

Mastocitosis sistémica, reporte de un caso

Systemic mastocytosis. A case report

Patricia Chang,* Carlos Alfredo Borjas,** Víctor Fernández,*** Óscar Cabrera***

* Dermatóloga del Hospital Ángeles;

**Electivo en el Servicio de Dermatología del Hospital Ángeles;

***Patólogo del Hospital General de Enfermedades IGSS y del Hospital Ángeles

Resumen

Se reporta el caso de un paciente masculino de 53 años de edad con mastocitosis sistémica y lesiones gastrointestinales y cutáneas, debido a la rareza del padecimiento en nuestro medio.

Palabras clave: MASTOCITOSIS SISTÉMICA, LESIONES CUTÁNEAS, TRACTO GASTROINTESTINAL

Abstract

We report a 53 year-old male with systemic mastocytosis and skin and gastrointestinal involvement. This is an uncommon presentation of the disease.

Keywords: SYSTEMIC MASTOCYTOSIS, CUTANEOUS, GASTROINTESTINAL LESIONS

Caso clínico

Paciente masculino, 53 años de edad, quien es enviado por su gastroenterólogo para evaluación de sus lesiones cutáneas. Presenta dermatosis generalizada que afecta cara, piel cabelluda, palmas y plantas con predominio en tórax anterior y posterior, constituido por pápulas y placas color parduzco rojizas (fotografías 1 y 2). El resto del examen físico transcurrió dentro de los límites normales.

Inició su padecimiento hace 12 años con la aparición de “ronchitas” que poco a poco aumentaron hasta su estado actual. Refiere que son asintomáticas y ocasionalmente, cuando recibe sol, se “alteran un poquito”.

Como antecedentes de importancia se anotó que el paciente acudió con el gastroenterólogo por epigastralgia, dolor abdominal y diarrea, por lo que se realizó una endoscopia y se diagnosticó gastritis y *Helicobacter pilory*, motivo por el cual se le indicó tratamiento con claritromicina,

500 mg de claritromicina cada 12 horas, 1 gr de amoxicilina cada 12 horas y 40 mg de pantoprazol cada 12 horas, durante 14 días.

Con estos datos clínicos cutáneos se hizo el diagnóstico de mastocitosis sistémica versus liquen plano, por lo que se



Fotografía 1. Visión panorámica de las lesiones cutáneas.

Correspondencia:

Dra. Patricia Chang
Hospital Ángeles
2^a Av. 14-74 zona 1; 01001, Guatemala, CA.
Correo electrónico: pchang622@gmail.com



Fotografía 2. Acercamiento de las placas rojo parduzcas.

realizó biopsia de piel de una placa pardusca rojiza que demostró infiltrado perivascular en la dermis, formado por células mononucleares, algunas de ellas de aspecto fusiforme y que, con coloración de Giemsa, presentaron gránulos metacromáticos en el citoplasma, lo que confirma que dichas células son mastocitos (fotografía 3).

Con los hallazgos en la biopsia de piel se programó al paciente para una colonoscopía y se visualizó en el ciego un patrón serpiginoso y nodular en la mucosa, del cual se tomó una biopsia en la que se encontró, en la lámina propia, células mononucleares; estas células, con coloración de Giemsa, mostraron gránulos metacromáticos en el citoplasma y en la piel, con lo que se confirmaron como mastocitos (fotografía 4).

Los resultados de los exámenes de laboratorio —hematología completa, nitrógeno de urea y creatinina, pruebas hepáticas y glicemia— mostraron todo dentro de límites normales.

El diagnóstico definitivo de este paciente fue mastocitosis sistémica, lo cual es importante debido a la rareza de esta entidad. Las lesiones cutáneas hicieron pensar en el

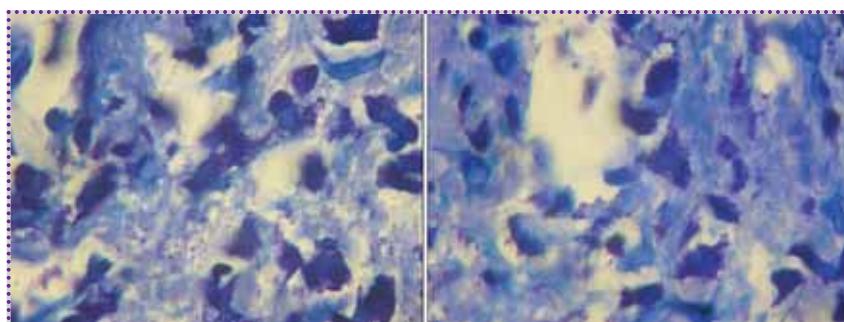
diagnóstico clínico de la enfermedad desde su inicio, el cual se complementó con el cuadro clínico e histopatológico del tracto gastrointestinal.

El paciente fue enviado con su resultado de vuelta con el gastroenterólogo y lamentablemente no hemos vuelto a saber de él.

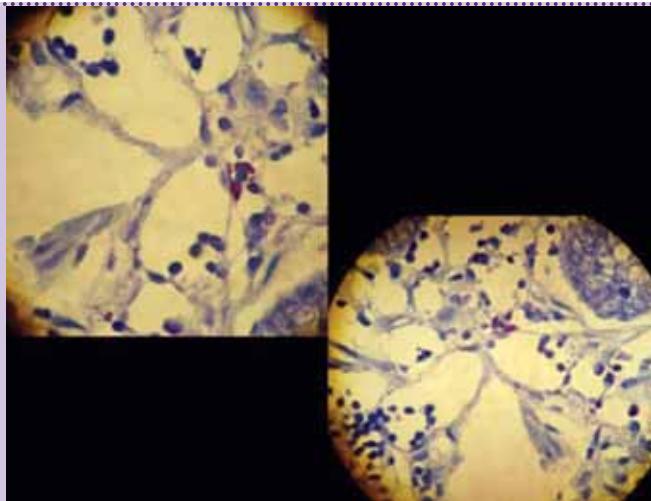
La mastocitosis es una enfermedad poco frecuente, con leve predominio en varones. Se clasifica según el pronóstico de la enfermedad, el órgano específico afectado o la presentación clínica. Acorde a su pronóstico, hay mastocitosis benigna o agresiva; según el órgano afectado, hay mastocitosis cutánea, extracutánea y ósea, entre otros tipos, que a su vez incluyen formas como la cardiaca, renal/vejiga, pulmonar, omentum y la que afecta las meninges.¹

Desde el punto de vista cutáneo, la mastocitosis se manifiesta como urticaria pigmentosa (la forma más frecuente), mastocitoma, telangiectasia macularis eruptiva perstans y cutánea difusa.²

Por otra parte, la mayoría de los pacientes presenta la forma benigna de mastocitosis con distintas evoluciones:



Fotografía 3. Piel: Con coloración de Giemsa se observan en la dermis mastocitos con gránulos en el citoplasma.



Fotografía 4. Mucosa de colon con mastocitos, con gránulos en el citoplasma (coloración de Giemsa).

una entra en regresión, otra es una forma estable y una tercera tiene una progresión lenta.²

La infiltración de más de un órgano constituye la mastocitosis sistémica.³ Afecta tejidos como piel, médula ósea, hígado, bazo y nódulos linfáticos.⁴ La piel es el órgano que se infiltra con mayor frecuencia por los mastocitos.⁵ El sustrato común es un incremento de los mastocitos en la dermis. Se desconoce la causa de su aumento, y puede infiltrar cualquier tejido del organismo. Además, puede presentarse hiperpigmentación cutánea como consecuencia del aumento de melanina en la epidermis.

Tras la piel y los huesos, el aparato gastrointestinal es el tercer sistema orgánico afectado.² Los síntomas habituales son inestabilidad vascular, dolor abdominal, músculo esquelético, dolor de cabeza, diarrea y fatiga. A esto se suma la sintomatología cutánea que se ve en casi todos los casos.⁶

En relación con la sintomatología gastrointestinal se presenta según las series, en 35 a 80% de los pacientes adultos.^{7,8} La mastocitosis cutánea difusa y eritrodérmica cursa con síntomas sistémicos, entre los que sobresalen los gastrointestinales. En los adultos, el dolor abdominal y la epigastralgia son los síntomas más frecuentes.⁹

La anamnesis y la exploración clínica minuciosa son de gran utilidad para el diagnóstico, sobre todo si están presentes las lesiones cutáneas características. La mastocitosis se sospecha por las manifestaciones clínicas, y se confirma por estudio histopatológico de un espécimen de biopsia procedente de la piel, médula ósea o cualquier otro órgano afectado.⁴ La determinación de los mediadores mastocitarios en suero (triptasa, histamina, heparina, PGD₂) también

contribuye al diagnóstico. Como dijimos, la biopsia es muy importante porque suele evidenciar un infiltrado de mastocitos con algunos eosinófilos e hiperplasia granulocítica.¹⁰

Los criterios para el diagnóstico de la mastocitosis sistémica son mayores y menores. Dentro de los mayores tenemos infiltrado multifocal denso de mastocitos (> 15 mastocitos agregados) detectados en médula ósea y/o en cualquier otro órgano extracutáneo por inmunohistoquímica (triptasa) u otra tinción. Entre los menores tenemos los siguientes:

- a) En el infiltrado de mastocitos detectado en secciones de médula ósea u órgano extracutáneo, más de 25% de los mastocitos tienen forma de huso; o en frotis de médula ósea, más de 25% de mastocitos atípicos.
- b) Detección de la mutación c-Kit, en el codón 816 en la médula ósea, en la sangre o en otro órgano extracutáneo.
- c) En mastocitos con mutación c-Kit+, en la médula ósea o en órganos extracutáneos coexpresados en CD2 y/o CD25.
- d) Una concentración sérica total de triptasa mayor que 20 ng/ml.⁴ No obstante, este criterio no tiene valor cuando se asocia la enfermedad lineal celular hematológica clonal no mastocítica (AHNMD).

Un criterio mayor y uno menor, o tres criterios menores, bastan para diagnosticar mastocitosis sistémica.³

A pesar de los recientes avances en el conocimiento de la fisiopatología, diagnóstico y clasificación de la mastocito-

sis, aún no se tiene un tratamiento curativo. Un protocolo de manejo de esta enfermedad para todas las categorías puede incluir:

- a) Una cuidadosa orientación y asesoría al paciente (o a los padres, en caso de ser un niño) y al personal de salud.
- b) Evitar los factores que estimulan la liberación aguda de los mediadores de los mastocitos.
- c) Tratamiento de los efectos producidos por la liberación aguda de los mediadores.
- d) Tratamiento de la liberación crónica de los mediadores.
- e) Tratamiento del órgano infiltrado por los mastocitos.⁵

Agradecimientos

Deseo agradecer en especial al doctor Juan Gerardo Aragueta, gastroenterólogo, por la interconsulta del paciente.

Referencias

1. Longley J, Duffy TP, Kohn S. "The mast cell and mast cell disease". *J Am Acad Dermatol* 1995; 32(4): 545-561.
2. Harvell JD, White WL, Barnhill R. "Nodular and cutaneous infiltrates". En *Textbook of dermatopathology*. Nueva York, McGraw-Hill 2004; 132-133.
3. Valent P, Horny HP, Escribano L, Longley BJ, Li CY, Schwartz LB et al. "Diagnostic criteria and classification of mastocytosis: A consensus proposal". *Leuk Res* 2001; 25: 603-625.
4. Escribano L, Akin C, Castells M, Orfao A, Metcalfe DD. "Mastocytosis: Current concepts in diagnosis and treatment". *Ann Hematol* 2002; 81: 677-690.
5. Mardones P, Moyano C, Peña K, Quijada C. "Mastocitosis sistémica: Caso clínico". *Rev Méd Chile*; 1998; [falta volumen o número]: 126-127.
6. Proles J, Wenzel J, Ko Y, Bieber T, Bauer R. "Tryptase detection in bone-marrow blood: A new diagnostic tool in systemic mastocytosis". *J Am Acad Dermatol* 2007; 56(3): 453-457.
7. Travis WD, Li C-Y, Bergstrahl EJ et al. "Systemic mast cell disease: Analysis of 58 cases and literature review". *Medicine* 1988; 67: 345-368.
8. Horan RF, Austen KI. "Systemic mastocytosis: Retrospective review of a decade's clinical experience at the Brigham and Women's Hospital". *J Invest Dermatol* 1991; 3: 5S-14S.
9. Stein DH. "Mastocytosis: A review". *Pediatr Dermatol* 1986; 3: 365-375.
10. Vásquez Doval FJ, Gil P, Muñoz Navas M. "Dolor abdominal". En *La piel y el aparato digestivo*. Barcelona. MRA. 1996; 39-41.