

PRESENTACIÓN DE CASO

Mastocitosis: urticaria pigmentosa

Mastocytosis: urticaria pigmentosa

Pedro Antonio Díaz Llanio¹, Berta Abreu Carrete², Edith Pando García³, Yanet Correa Trujillo⁴, Marianela Camejo Puentes⁴

¹Especialista de Primer Grado en Pediatría. Máster Atención Integral al niño. Asistente. Policlínico universitario "Hermanos Cruz". Pinar del Río. Correo electrónico: llanio53@princesa.pri.sld.cu

²Especialista de Segundo Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al niño. Profesora Auxiliar. Policlínico universitario "Hermanos Cruz". Pinar del Río. Correo electrónico: wilmer@princesa.pri.sld.cu

³Especialista de Primer Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al niño. Profesora Auxiliar. Policlínico universitario "Hermanos Cruz". Pinar del Río. Correo electrónico: edithpg@princesa.pri.sld.cu

⁴Licenciada en Psicología. Máster en Psicología Clínica. Policlínico universitario "Hermanos Cruz". Pinar del Río. Correo electrónico: tenay@princesa.pri.sld.cu

⁵Especialista de Segundo Grado en Medicina General Integral. Asistente. Policlínico universitario "Hermanos Cruz". Pinar del Río. Correo electrónico: marianelac@infomed.sld.cu

Recibido: 23 de abril de 2015.

Aprobado: 13 de mayo de 2015.

RESUMEN

La mastocitosis es una enfermedad rara. Se caracteriza por una proliferación benigna o en raras ocasiones maligna de mastocitos en los tejidos. Puede producir alteraciones tanto sistémicas como cutáneas. En las edades pediátricas la forma cutánea más frecuente es la urticaria pigmentosa con muy buen pronóstico en la niñez; generalmente sin manifestaciones sistémicas y se resuelve sin secuelas en la pubertad en un 50% de los casos. Sin embargo, no es bien conocida por los médicos por ser poco común en la infancia. Se presenta un caso clínico que a los dos meses de vida comenzó a tener en la piel lesiones máculo-papulosas de color rosado parduzco, simétricas de distribución centrípeta; diseminadas con tendencia a la agrupación y predilección por el tronco y extremidades. Fue diagnosticado como una urticaria pigmentosa. Ha mantenido una evolución satisfactoria sin repercusión sistémica ni manifestaciones extracutáneas con un seguimiento clínico por pediatría cada seis meses y anual por el especialista en dermatología, para

observar su evolución hasta los 5 años de edad, sin necesidad de tratamiento citorreductor; solo con tratamiento sintomático en ocasiones.

DeCS: Mastocitosis; urticaria pigmentosa.

ABSTRACT

Mastocytosis is a rare disease. It is characterized by benign or on rare occasions malignant proliferation of mast cells in tissues. It can produce both systemic and cutaneous changes. In pediatric patients the most common cutaneous form is urticaria pigmentosa with very good prognosis in childhood; usually without systemic manifestations and resolved without sequelae at puberty in 50% of cases. However, it is not well known by doctors as being rare in childhood. The case of a two month-old male patient presented maculo-papulous skin lesions, with brownish symmetrical pink centripetal distribution lesions; scattered and prone to aggregation, presenting a predilection for the trunk and extremities, the diagnosis was: urticaria pigmentosa. The patient has maintained a satisfactory evolution without systemic repercussions or extracutaneous manifestations, he maintains clinical monitoring every six months and annually in dermatology service, in order to observe the natural history of the disease until the age of 5, without cytoreductive therapy; only with symptomatic treatment occasionally.

DeCS: Mastocytosis; Urticaria pigmentosa.

INTRODUCCIÓN

La mastocitosis es un trastorno hematológico heterogéneo, caracterizado por la proliferación de células cebadas inmunofenotípicamente anormales, que infiltran la piel y otros órganos, y comprende un grupo de procesos que tienen en común la hiperplasia de mastocitos funcionalmente normales en diferentes tejidos. Se reconocen dos variantes principales de la enfermedad: la mastocitosis cutánea (MC), que sólo compromete la piel y la mastocitosis sistémica (MS), donde hay compromiso de órganos extracutáneos. A la manifestación exclusiva en la piel se le denomina urticaria pigmentosa, en la que la liberación de histamina provoca edema de la dermis y forma lesiones características (pápulas) con hiperpigmentación secundaria a la actividad de los melanocitos de la unión dermoepidérmica.¹⁻³

La urticaria pigmentosa es un cuadro producido por la acumulación anormal, local o sistémica de células cebadas (mastocitos) que se caracteriza por lesiones cutáneas pigmentadas persistentes (máculas, pápulas, nódulos, ampollas) que al frotarlas aparecen ronchas. La evolución es benigna con tendencia a la curación espontánea, pero pueden afectarse órganos extracutáneos.⁴

La urticaria pigmentosa afecta predominantemente a los niños y en más del 50% de los casos, el inicio de la enfermedad ocurre antes de los 2 años de edad. Es la manifestación cutánea más común de la mastocitosis en niños y adultos; cualquiera de sus formas clínicas es infrecuente. Se estima que afecta a 1 por cada 1,000 a 8,000 pacientes nuevos que acuden a la consulta de dermatología. Es congénita en el 25% de los casos y afecta con mayor frecuencia a individuos de la raza blanca, aunque se han descrito en todos los grupos étnicos. Es poco frecuente en pacientes

alérgicos y su incidencia no se modifica con el género; sin embargo, algunos estudios reportan breve predominio en el masculino.⁵

La mastocitosis cutánea indolente es la forma más frecuente, y de estas, la urticaria pigmentosa, seguida del mastocitoma. Se han tratado de ligar alteraciones en el gen *c-kit*, pero sólo se han identificado las mutaciones en pacientes adultos. La mastocitosis es de aparición esporádica, no obstante, se han encontrado casos familiares. Su diagnóstico se hace por la historia clínica, manifestaciones clínicas y por los exámenes complementarios, aunque estos últimos en pediatría dada la benignidad del cuadro clínico, con frecuente presentación cutánea sin manifestaciones sistémicas, por lo general, no son necesarios, a no ser que refieran síntomas extracutáneos atribuibles al proceso.

Por tanto, los exámenes diagnósticos fundamentales a realizar cuando están indicados son los siguientes:⁵

- Biometría hematina con frotis de sangre periférica.
- Química sanguínea.
- Biopsia de piel.
- Biopsia de medula ósea.
- Determinación de histamina y sus medidores en sangre y orina de 24 horas.
- Determinación de triptasa o iK. pro triptasa en suero.

En centros especializados, determinación de mediadores, mastocitos, o sus metabolitos en sangre y orina.⁵

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se cree oportuno presentar el caso de un niño de 5 años seguido en la consulta de pediatría desde el nacimiento: lactante sano, normo peso, con lactancia materna exclusiva y sin antecedentes patológicos familiares, que a los 2 meses de nacido se observó en su examen físico numerosas lesiones pigmentadas maculo-papulosas de color rosado parduzco, simétricas, de distribución centripeta, diseminadas con tendencia a la agrupación y predilección por el tronco y extremidades, que respetan palmas de las manos, plantas de los pies y cara, con piel sana interlesional (Figura 1), signo de Darier positivo (al frotar con un objeto romo las lesiones por unos minutos se observan cambios urticariformes como: rubor, prurito, ronchas y pueden ampollarse).



Fig.1. Manchas de urticaria pigmentosa.

Este signo es patognomónico de la urticaria pigmentosa. El resto del examen físico fue normal. Presentó una evolución satisfactoria sin síntomas extra cutáneos ni infiltración sistémica hasta los 5 años de edad, sin necesidad de tratamiento citorreductor, solo con tratamiento sintomático en ocasiones, con un seguimiento clínico anual para observar su evolución por el especialista en dermatología.

Exámenes complementarios.

Biometría hematina con frotis de sangre periférica.

- Química sanguínea.

Tratamiento: se le indicó solamente evitar los agentes físicos, farmacológicos y alimentarios que desencadenaran la dreganulación del mastocito y tratamiento sintomático cuando fue necesario.

DISCUSIÓN

Los dermatólogos y médicos de atención primaria de salud se plantean en las consultas, cómo actuar ante un paciente afectado de mastocitosis y la mayor parte son inadvertidos o mal diagnosticados, como cuadros urticarianos crónicos de origen ignorado, prurigo por insectos o dermatosis inflamatorias inespecíficas, con dificultades en el diagnóstico al tratarse de una enfermedad poco frecuente y con un amplio espectro de manifestaciones clínicas.^{2, 5}

La actitud diagnóstica dependerá siempre de las particularidades de cada enfermo. En la primera consulta no debe faltar la realización de una exhaustiva historia clínica donde se explore la existencia de antecedentes familiares. Además, realizar una exploración física minuciosa donde se pueda observar el signo de Darier positivo (patognomónico de esta afección). También buscar la existencia de síntomas extracutáneos, adenopatías periféricas y masas, o megalias.⁵

Algunos estudios establecen que el número de mastocitos en la piel sana es hasta 6 por campo de gran aumento (x40) y a partir de este número, el diagnóstico histológico debería sugerir una mastocitosis. En el caso presentado diagnosticado como una urticaria pigmentosa no fue necesario realizar exámenes complementarios especializados, pues en los niños, dada la benignidad del cuadro

no es necesario realizar estos exámenes complementarios, a no ser que presenten manifestaciones extracutáneas atribuidas al proceso. Simplemente se recomienda un seguimiento clínico anual para observar su evolución.⁵

Las manifestaciones cutáneas son propias de la infancia y ocasionalmente suelen acompañarse de infiltración sistémica. Dentro de las mastocitosis, la urticaria pigmentosa es la más común y sus lesiones pueden estar presentes al nacimiento, aunque generalmente aparecen antes de los 8 meses de vida y hasta los 2 años de edad. Se debe hacer el diagnóstico diferencial con: el prurigo (por insectos) con ronchas y lesiones pápulo escoriadas diseminadas muy pruriginosas en niños menores de 8 años, alergias alimentarias, los hallazgos temprano de la incontinencia pigmentaria, el síndrome urticarino crónico de origen diverso que no deja secuela pigmentaria, la urticaria ampollar, la dermatitis de Dühring, farmacodermias, la mastocitosis hemorrágica, la dermatitis atópica, y con la mastocitosis cutánea difusa muy poco frecuente con tendencia a la forma sistémica.² Los profesionales de asistencia primaria deben centrarse en la prevención y el tratamiento de los síntomas asociados a la liberación de mediadores mastocitarios en las formas no agresivas de mastocitosis que son las más comunes.⁶

El tratamiento medicamentoso no suele ser necesario dado su carácter benigno y su tendencia a la recuperación espontánea, con muy buen pronóstico en la infancia y tendencia a la regresión en la pubertad sin secuelas en aproximadamente el 50% de los casos. Por tanto, el médico debe tratar a los pacientes en función de los síntomas, según el tipo y la intensidad que presenten los niños;^{2,4} por lo que en este paciente diagnosticado con una urticaria pigmentosa sin síntomas extracutáneos y una evolución benigna. Se le indicó solamente evitar los agentes físicos, farmacológicos y alimentarios que desencadenaran la degranulación del mastocito y tratamiento sintomático con ketotifeno cuando fue necesario. Además, con un seguimiento por pediatría y especialista en dermatología en consulta externa.

En los pacientes pediátricos con síntomas, los fármacos de elección son los antihistamínicos H1 (citirizina y dexorfenamina) y H2 (ranitidina) que son muy efectivos al reducir el prurito y la sintomatología general. Otros agentes estabilizadores de la degranulación del mastocito como el cromoglicato disódico (oral en las manifestaciones sistémicas, y local en las lesiones enrojecidas con urticaria), así como el ketotifeno, también se usan en los niños con buenos resultados.⁵⁻⁷

Otras opciones cuando fracasa el tratamiento referido en las crisis sintomáticas es la fotoquimioterapia y el interferón alfa. Algunos autores plantean que en los niños con cifras de triptasa en sueros superiores a 10 microgramos por litro, van a necesitar tratamiento antimedador continuo y si son mayores a 50 microgramos por litro es casi seguro que tendrá síntomas que pueden poner en peligro su vida con hospitalización en cuidados intensivos. En todos los casos siempre el tratamiento farmacológico será individualizado, dependiendo de la gravedad y el tipo de manifestación que se presente.⁶

En resumen el tratamiento debe establecerse sobre la base de los siguientes pilares:

- Información cuidadosa sobre la enfermedad, a pacientes, familiares o a ambos.
- Evitar todos aquellos factores que pueden desencadenar una liberación de mediadores por el mastocito.
- Tratamiento de los síntomas asociados con la liberación aguda o mantenida de mediadores mastocitarios.
- Tratamiento citorreductor en aquellos casos con infiltración orgánica extensa por mastocitosis.

El tratamiento médico de las mastocitosis es sintomático y no cambia el curso de la enfermedad. Está encaminado a mantener la calidad de vida de los pacientes. Evitar todos los factores conocidos que puedan inducir la desgranulación mastocitaria, (representa el primer paso en el tratamiento de la enfermedad).^{8, 9}

Es de crucial importancia el asesoramiento genético a los progenitores sobre el riesgo de transmisión a su futura descendencia, así como el seguimiento multidisciplinario a largo plazo. También es esencial el soporte profesional y la contención a la familia por parte del pediatra.¹⁰

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sotta F, Romero G, William Kramer H, Cárdenas D, González B C. Mastocitosis en edad. Rev. chil. Dermatol. 2010; 26(3): 295-302
2. Pérez-Elizondo AD, Zepeda-Ortega B, Del Pino-Rojas GT. Urticaria Pigmentosa: Un enfoque actual. Revista Alergia México. 2009; 56(4): 124-35.
3. Palacios Boix A, Garcés Eisele J. Un caso de urticaria pigmentosa identificado por mutación concordante; revisión de la bibliografía. Rev Hematol Mex 2013; 14(1): [aprox. 9 p.].
4. Sotolongo Díaz D, Perdomo Rosales O, Pérez Jiménez AY, Alvarez Felipe HB. Urticaria pigmentosa. Presentación de un caso. MEDICIEGO. 2013; 19(1): [aprox. 5 p.].
5. Mangas de Arriba C, Ribera Pibernat M. Actitud ante un paciente con una mastocitosis cutánea. Elsevier. 2002; 17(2):
6. Conejos M, Álvarez-Twose I, Gil-Díaz MJ, Sevilla Machuca I. Mastocitosis: actualización y aspectos de interés para el médico de atención primaria. Primera parte. Elsevier. 2010; 36(05).
7. Cuartero del Pozo I, Escudero Cantó MC, Alfaro Ponce B, Balmaceda Serrano E. Urticaria Pigmentosa. Revista Clínica de Medicina de Familia. 2007; 2(1): 39-40.
8. Ustáriz García CR. Mastocytosis. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 2011 un; 27(2): 196-211.
9. Blanco Córdova CA. Mastocitosis. Presentación de un caso. Rev Ciencias Médicas. 2013 oct; 17(5): [aprox. 11 p.].

10. Matelzonas T, Ruvertoni M, Reyno S, Pinchak MC. Incontinentia pigmenti. Presentación neonatal: A propósito de un caso clínico. Arch Pediatr Urug[Internet]. 2010 mar; 81(1): [aprox. 9 p.].

Dr. Pedro Antonio Díaz Llanio. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Máster Atención Integral al niño. Asistente. Policlínico universitario "Hermanos Cruz". Pinar del Río. Correo electrónico: llanio53@princesa.pri.sld.cu