liberadores de histaminas¹, mantener un buen estado general, con examen médico periódico, eliminación de focos sépticos, vitaminoterapia, antihistamínicos H1 y H2, uso de estabilizadores de los mastocitos como el cromoglicato disódico, antiserotonínicos, corticoides e interferones alfa. Además de lociones antipruriginosas, y evitando el calor excesivo, vestidos ajustados y los esfuerzos intensos.^{5,6}

El pronóstico es diferente según la forma clínica, la carga mastocitaria y la edad de comienzo de la enfermedad. En niños una cuarta parte remite por completo, el resto mejora o persiste indefinidamente. En el adulto puede durar alrededor de 6 años luego de la aparición para luego desaparecer. Son raros los reportes de casos de muertes.^{1,5,7} Se presenta un caso de mastocitosis que comienza en la niñez, con tendencia a variante sistémica en la adolescencia y pronóstico reservado. Se destaca la importancia del método clínico para la detección de enfermedades poco frecuentes y de difícil diagnóstico, en la Atención Primaria de Salud.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente masculino, 17 años, raza negra, con lesiones cutáneas de seis años de evolución, del área de salud del Pol. "Dr. Isidro de Armas", Municipio Playa, que acude a consulta de Dermatología, en septiembre del 2012, por presentar lesiones pigmentadas, diseminadas, rebeldes a los tratamientos indicados. En las lesiones cutáneas predominaba el prurito intenso ante los cambios extremos de temperaturas y la presión local, respetando palmas, plantas y mucosas. Además de referir "enrojecimiento facial" en ocasiones. Se realiza estudio con énfasis en la anamnesis, examen clínico, dermatológico e histológico.

Interrogatorio dirigido: Lesiones cutáneas de 6 años de evolución y malformación congénita de la mano derecha. Glaucoma bilateral hace 2 años. Como antecedentes familiares: abuelo paterno con "lesiones cutáneas parecidas" a las que tiene el paciente, pero que nunca fue estudiado.

Examen físico: Cuadro cutáneo polimorfo y diseminado, con lesiones pigmentadas en tronco superior, espalda y brazos, de tipo maculopapulosas. Algunos nódulos en tórax superior (Figura 1) y miembros superiores. Xerodermia en brazos y tronco superior. Al explorar sistema osteomioarticular encontramos malformación congénita de la mano derecha con disminución de la presión y fuerza muscular de la misma (Figura 2). Signo de Darier positivo en lesiones nuevas y dermatografismo negativo.⁸



Fig.1 Nódulo submamario y pápulas.



Fig.2 Deformidad dedo pulgar mano derecha.

Exámenes complementarios: Eosinófilos en 0.09 mmol/L. Al Rx. tórax, se observan varias malformaciones costales osteoescleróticas en ambos hemitórax: unión de 3ra y 4ta costilla derecha, y de 4to y 5to arcos costales izquierdos, en sus porciones posteriores. Rx. mano derecha: defecto óseo congénito y signos de osteoesclerosis en pulgar. La biopsia de piel (28/9/2012), informa acumulación de grandes células mononucleares, con abundante citoplasma basófilo en la dermis y gránulos metacromáticos, infiltración difusa de mastocitos en la dermis con aumento de la melanización de ésta, compatible con una mastocitosis, tipo urticaria pigmentosa. Resto de complementarios normales.

DISCUSIÓN

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

El especial tropismo del mastocito por la piel resulta evidente en nuestro caso, constituyendo el órgano más afectado, pero se pueden afectar otros órganos como el tejido óseo, también presente en este caso. La encontramos en ambos sexos, pero es más frecuente en sexo masculino y la raza blanca.⁶ Aunque no se encuentra en la literatura revisada la asociación de la mastocitosis con otras anomalías congénitas, sí se plantea que afecta con mayor frecuencia al tejido óseo, con osteoporosis y osteoesclerosis.^{1, 5, 9, 10}

El 99% de las mastocitosis son cutáneas, mientras que el 1% corresponde a las formas sistémicas, normalmente acompañadas de afectación cutánea.⁴ Solo en el 1% de las mastocitosis existe una forma sistémica sin afectación cutánea. Aunque se plantean manifestaciones oculares, en la literatura revisada no encontramos descrita el glaucoma bilateral encontrado en el caso que nos ocupa. Se plantean tendencias a las hemorragias, como equimosis, hematemesis, melena, etc., relacionado con el aumento de la heparina en sangre, pero no constatable en este paciente.

Otros autores plantean anemia, leucopenia y trombocitopenia, y aunque son raros los casos de muerte, se han comunicado casos de fallecidos por leucemia de células cebadas.⁵ Encontramos una eosinofilia marcada, que coincide con otros reportes de la literatura, donde se han encontrado en el 40 % de los casos en general de mastocitosis, y en el 10% en particular de la urticaria pigmentosa.

En el caso que nos asiste, el signo de Darier positivo (pápulas, al ser frotadas, tomaban aspecto de roncha rodeada por un halo eritematoso) y la biopsia de piel, fueron concluyentes para el diagnóstico de una mastocitosis.^{6, 8, 9} A pesar de presentar nuestro caso la forma juvenil, presenta otras sintomatologías de las formas adultas con afecciones óseas y oculares, que pudiera encaminarse a la variante sistémica, por lo que el pronóstico de esta forma clínica es reservado, pues adolescentes y adultos pueden evolucionar gradualmente a una mastocitosis sistémica (con infiltración mastocitaria de la médula ósea en más del 90 % de los casos y afectación ósea en más del 50 %).^{3-5, 9-12}

El tratamiento es sintomático y no altera el curso de la enfermedad. Está encaminado 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 tirosincinasas y otras moléculas dirigidas a los mecanismos bioquímicos de las vías activadas de transducción del mastocito. Con este trabajo se demuestra la importancia del método clínico, con una anamnesis y examen físico exhaustivo, para generar un pensamiento médico correcto. La educación al paciente y familiares también juega un papel importante, al ser una enfermedad poco frecuente, y por ende, poco conocida. En estos momentos el paciente se mantiene estable, sin progresión de la enfermedad y en seguimiento multidisciplinario anual, durante 5 años.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Ustáriz García CR, Hernández Cabezas A. Mastocitosis cutánea. Presentación de un caso. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 2010 Ago; 26(2).
- 2- Spada J, Lequio M, Pyke MÁ, Hernández M, Chouela E. Urticaria pigmentosa: dos presentaciones clínicas diferentes en pediatría. Arch. argent. pediatr. 2011 Ago; 109(4): e72-e76.
- 3- Maluf LC, De Barros JA, Machado Filho Carlos D' AS. Mastocitose. An. Bras. Dermatol. 2009 Jul; 84(3): 213-225.
- 4- Coronel Carbajal C. mastocitosis: Una afección poco común. Rev Cubana Pediatr. 2001 Jun; 73(2): 106-114.
- 5- Molina Garrido MJ, Mora A, Guillén Ponce C, Guirado Risueño M, Molina MJ, Molina MA, et al. Mastocitosis sistémica: Revisión sistemática. An. Med. Interna (Madrid). 2008 Mar; 25(3): 134-140.
- 6- García Rodríguez VE, López Almaraz R, González Barrios D, González de Eusebio A, Pérez Robayna N, Suárez Hernández J, Sánchez González R. Mastocitosis Cutánea Difusa. Rev. Can Ped. 2009; 33(1): 21-5.
- 7- Ustáriz-García CR. Las mastocitosis. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 2011 Jun; 27(2): 196-211.
- 8- MINSAP. Afecciones por hipersensibilidad. La Habana: Infomed; 13 de mayo del 2010.
- 9- B. de la Hoz D, González de Olano 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. 2008; 31(1): 11-32.
- 10- Pérez Elizondo AD, Zepeda Ortega B, del Pino Rojas GT. Urticaria pigmentosa: un enfoque actual. Rev Alergia Méx. 2009; 56(4): 124-35.
- 11- Spivacow FR, Sarli M, Nakutny R. Mastocitosis sistémica: repercusión ósea. Medicina (B. Aires). 2012 Jun; 72(3):201-206.
- 12- Palacios Boix A, Garcés Eisele J. Un caso de urticaria pigmentosa identificado por mutación concordante; revisión de la bibliografía. Rev Hematol Mex 2013; 14: 43-46.

Dr. Carlos Alberto Blanco Córdova. Especialista Primer Grado en Dermatología. Máster en Educación Médica. Asistente. Policlínico Universitario. «Dr. Isidro de Armas». La Habana. Correo electrónico: carlosal@infomed.sld.cu
