Descargado el: 3-11-2026 ISSN 2221-2434

Presentaciones de casos

Mastocitosis crónica. Presentación de un caso y revisión de la literatura

Chronic Mastocytosis. Case Report and Literature Review

Iraima Mayón Moya[1] Danibys Garcell Peña[1] José Manuel Peraza Ramos[1]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Mayón-Moya I, Garcell-Peña D, Peraza-Ramos J. Mastocitosis crónica. Presentación de un caso y revisión de la literatura. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2023 [citado 2026 Nov 3]; 13(1):[aprox. 4 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/1180

Resumen

La mastocitosis cutánea crónica es una genodermatosis de etiología desconocida y que se encuentra dentro del grupo de enfermedades raras o poco frecuentes. Se caracterizan por el crecimiento y acumulación de causa desconocida de mastocitos en piel y otros órganos y se manifiesta como una urticaria pigmentosa. Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, con lesiones eritematopapulosas en región de las manos que fue extendiéndose a todo el cuerpo y cuero cabelludo que al desaparecer quedaban manchas hipercrómicas con signo de Darier positivo. Se confirmó el diagnóstico de urticaria pigmentosa mediante biopsia de la piel. Es una enfermedad rara con una baja incidencia, la forma cutánea tiene un pronóstico favorable, por lo que resulta de vital importancia conocer y diagnosticar de forma precoz esta entidad con un manejo multidisciplinario para prevenir las manifestaciones sistémicas que aparecen. Llevar un tratamiento sintomático permitirá una mejor calidad de vida en los infantes. Se presenta el caso porque al considerarse la mastocitosis una enfermedad rara la prevalencia e incidencia de estos casos es muy baja.

Palabras clave: mastocitoma, enfermedades raras, pediatría, reporte de casos

Abstract

Chronic cutaneous mastocytosis is a genodermatosis of unknown etiology and that is within the group of rare or infrequent diseases. They are characterized by the growth and accumulation of mast cells in the skin and other organs of unknown cause and manifest as urticaria pigmentosa. The case of a male patient is presented, with erythematopapular lesions in the region of the hands that spread to the entire body and scalp that, when they disappeared, left hyperchromic spots with Darier's sign: positive. The diagnosis of urticaria pigmentosa was confirmed by skin biopsy. It is a rare disease with a low incidence, the cutaneous form has a favorable prognosis, so it is of vital importance to know and diagnose this entity early with a multidisciplinary management to prevent the systemic manifestations that appear. Taking a symptomatic treatment will allow a better quality of life in infants. The case is presented because mastocytosis is considered a rare disease, the prevalence and incidence of these cases is very low.

Key words: mastocytoma, rare diseases, pediatric, case report

Recibido: 2022-06-03 11:15:14
Aprobado: 2022-10-29 13:24:05

Correspondencia: Iraima Mayón Moya. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. iraimamm@hosped.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La mastocitosis (MCs) es una genodermatosis de etiología desconocida y que se encuentra dentro del grupo de enfermedades raras o poco frecuentes. En 1878, *Paul Ehrlich,* describió los mastocitos del tejido conectivo y postuló, que estas células podrían estar relacionadas 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 fue hasta 1949 que Ellis demuestra, por primera vez, la afectación sistémica de la MCs.[1]

La mastocitosis es un trastorno que, aunque la prevalencia exacta en la población sigue siendo desconocida, se estima una tasa aproximada de 1:10.000 individuos, afectando desde recién nacidos a adultos, algunos estudios sugieren de 5 a 10 casos nuevos por millón de personas al año. En la población infantil se reporta una baja incidencia y prevalencia con cierto grado de asociación familiar y aparición esporádica, alrededor del nacimiento o durante la infancia, e incluso, hasta la pubertad.[2,3,4]

Aproximadamente el 65 % son niños y el 35 % adultos, no tiene predilección por ningún género, casi todos son causados por mutaciones espontáneas y los trastornos familiares, por lo general constituyen herencia dominante, por lo que se describe de forma muy esporádica.[4]

En su patogenia, esta enfermedad es el resultado de la liberación crónica y episódica de mastocitos, así como su acumulación excesiva en uno o más tejidos, es producto de alteraciones en la estructura y la actividad de la tirosina-cinasa, receptor trasmembrana expresado en la superficie de los mastocitos, cuya activación provoca crecimiento de estos y previene la apoptosis celular, además se encarga de la producción de melanina por los melanocitos, de esta manera se explica la hiperpigmentación que puede estar presente en las lesiones cutáneas.[5,6]

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha clasificado las mastocitosis en dos clases diferentes: mastocitosis cutáneas (principalmente en la piel) y mastocitosis sistémicas (que afecta otros órganos además de la piel).[3,6,7,8]

La mastocitosis cutánea (MC), es una enfermedad exclusivamente dermatológica, aunque los síntomas de los mediadores pueden ser sistémicos. Existen diferentes tipos de mastocitosis cutáneas:

- Mastocitosis cutánea maculopapulares (MCMP) anteriormente urticaria pigmentosa (UP) es el patrón más común (representa 70-90 % de los casos). Se caracteriza por la presencia de marcas rosas o marrones y/o ampollas en el cuerpo, normalmente no en la cara.
- Telangiectasia macularis eruptiva perstans (TMEP) es una forma rara de MCMP. Se manifiesta en un 14 % en adultos y entre un 1-3 % en niños. Muestra un ronchón rosa persistente en el cuerpo de los adultos.
- Mastocitosis cutánea difusa (MCD): es una forma muy rara de la enfermedad, se manifiesta entre un 1 y un 3 % y que aparece en el nacimiento y en la que la piel esta engrosada y forma ampollas fácilmente.
- Mastocitoma solitario: es poco frecuente, se observa en la infancia en el 25 % de los casos. Se puede presentar como un nódulo aislado o múltiple y signo de Darier positivo.

Las manifestaciones clínicas pudieran estar condicionadas por la liberación de mediadores inmunológicos o con la infiltración orgánica por mastocitos activados; es importante destacar que se reporta gran heterogeneidad en cuanto a las manifestaciones clínicas con formas muy diversas de presentación, incluidos el prurito, el enrojecimiento, la urticaria, el dolor abdominal, las náuseas y los vómitos, presíncope o síncope. Así, mientras que la mayoría de los pacientes acude al especialista en dermatología debido a la aparición de lesiones en la piel en otros casos la enfermedad comienza con un síndrome de activación mastocitaria (MCAS) asociado a anafilaxia, o con síntomas constitucionales, típicos de formas iniciales y avanzadas de la enfermedad.[6,7,8,9]

La mastocitosis sistémica suele presentarse en los adultos. Habitualmente los mastocitos se acumulan en la médula ósea (donde se producen las células sanguíneas). A menudo también se acumulan en la piel, el estómago, el intestino, el hígado, el bazo y los ganglios linfáticos. Los órganos siguen funcionando, aunque con una pequeña disfunción. Pero si se acumulan muchos mastocitos en la médula ósea, disminuye la producción de células sanguíneas y pueden llegar a aparecer trastornos hemáticos graves, como la leucemia. La acumulación abundante de mastocitos en los órganos altera su

funcionamiento. Los problemas que genera son potencialmente mortales.[3,6,7,8]

Se presenta el caso porque al considerarse la mastocitosis una enfermedad rara, la prevalencia e incidencia de estos casos es muy baja.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, de procedencia urbana y en los antecedentes familiares sin nada que destacar.

El paciente comenzó desde los 3 meses de edad con lesiones eritematopapulosas en región de las manos que fueron extendiéndose a todo el cuerpo y cuero cabelludo que al desaparecer quedaban manchas hipercrómicas y signo de Darier positivo. (Fig.1).



Fig. 1. Presencia de manchas hipercrómicas y signos de Darier

El paciente fue remitido de su área de salud al Servicio de Dermatología del Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto de Cienfuegos con seguimiento y tratamiento luego de su valoración por los especialistas.

Al examen físico se observaron lesiones eritematopapulosas en región del cuerpo, cara y cuero cabelludo. Se mostró un signo de Darier positivo.

Al realizarse los exámenes complementarios los estudios de sangre periférica fueron normales, así como el ultrasonido (UTS) abdominal.

La biopsia cutánea mostró una hiperplasia de mastocitos, una hiperpigmentación de la capa basal con un infiltrado inflamatorio en la dermis papilar y reticular, con células de citoplasma claro y granular que sugieren mastocitos.

Al indicarse el tratamiento se le sugirió una dieta atópica, como medicamento antihistamínico el ketotifeno, el uso de crema esteroidea, clobetasol y/o hidrocortisona y se le indicó vitaminoterapia. Actualmente el paciente se sigue en el Servicio de Dermatología del Hospital.

DISCUSIÓN

La mastocitosis cutánea (MC) es una genodermatosis, de etiología desconocida y que se encuentra dentro del grupo de enfermedades raras o poco frecuentes.[1]

Sus manifestaciones clínicas son muy heterogéneas con formas diversas de presentación, la urticaria pigmentosa es la forma de presentación más común, se caracteriza por máculas y pápulas cuyo color va de amarillo a marrón, las cuales tienen predilección por las cuatro extremidades, el tórax y el abdomen; se puede observar el signo de Darier (eritema y edema provocado por contacto físico o estimulación de la lesión) producido por la liberación de mediadores químicos y compuestos biológicos activos derivados del ácido araquidónico generados por los MC patológicos acumulados a nivel epidérmico y fácilmente detectables en la biopsia de piel.[2,3,7,8] Estas manifestaciones unidas al resultado histopatológico corresponden con el caso que se presenta.

La forma cutánea difusa es poco común, generalmente ocurre en la etapa neonatal y se caracteriza por ampollas que pueden llegar a ser hemorrágicas y existe la tendencia a referirse a esta forma solo cuando se presenta de manera eritrodérmica.[3,6,7]

El mastocitoma o mastocitosis nodular solitaria (lesión única o varias lesiones) se localiza predominantemente en las extremidades y presenta el signo de Darier.[6,7,8]

La forma telangiectásica, más común en adultos que en niños, presenta telangiectasias

eritematosas o marrones de predominio en el tronco.[2,6,7,8]

Las manifestaciones clínicas se relacionan con la liberación masiva o crónica de los mediadores mastocitarios. Entre las principales manifestaciones se encuentran el prurito, enrojecimiento, palpitaciones, cefalea, dolor abdominal, diarrea, hipotensión y anafilaxia. La aparición de estos se produce por diversos desencadenantes, entre los más importantes están: la picadura por heminópteros, el ejercicio, el consumo de condimentos, picantes y alcohol, el estrés físico y mental y los cambios de temperatura.[3,4,5,6,7]

De forma característica, las lesiones cutáneas de mastocitosis se asocian en la exploración física a un signo de Darier positivo con relativa frecuencia, la presencia de mastocitosis en la piel en niños se asocia con formas cutáneas puras de mastocitosis en ausencia de afectación de otros órganos.[3,4,5,6,7]

Para realizar el diagnóstico la OMS estableció en el 2016, varios criterios, conocidos como criterio mayor y criterios menores.[3,5]

Criterio mayor

- Presencia de agregados densos y multifocales de ≥15 MC en MO y/o en tejidos extracutáneos.

Criterios menores

- >25 % de MC con morfología alterada (MC alargados, con núcleo excéntrico, evaginaciones citoplasmáticas y/o hipogranulados) que pueden formar o no agregados
- Expresión de los marcadores CD25 y/o CD2 en los MC.
- Niveles basales de triptasa sérica elevados (≥20 ng/mL).
- Presencia de mutaciones en el codón 816 de KIT.

Diagnóstico de SM solo si se cumple:

- criterio mayor + ≥1 criterio menor o ≥3 criterios menores.

El diagnóstico definitivo se establece por la triada de lesión cutánea típica, confirmación histopatológica y ausencia de criterios de afección sistémica.[3,6,7,8,9]

El manejo de estos pacientes se basa en el control de los síntomas, siendo las medidas de control y los antihistamínicos generalmente eficaces, como primera línea los antihistamínicos H1 y H2, estabilizadores de mastocitos, antagonistas de leucotrienos y fototerapia, los esteroides intralesionales y tópicos potentes en los casos más resistentes. Otra alternativa de tratamiento es el imatinib, pero aún no están bien establecidos los beneficios de dicha terapia en mastocitosis cutánea sin daño sistémico, sin embargo, se podría considerar en casos selectos.[2,6,9,10,11,12]

La mastocitosis constituye una entidad rara por su baja incidencia, donde la forma cutánea es más frecuente, con un pronóstico favorable, resultando de vital importancia conocer y diagnosticar de manera precoz, con un manejo multidisciplinario para prevenir sus manifestaciones sistémicas, llevar un tratamiento sintomático permitirá una mejor calidad de vida en los infantes.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Iraima Mayón Moya, Danibys Garcell Peña.

2. Curación de datos: Iraima Mayón Moya, Danibys Garcell Peña.

3. Análisis formal: Iraima Mayón Moya, Danibys Garcell Peña.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con adquisición de fondos.

5. Investigación: Iraima Mayón Moya, Danibys Garcell Peña, José Manuel Peraza Ramos.

6. Metodología: Iraima Mayón Moya, Danibys Garcell Peña, José Manuel Peraza Ramos.

7. Administración del proyecto: Iraima Mayón Moya.

8. Recursos: José Manuel Peraza Ramos.

9. Software: José Manuel Peraza Ramos.

10. Supervisión: Iraima Mayón Moya.

11. Validación: Iraima Mayón Moya.

12. Visualización: José Manuel Peraza Ramos.

13. Redacción del borrador original: Iraima Mayón Moya, Danibys Garcell Peña, José Manuel Peraza Ramos.

14. Redacción – revisión y edición: Iraima Mayón Moya, Danibys Garcell Peña, José Manuel Peraza Ramos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Yánez JC, Betancourt MR, Sánchez LA. Mastocitosis solitaria en pediatría. Presentación de un caso y revisión de la literatura. Finlay [revista en Internet]. 2020 [citado 12 Sep 2021];10(1):[aprox. 3p]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342020000100046&lng=es

2. Márquez A, Navarrete J, Saeb M. Diffuse Hyperpigmentation as a Manifestation of Cutaneous Mastocytosis: A Case Report. Dermatol Cosmét Méd Quirúr [revista en Internet]. 2020 [citado 12 Jun 2022];18(2):[aprox. 4p]. Disponible en: https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumenI.cgi?IDARTICULO=94205

3. Muñoz JI. Utilidad diagnóstica y pronóstica de las alteraciones genéticas en mastocitosis sistemática [Internet]. Salamanca: Universidad de Salamanca; 2020 [citado 23 Dic 2022]. Disponible en: https://gredos.usal.es/handle/10366/145526

4. Wagner N, Staubach P. Mastocytosis–pathogenesis, clinical manifestation and treatment. J Dtsch Dermatol Ges. 2018;16(1):42-57

5. Komi DE, Rambasek T, Wöhrl S. Mastocytosis: from a molecular point of view. Clin Rev Allergy Immunol. 2018;54(3):397-411

6. Hussain SH. Pediatric mastocytosis. Curr Opin Pediatr. 2020;32(4):531-8

7. Dumas L, Peroni D, Maino O, Acuña C, Tubio R. Mastocitosis cutánea en niños: reporte de 23 casos en 5 años. Rev Argent Dermatol [revista en Internet]. 2019 [citado 5 Feb 2022];100(2):[aprox. 9p]. Disponible en: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2019000200041&lng=es

8. Rossignol J, Polivka L, Maouche L, Frenzel L, Dubreuil P, Hermine O. Recent advances in the understanding and therapeutic management of mastocytosis. F1000Res. 2019;8(1):61-3

9. González SN, Palma S, Pérez R, Arias A. Mastocitosis. Rev Aler Méx [revista en Internet]. 2014 [citado 20 Nov 2022];62(1):[aprox. 10p]. Disponible en: https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=486755049008

10. Maldonado G, Campos BL, García MT. Mastocitosis cutánea: lo que el pediatra debe saber. Alergia Asma Inmunol [revista en Internet]. 2015 [citado 30 May 2022];24(3):[aprox. 5p]. Disponible en: https://www.medigraphic.com/pdfs/alergia/al-2015/al153b.pdf

11. Czarny J, Lange M, Ługowska H, Nowicki RJ. Cutaneous mastocytosis treatment: strategies, limitations and perspectives. Postepy Dermatol Alergol. 2018;35(6):541-5