



Universidad
Zaragoza

Trabajo Fin de Grado

Mastocitosis cutánea: Revisión y actualización Cutaneous mastocytosis: Updated review

Autor

Víctor Bosque Blasco

Director/es

Clara Alcaine González

Facultad de Ciencias de la Salud
2023/2024

Índice

Resumen.....	
Abstract.....	
1. Introducción	1
2. Objetivos.....	3
3. Metodología	4
4. Desarrollo	6
4.1. ¿Qué es la mastocitosis cutánea?	6
4.2. Clasificación	6
4.3. Clínica	9
4.4. Diagnóstico	11
4.5. Signo de Darier	12
4.6. Biopsia Piel	13
4.7. Punción Medular	13
4.8. Sintomatología	14
4.9. Prevalencia de la enfermedad.....	15
4.10. Tratamiento.....	15
4.11. Pronóstico.....	16
5. Conclusiones.....	17
6. Bibliografía.....	18

Resumen.

Introducción: Las mastocitosis son un grupo de enfermedades raras con una clínica diversa que dificulta el diagnóstico, es padecida por menos de una persona cada diez mil y se caracteriza por una proliferación anormal de mastocitos en la médula ósea participando en diferentes procesos alérgicos, de inflamación o inmunitarios. Aunque existen diferentes formas de clasificar la mastocitosis la afectación más común de esta enfermedad es la piel.

Objetivo principal: El objetivo principal es realizar una revisión bibliográfica donde sintetizar y explicar la información general sobre la mastocitosis cutánea, de las diferentes formas de manifestación, su clínica, diagnóstico, tratamiento y pronóstico, así como del estado actual de la investigación acerca de métodos diagnósticos y terapéuticos

Metodología: Este artículo se centra en una revisión bibliográfica en las bases de datos Pubmed, Scielo, Medline, se han consultado otras fuentes de información como la Asociación española de enfermos de mastocitosis (AEDM) y Academia española de dermatología y venereología (AEDV). La estrategia de búsqueda se ha realizado mediante descriptores junto a los operadores booleanos “AND” y “OR” y criterios de inclusión como la antigüedad, el idioma, el acceso al texto y el tipo de artículo.

Conclusión: En la actualidad la mastocitosis cutánea no tiene cura y el tratamiento se dirige a reducir los síntomas y a mejorar la calidad de vida de los pacientes evitando los factores desencadenantes. Existen nuevas terapias disponibles y el tratamiento de la mastocitosis cutánea también se ha visto influido por los avances en su investigación.

Palabras clave: Mastocitosis Cutánea, Urticaria Pigmentosa, Mastocito, Signo de Darier.

Abstract.

Introduction: Mastocytosis is a group of rare diseases with a diverse clinical that makes diagnosis difficult. It's suffered by less than one person in ten thousand and is characterized by an abnormal proliferation of mast cells in the bone marrow participating in different allergic, inflammatory or immune processes. Although there are different ways of classifying mastocytosis, the most common involvement of this disease is the skin.

Main Objective: The main objective is to do a bibliographic review to synthesize and explain the general information on cutaneous mastocytosis, the different forms of manifestation, its clinical manifestations, diagnosis, treatment and prognosis, as well as the current state of research on diagnostic and therapeutic methods.

Methodology: This article focuses on a literature review in the databases Pubmed, Scielo, Medline, other sources of information have been consulted as the Spanish Association of patients with mastocytosis (AEDM) and Spanish Academy of Dermatology and Venereology (AEDV). The search strategy realized using descriptors together with Boolean operators "AND" and "OR" and inclusion criteria such as age, language, access to the text and type of article.

Conclusión: There is currently no cure for cutaneous mastocytosis and treatment is aimed at reducing symptoms and improving the quality of life of patients by avoiding triggers. New therapies are available and the treatment of cutaneous mastocytosis has also been influenced by advances in research.

Keywords: Cutaneous mastocytosis, Urticaria pigmentosa, Mast cell. Darier Sign.

1. Introducción

La mastocitosis es un grupo de enfermedades raras que presentan sintomatologías muy variadas lo que dificulta tanto su diagnóstico como su tratamiento. Está caracterizada por un aumento anormal de mastocitos en la médula ósea y maduración en diversos tejidos (Colegio oficial de Farmacéuticos de Madrid, 2013).

El mastocito es una célula hematopoyética que desempeña funciones en el sistema inmunológico, son células de la sangre cuyas células madre se encuentran en la médula ósea y se dispersan por los tejidos donde proliferan y maduran (Macri & Cook, 2023), tienen funciones importantes en la alergia, inflamación y presentación de antígenos, remodelación tisular, fibrosis, angiogénesis, así como en la curación de heridas y la formación de cicatrices. El mastocito se encuentra en diferentes órganos y tejidos, siendo más numerosos en la piel y generalmente localizado en superficies próximas al medio externo debido a que son células efectoras del sistema inmunológico adquirido e innato (Metcalf & Mekori, 2017).

La actividad de los mastocitos se realiza por la liberación de mediadores almacenados en gránulos o sintetizados y liberados tras un estímulo, la intensidad de los síntomas no siempre está relacionada con el número de mastocitos en el cuerpo (Macri & Cook, 2023).

La Mastocitosis inicialmente fue descrita por Edward Nettleship y James Tay en 1869 como una enfermedad cutánea donde aparecieron diferentes lesiones maculopapulares pigmentadas que más adelante en 1978 se acuñaría como urticaria pigmentosa por Sangster, en 1879 Paul Ehrlich identificó y describió los mastocitos por primera vez, en 1887 Paul Gerson Unna descubrió una acumulación de mastocitos en la urticaria pigmentosa, y, en 1936 Sezary y Chauvillon fueron los primeros en describir la mastocitosis cutánea (MC), la cual hasta 1949 se creyó que era una enfermedad exclusiva de la piel (De Lira, 2020).

La manifestación más común de las mastocitosis ocurre en la piel apareciendo lesiones cutáneas. Sin embargo, otros órganos como la médula ósea, huesos, hígado, bazo y tracto gastrointestinal también pueden estar afectados por la mastocitosis. Las manifestaciones clínicas de la mastocitosis suelen variar entre los pacientes, con síntomas como prurito, dolor abdominal, diarrea, dificultad de concentración, malestar general, ampollas, malabsorción, anafilaxias o cambios en la presión arterial (Escribano et al., 2005).

El diagnóstico de la mastocitosis es un desafío debido a la gran variedad de síntomas que presentan, se puede distinguir entre mastocitosis pediátricas y en adultos, además de entre formas indolentes y agresivas. El diagnóstico de las MC se suele basar en la inspección de las

lesiones, aunque pueden requerir de una biopsia cutánea para confirmación. En adultos una biopsia de médula ósea puede ser necesaria para un diagnóstico y una clasificación precisa de la mastocitosis (Coleman, 2024).

Existen diferentes tipos de mastocitosis que podemos diferenciar entre ellas tanto por sus síntomas como por la cantidad de mastocitos y el número de órganos afectados. Las 2 formas más comunes de mastocitosis en niños es mastocitoma solitario (MS) y Mastocitosis cutánea Maculopapular (MCMP) siendo en los adultos la mastocitosis sistémica (MS) más frecuente (De Lira, 2020).

Pueden dar lugar a complicaciones graves especialmente en situaciones donde se desencadena la liberación de mediadores mastocitarios. Los pacientes con mastocitosis deben tener precaución especial con la anestesia general, contraste en estudios radiológicos, ácido acetilsalicílico y otros medicamentos antiinflamatorios y picaduras de insectos.

En general el pronóstico de la MC es favorable, aunque el manejo adecuado requiere de una atención especializada que garantice la mejor evolución posible y una mejora en la calidad de vida del paciente. La investigación de esta enfermedad es crucial para mejorar la comprensión de este grupo de enfermedades raras y desarrollar nuevos enfoques terapéuticos (Escribano et al., 2005).

A pesar de los avances en la investigación y en la comprensión de esta enfermedad, tanto en el diagnóstico como en sus cuidados, existe una falta de información por parte del personal de enfermería siendo común su desconocimiento, siendo esto último lo que hace que sea de interés llevar a cabo una revisión bibliográfica de la enfermedad. El objetivo de esta revisión consistirá en sintetizar los últimos artículos científicos que traten esta enfermedad así como su diagnóstico, tratamiento, clínica y pronóstico entre otros, además, no solo se realizara con el fin de resumir artículos existentes sobre esta enfermedad rara sino que además proporcionara información actualizada hasta la fecha que podría servir en el futuro como ayuda en el desarrollo de planes de cuidados, herramientas para una mejor evaluación de los síntomas y la educación de los pacientes además de contribuir en una mejora de la calidad de los cuidados específicos que los pacientes puedan tener.

2. Objetivos

Objetivo principal.

- El objetivo principal es realizar una revisión bibliográfica donde sintetizar y explicar la información general sobre la mastocitosis cutánea, de las diferentes formas de manifestación, su clínica, diagnóstico, tratamiento y pronóstico, así como del estado actual de la investigación acerca de métodos diagnósticos y terapéuticos. Esta revisión permitiría tener una guía que en el futuro permita formar a otros profesionales de la enfermería, al aumentar el conocimiento sobre la enfermedad contribuyendo al desarrollo de planes de cuidados y guías clínicas específicas para la mastocitosis cutánea en el ámbito de enfermería.

Objetivo secundario.

- Identificar artículos científicos con contenido sobre la mastocitosis cutánea, así como su valoración, tratamiento y sintomatología para realizar una revisión bibliográfica.
- Describir los aspectos clínicos y patológicos de la mastocitosis cutánea, así como su diagnóstico y clasificación.
- Sintetizar la información existente de la mastocitosis cutánea de la forma más completa posible con el objetivo de poder ser usado por el personal de enfermería.
- Analizar las herramientas diagnósticas y tratamientos existentes para ser utilizados por el personal de enfermería.

3. Metodología

En la realización de este TFG se ha realizado una búsqueda bibliográfica desde el mes de enero hasta abril en diversas fuentes de información.

La estrategia de búsqueda bibliográfica se ha realizado principalmente en las bases de datos Pubmed, Scielo, Medline (Tabla 1). Además, se han consultado otras fuentes de información como la Asociación española de enfermos de mastocitosis (AEDM) y Academia española de dermatología y venereología (AEDV).

Los descriptores o palabras clave utilizados han sido: Mastocitosis cutánea, urticaria pigmentosa, mastocito y signo de Darier.

Los criterios de inclusión y exclusión han consistido en limitar las búsquedas en artículos científicos y revisiones bibliográficas, utilizar los operadores booleanos AND y OR, documentos publicados en los últimos 10 años y en idiomas Español e Inglés (Tabla 2).

Los artículos más relevantes en cuanto al objetivo de esta revisión fueron identificados para su posterior análisis destacando aquellos que por resumen y más adelante desarrollo coincidían con el propósito de esta revisión.

Tras la búsqueda y aplicación de filtros se obtuvieron 263 resultados, siguiendo la declaración prisma y tras las lecturas de título, resumen y palabras clave se descartaron 218.

Se identifican 45 estudios con desarrollo y objetivos de interés a incluir en este trabajo de los cuales finalmente se han utilizado 24 (Figura 1).

Tabla 1. Búsqueda de artículos para realizar esta revisión bibliográfica.

Palabras Utilizadas	Cutaneous mastocytosis	Cutaneous mastocytosis AND Diagnosis	Cutaneous mastocytosis AND Treatment	Cutaneous mastocytosis AND Symptom	Darier sign AND Cutaneous Mastocytosis	Urticaria pigmentosa AND Cutaneous Mastocytosis	Cutaneous Mastocytosis	Cutaneous Mastocytosis	Total
Base de datos	Pubmed	Pubmed	Pubmed	Pubmed	Pubmed	Pubmed	Scielo	Medline	Pubmed Medline Scielo
1ª Búsqueda	2452	1476	888	1540	75	1435	24	14	7912
Encontrados tras aplicar filtro	69	45	46	55	6	13	19	7	263
Seleccionado excluyendo duplicados	21	7	5	6	2	4	0	0	45
Utilizados	13	3	1	2	2	3	0	0	24

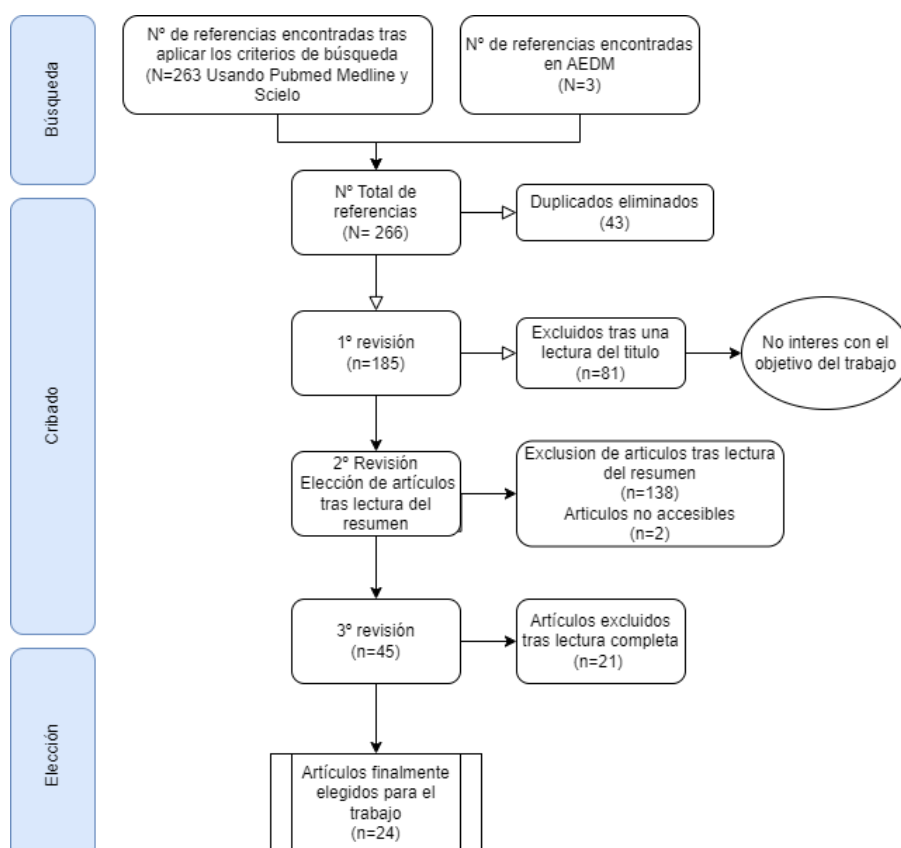
Fuente: elaboración propia.

Tabla 2. Criterios de Búsqueda.

Criterios de inclusión.	Criterios de exclusión.
Artículos publicados desde 2014 hasta 2024.	Publicaciones anteriores a 2014.
Artículos científicos y revisiones bibliográficas.	Artículos que no fueron de investigación o de revisión bibliográfica.
Publicaciones en idioma español o inglés.	Publicaciones en idiomas que no fueran español o inglés.
Artículos con el texto completo y gratuito.	Artículos solo disponibles parcialmente.
Artículos relacionados con el campo de la salud y/o ciencia.	Artículos no relacionados con el campo de la salud y/o ciencia.

Fuente: elaboración propia.

Figura 1. Búsqueda bibliográfica con formato Prisma.



Fuente: Elaboración propia basada en el modelo PRISMA.

4. Desarrollo

4.1. ¿Qué es la mastocitosis cutánea?

La mastocitosis es un grupo de enfermedades raras que se caracteriza por el acúmulo y proliferación anómala de mastocitos en distintos órganos, siendo más común su localización en la piel, puede ser dividida en mastocitosis cutánea difusa (MCD), mastocitoma y MCMP. Este acúmulo de mastocitos es la causa de sus síntomas, los cuales pueden variar entre un paciente a otro. La intensidad de estos no siempre está relacionada con el número de mastocitos (Azaña et al., 2016b).

4.2. Clasificación

La mastocitosis puede ser dividida en diferentes categorías. Según la OMS se pueden diferenciar en cutáneas y sistémicas (Tabla 3) (Valent & Metcalfe, 2017).

En las MC se describen 5 morfologías:

1) Maculo papulosa: más común, conocida como urticaria pigmentosa y caracterizada por la aparición de máculas eritematosas de tamaño y número variable, son más comunes en el tronco (Imagen 1).

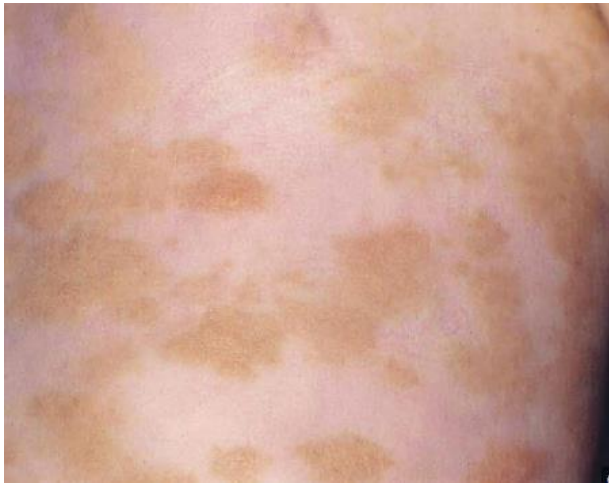
Imagen 1. Mastocitosis cutánea maculopapular.



Nota: Mastocitosis cutánea maculopapular. (2019). Pubmed. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-pdf-S0716864019300446>.

2) Placas: comunes en la infancia y de evaluación variable (Imagen 2).

Imagen 2. Placas en la MC.



Nota: Placas en la MC. (2001). Universitat de Valencia.
<https://www.uv.es/derma/CLindex/CLinfomas/CLmast4.html>.

3) Mastocitoma o mastocitosis nodular: el mastocitoma aparece generalmente en la infancia y localizado en extremidades, aparecen manifestaciones de prurito o signo de Darier positivo con formación de ampollas tras fricción mecánica, son de evolución generalmente benigna (Imagen 3).

Imagen 3. Mastocitoma Solitario.



Nota: Mastocitoma Solitario. (2014). Revista Pediatría Atención Primaria.
<https://pap.es/articulo/11938/mastocitoma-solitario>.

4) Mastocitosis cutánea difusa: es poco frecuente y aparece generalmente en los primeros meses de vida, existe una presencia de ampollas que pueden ser hemorrágicas incluso con compromiso vital para la persona. Durante la evolución de la enfermedad estos síntomas se atenúan (Imagen 4).

Imagen 4. Mastocitosis cutánea difusa.



Nota: Mastocitosis cutánea difusa. (2016). Pubmed. <https://www.actasdermo.org/es-pdf-S0001731015004081>.

5) Mastocitosis cutánea telangiectasia: aparece en adultos y ocasionalmente en la infancia, caracterizada por la aparición de telangiectasias eritematosas y parduzcas de predominio en el tronco (Imagen 5) (Azaña et al., 2016a).

Imagen 5. Mastocitosis cutánea telangiectasia.



Nota: Mastocitosis cutánea telangiectasia. (2016). DermaPixel. <https://www.dermapixel.com/2014/04/telangiectasia-macularis-eruptiva.html>.

La clasificación de las lesiones cutáneas está limitada tanto clínicamente como en el pronóstico y todavía se encuentra en revisión (Valent et al., 2017).

Tabla 3. Clasificación de las mastocitosis según la OMS

Mastocitosis Cutánea.	Urticaria Pigmentosa	
	Mastocitoma cutáneo.	
	Mastocitosis Cutánea Difusa.	
Mastocitosis sistémica.	Mastocitosis sistémica indolente.	
	Mastocitosis sistémica latente.	
	Mastocitosis asociada a otra hemopatía monoclonal.	Síndrome mielodisplásico.
		Síndrome mieloproliferativo
		Leucemia mieloide aguda.
		Linfoma no Hodkin.
	Mastocitosis sistémica agresiva.	
	Leucemia de Mastocitosis.	
	Sarcoma de Mastocitosis.	
Mastocitoma extracutáneo.		

Fuente: Azaña et al., 2016b.

4.3. Clínica

Las lesiones típicas de la MC pueden ser reconocidas clínicamente por profesionales, la MCMP es la más común y puede presentar diferentes características morfológicas, su aparición se desarrolla durante los primeros 6 meses de vida pudiendo estar presente en el nacimiento, la mayoría de las máculas son planas con un color rojizo, a menudo ovaladas o redondas y de diferentes tamaños con bordes definidos, también pueden existir placas o nódulos elevados (Imagen 6) (Macri & Cook, 2023).

Imagen 6. Mastocitoma localizado en miembro superior.



Nota: Mastocitosis cutánea maculopapular. (2019). Pubmed. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-pdf-S0716864019300446>.

En niños las lesiones son de forma y tamaño variable, generalmente son más grandes que las que aparecen en pacientes con un inicio de mastocitosis en la edad adulta, es más común el color marrón y la asimetría que aparecen en la cabeza, cuello, tronco y extremidades (Imagen 7).

Imagen 7. Mastocitosis cutánea en niños.



Nota: Mastocitosis cutánea en niños (2019). Scielo. http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2019000200041

Los mastocitomas y MCD son manifestaciones que aparecen en la MC desde el inicio de la infancia, el mastocitoma solitario suele estar presente al nacer, son lesiones ligeramente elevadas claramente delimitadas, de color amarillo/rojo/marrón de 0.5 a 4cm de diámetro (Imagen 3). La MCD está caracterizada por la infiltración difusa de mastocitos en áreas de gran tamaño de la piel, el edema severo y las induraciones coriáceas de la piel conllevan una acentuación de pliegues cutáneos y aspecto parecido a la piel de naranja (Imagen 4), las ampollas suelen ocurrir los primeros años de vida en lesiones induradas (Metcalf & Mekori, 2017).

En algunos pacientes donde solo aparezcan un número reducido de lesiones cutáneas que sean apenas visibles pueden pasar desapercibidos hasta el desarrollo de otros signos que conlleven un diagnóstico.

La formación excesiva de ampollas en niños pequeños puede indicar complicaciones graves, la manifestación de la mastocitosis se relaciona con una liberación masiva y crónica de mediadores mastocitarios y entre sus síntomas se encuentra el prurito, el enrojecimiento, cefalea, formación de ampollas sobre las lesiones cutáneas, dolor abdominal, diarrea, hipotensión, anafilaxia y síntomas como la irritabilidad o la falta de atención (Zegpi-Trueba et al., 2016).

La parición aguda de síntomas es producida por agentes físicos, emocionales, fármacos o picaduras, pese a que las manifestaciones son heterogéneas, se puede presentar un curso clínico indolente (Azaña et al., 2016a).

4.4. Diagnóstico

Las lesiones típicas de las MC se clasifican clínicamente siguiendo diferentes parámetros basados en la edad, así como en la morfología y la distribución de las lesiones cutáneas. En caso de una MC el signo de Darier (imagen 8) será positivo y patognomónico en la mayoría de los casos, también es una indicación importante la irritación mecánica de las lesiones que provocara hinchazón y eritema en pocos minutos (Valent et al., 2023). Sin embargo, en casos de niños o cuando hay una participación cutánea destacada se debe tener cuidado al verificar el signo de Darier ya que puede inducirse junto al enrojecimiento una hipotensión debido a la activación masiva de mastocitos (Vaz, et al., 2019). La urticaria dermatográfica a veces está presente en la mastocitosis cutánea maculopapular y más a menudo en mastocitosis cutánea difusa (Nemat & Abraham 2022).

Imagen 8. Signo de Darier positivo.



Nota: Mastocitosis cutánea maculopapular infantil: reporte de un caso (2019)
<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-pdf-S0716864019300446>.

En casos donde el diagnóstico no esté claro, se puede realizar una biopsia en la zona de la piel lesionada para confirmar el diagnóstico. La tinción de las células en el tejido de estudio puede detectar acumulaciones de mastocitos.

La aspiración de médula ósea es el procedimiento diagnóstico que se realiza en adultos siendo rara vez necesaria en niños y no recomendada en menores de 5 años (Tamay & Ozceker 2016). La aparición de sintomatología típica de la mastocitosis junto a un signo de Darier positivo (imagen 8) y la aparición de lesiones típicas en la piel es suficiente para confirmar el diagnóstico de mastocitosis cutánea maculopapular, difusa y mastocitoma solitario (Swarnkar & Sarkar 2023).

Para el control de la actividad mastocitaria existe una escala llamada SCORMA, que valora la extensión indicando el área o áreas afectadas. La intensidad indicando si existe pigmentación, vesiculación, elevación y signo de Darier positivo. Síntomas acompañantes y subjetivos como factores desencadenantes, flushing, diarrea, prurito y dolor óseo localizado (Selva et al., 2016).

4.5. Signo de Darier

El signo de Darier se realiza en el examen físico de forma que aparece al frotar una lesión cutánea con un objeto romo como el depresor o un dermatográmetro (Brockow et al., 2024). Cuando las lesiones cutáneas se irritan de forma mecánica estas pueden desarrollar un habón edematoso (Imagen 8).

El signo de Darier positivo aparece frecuentemente en pacientes pediátricos o con lesiones más endurecidas.

Es necesario tener precaución, ya que se provoca enrojecimiento, ampollas en el paciente y en casos donde la activación de células mastocitarias haya sido suficiente puede provocar hipotensión (Jackson et al., 2021).

Las lesiones de diagnósticos diferenciales también pueden mostrar eritema leve y edema mínimo al realizar un fuerte roce mecánico, lo que se ha denominado pseudo-signo de Darier (Brockow., et al). El signo de Darier solo es patognomónico si es fuertemente positivo, Por otro lado, un signo de Darier negativo no excluye la MC, especialmente en enfermedades de baja gravedad y estables en adultos, con tratamiento de antihistamínicos o si está tomando medicamentos antialérgicos donde el signo de Darier puede ser leve o no aparecer (Nemat & Abraham, 2022).

4.6. Biopsia Piel

Se deben tomar precauciones antes de realizar una biopsia de piel, ya que el roce o fricción sobre la lesión puede causar la desgranulación de los mastocitos.

En la urticaria pigmentosa, los mastocitos tienen formas irregulares y la anestesia local se debe administrar perilesionalmente en lugar de administrarse dentro de la lesión.

El número de mastocitos en el tejido afectado puede ser hasta 10 veces mayor que en la piel normal (Swarnkar & Sarkar, 2023).

4.7. Punción Medular

En niños el diagnóstico de la Mastocitosis cutánea puede ser confirmado sin necesidad de realizar una biopsia de medula ósea por la baja frecuencia de afectación sistémica, sin embargo, alrededor del 90/95% de pacientes adultos presentan una afectación sistémica y sí que se recomienda la realización de una biopsia (Brockow et al., 2024).

En caso de pacientes sin complicaciones con una enfermedad cutánea indolente tampoco será recomendado, aunque se podrá realizar un cribado de la alfa-triptasemia en niños con niveles elevados de triptasa sérica. (Ługowska-Umer et al., 2023).

4.8. Sintomatología

Los síntomas en la MC son comúnmente debidos al efecto de los mediadores de los mastocitos, aunque en la mayoría de los niños aparecen lesiones cutáneas que no muestran ningún otro síntoma. En los lactantes afectados se pueden observar episodios de enrojecimiento. En mastocitomas solitarios o MC polimórfica con placas o lesiones nodulares en la piel a veces se producen ampollas hasta los primeros años de vida, especialmente cuando hay irritación mecánica. En MCD donde están involucradas áreas más grandes de la piel y se observa un mayor grado de infiltración se presenta con urticaria dermatográfica pronunciada de la piel engrosada sobretodo en niños pequeños (Nemat & Abraham, 2022).

Los síntomas más comunes en una MC son las lesiones de la piel, las cuales aparecen en la MCMP, MCD y mastocitomas pero también aparecen otros síntomas relacionados con la liberación de mastocitos como pueden ser taquicardia, hipotensión, cefaleas, depresión, deterioro cognitivo (Sandru, et al., 2021), el prurito es un síntoma común que aparece en el 48% de los casos, el enrojecimiento en el 25%, y ampollas en la piel, los síntomas gastrointestinales (dolor abdominal, diarrea, náuseas y vómitos) en el 20% incluso pudiendo aparecer úlceras duodenales y episodios de anafilaxia en el 5% (Tabla 4). La ocurrencia de reacciones anafilácticas en la mastocitosis cutánea pediátrica varía entre 0 y 9% (Nemat & Abraham 2022).

Tabla 4. Signos y síntomas de la MC.

Signos y síntomas que pueden llevar a un paciente a necesitar atención sanitaria.	Lesiones cutáneas.
	Síntomas secundarios a la liberación de mastocitosis.
	Astenia y pérdida de peso.
	Fracturas patológicas por osteoporosis avanzada.
	Síntomas gastrointestinales.
	Pacientes diagnosticados de un síndrome mielodisplásico o mieloproliferativo.

Fuente: Basada en el artículo Azaña et al., 2016a.

En general se pueden identificar los factores de riesgo para la activación de los mastocitos y la anafilaxia en la MC pediátrica: triptasa sérica elevada, presencia de MCD, lesiones cutáneas excesivamente extensas (Valent et al., 2023), en adultos con mastocitosis el riesgo de anafilaxia es mayor, así como los desencadenantes de la anafilaxia en la MC infantil difieren de los de los adultos con mastocitosis en dos tercios de los casos no se puede identificar ningún desencadenante. Las reacciones alérgicas a los alimentos son causadas alrededor de un 10-20% de los casos, mientras que los medicamentos un $< 10\%$, las picaduras de insectos no tienen importancia de las reacciones anafilácticas derivadas de la mastocitosis (Nemat & Abraham 2022).

4.9. Prevalencia de la enfermedad

La prevalencia de la mastocitosis se estima en 1/10.000 mientras que la incidencia en 1/100.000. La mastocitosis ocurre más comúnmente en niños (65%) y en adultos aparece sobre los 20 a 40 años (Di Raimondo et al. 2021), la prevalencia de la mastocitosis cutánea difusa es de 30 casos cada 100.000 (Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Orpha.net, 2023).

4.10. Tratamiento

Actualmente no existe ninguna terapia que consiga la curación total de la MC por lo que el objetivo consiste en el control de los síntomas, existen una serie de medidas generales para prevenir factores que pueden dar lugar a síntomas asociados a la liberación de mastocitos.

En cada paciente se establece una pauta de tratamiento dirigido a controlar la aparición de síntomas secundarios a la liberación de mediadores mastocitarios. El objetivo principal del tratamiento de la MC es el control de dichos síntomas.

La mastocitosis pediátrica se limita principalmente a la enfermedad cutánea y transitoria, por otra parte, no es necesario evitar todos los desencadenantes potenciales, sino que deben individualizarse según la experiencia del paciente (Azaña et al., 2016b).

Evitar cambios bruscos de temperatura, evitar frotar las lesiones o el calor son de gran importancia para disminuir la activación mastocitaria y disminuir la necesidad de tratamiento farmacológico.

Cuando los pacientes sufren síntomas gastrointestinales como dolor abdominal, calambres o diarrea los antihistamínicos H2 son más eficaces. Otro factor a tener en cuenta es la osteoporosis especialmente en pacientes con tratamiento de corticoides (Czarny et al., 2018). La escisión quirúrgica del mastocitoma solo está indicada cuando la irritación de la lesión causa síntomas graves, los corticoides tópicos son eficaces en las MC y en caso de no ceder los síntomas se prescribirá cromoglicato oral.

En pacientes con síntomas que alteran el sueño se puede prescribir el uso de antihistamínicos sedantes en el tratamiento.

Los inhibidores de la tirosina cinasa aparecen como fármacos prometedores en el tratamiento de las MC. Sin embargo, en el momento actual solo el imatinib ha demostrado su utilidad en casos específicos.

El riesgo de anafilaxia en la mastocitosis de inicio infantil es menor que en los adultos, 5-10% en niños y 22-50% en los adultos (Swarnkar & Sarkar 2023).

Aunque la incidencia de anafilaxia perioperatoria es baja. Los procedimientos quirúrgicos necesitan un tratamiento profiláctico y un manejo anestésico adecuado basado en antihistamínicos H1/H2, glucocorticoides y benzodiacepinas administrados 1 hora antes de la anestesia (Czarny et al., 2018).

4.11. Pronóstico

En niños el pronóstico de la MC es muy favorable, en especial si la enfermedad aparece en el primer o segundo año de vida, la MC infantil suele tener un pronóstico favorable debido a la regresión de la enfermedad en la pubertad (50-60%). Si la enfermedad persiste más allá de la adolescencia un 10% evoluciona a una mastocitosis sistémica (Nemat & Abraham 2022).

La MC sin afectación sistémica tienen un buen pronóstico y los mastocitomas solitarios se resuelven espontáneamente en la mayoría de los casos, cuando las lesiones cutáneas llegan a la edad adulta estas se caracterizan por un aplanamiento de las lesiones cutáneas inicialmente elevadas y sólo las formas pronunciadas tienen un curso prolongado o alcanzan una remisión incompleta, además suelen presentar síntomas secundarios a la liberación de mastocitos.

El riesgo de progresión de la enfermedad a mastocitosis sistémica no es elevado y el objetivo principal del tratamiento es la mejora de la calidad de vida. Es importante identificar los casos con mayor riesgo de avanzar a una mastocitosis sistémica (Di Raimondo et al., 2021).

En la MC difusa, los niveles séricos de triptasa suelen estar elevados, aunque no hay afectación de la médula ósea ni otra forma sistémica. No obstante, el pronóstico también es favorable en estos casos, con una curación extensa de las lesiones cutáneas y una disminución de la triptasa sérica en la adolescencia, los síntomas mejoran durante su evolución y la piel adquiere un aspecto hiperpigmentado e infiltrado.

El pronóstico de los mastocitomas es bueno, aunque pueda detectarse un signo de Darier positivo durante varios años y se produzcan inicialmente ampollas locales la remisión se alcanza en la edad adulta y no hay transición a mastocitosis sistémicas (Azaña et al., 2016b). Debido a que el pronóstico de las mastocitosis pediátricas es benigno en la mayoría de los casos, se recomienda que los niños y adolescentes que consulten a un especialista. Se puede apoyar a las familias ofreciéndoles visitas periódicas. Explicar cómo tratar los síntomas asociados a los mediadores de mastocitos y se pueden identificar los factores de riesgo individuales en una fase temprana (Swarnkar & Sarkar 2023).

5. Conclusiones

En la actualidad la MC no tiene cura y el tratamiento está encaminado a reducir los síntomas y a mejorar la calidad de vida de los pacientes evitando los factores desencadenantes. Existen nuevas terapias disponibles y el tratamiento de la MC también se ha visto influido por los avances en su investigación.

En la MC la intensidad de los síntomas no siempre está relacionada con el número de mastocitos en el cuerpo.

Los profesionales de la salud y de enfermería deben desarrollar las habilidades necesarias para reconocer y tratar las lesiones cutáneas características y diferenciarlas de otras afecciones cutáneas que aparecen en la MC.

La MC aparece con más frecuencia en niños y generalmente solo afecta a la piel, tiene tendencia a la regresión espontánea de las lesiones cutáneas alrededor de la pubertad, mientras que en pacientes adultos suele afectar también a otros órganos.

6. Bibliografía

- Azaña, J. M., Torrelo, A., & Matito, A. (2016a). Actualización en mastocitosis. Parte 1: fisiopatología, clínica y diagnóstico. *Actas dermo-sifiliograficas*, 107(1), 5–14. <https://doi.org/10.1016/j.ad.2015.09.007>
- Azaña, J. M., Torrelo, A., & Matito, A. (2016b). Actualización en mastocitosis. Parte 2: categorías, pronóstico y tratamiento. *Actas dermo-sifiliograficas*, 107(1), 15–22. <https://doi.org/10.1016/j.ad.2015.09.009>
- Brockow, K., Bent, R. K., Schneider, S., Spies, S., Kranen, K., Hindelang, B., Kurgys, Z., Broesby-Olsen, S., Biedermann, T., & Grattan, C. E. (2024). Challenges in the diagnosis of cutaneous mastocytosis. *Diagnostics (Basel, Switzerland)*, 14(2), 161. <https://doi.org/10.3390/diagnostics14020161>
- Colegio oficial de farmacéuticos (2013). ¿Qué es la mastocitosis? <https://www.mastocitosis.com/>. <https://www.mastocitosis.com/saber-mas/que-es-la-mastocitosis/>
- Coleman, C. L. (2024). Recommendations for Improving the Diagnostic Criteria for Mast Cell Activation Syndrome. Master's thesis, Harvard University Division of Continuing Education <https://nrs.harvard.edu/URN-3:HUL.INSTREPOS:37378197>
- Czarny, J., Lange, M., Ługowska-Umer, H., & Nowicki, R. J. (2018). Cutaneous mastocytosis treatment: strategies, limitations and perspectives. *Postepy dermatologii i alergologii*, 35(6), 541–545. <https://doi.org/10.5114/ada.2018.77605>
- De Lira Quezada, C. E. (2020). Mastocitosis: Clasificación y Manifestaciones. SlideShare. <https://es.slideshare.net/SLaai/sesin-clnica-del-craic-mastocitosis-cutnea>
- Di Raimondo, C., Del Duca, E., Silvaggio, D., Di Prete, M., Lombardo, P., Mazzeo, M., Spallone, G., Campione, E., Botti, E., & Bianchi, L. (2021). Cutaneous mastocytosis: A dermatological perspective. *The Australasian Journal of Dermatology*, 62(1). <https://doi.org/10.1111/ajd.13443>
- Jackson, C. W., Pratt, C. M., Rupprecht, C. P., Pattanaik, D., & Krishnaswamy, G. (2021). Mastocytosis and mast cell activation disorders: Clearing the air. *International Journal of Molecular Sciences*, 22(20), 11270. <https://doi.org/10.3390/ijms222011270>
- Ługowska-Umer, H., Czarny, J., Rydz, A., Nowicki, R. J., & Lange, M. (2023). Current challenges in the diagnosis of pediatric cutaneous mastocytosis. *Diagnostics (Basel, Switzerland)*, 13(23), 3583. <https://doi.org/10.3390/diagnostics13233583>

- Luis, Escribano. Iván, Álvarez Twose. Laura, Sánchez Muñoz. (2005). Las Mastocitosis. Alergonorte.org. <https://alergonorte.org/cmsAdmin/uploads/53.pdf>
- Macri, A., & Cook, C. (2023). Urticaria Pigmentosa. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482503/>
- Metcalf, D. D., & Mekori, Y. A. (2017). Pathogenesis and pathology of mastocytosis. *Annual Review of Pathology*, 12(1), 487–514. <https://doi.org/10.1146/annurev-pathol-052016-100312>
- Nemat, K., & Abraham, S. (2022). Cutaneous mastocytosis in childhood. *Allergologie Select*, 6(01), 1–10. <https://doi.org/10.5414/alx02304e>
- Orpha.net. (s/f). Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Orpha.net. Recuperado el 08 de abril de 2024, de https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf
- Sandru, F., Petca, R.-C., Costescu, M., Dumitraşcu, M. C., Popa, A., Petca, A., & Miulescu, R.-G. (2021). Cutaneous mastocytosis in childhood-update from the literature. *Journal of Clinical Medicine*, 10(7), 1474. <https://doi.org/10.3390/jcm10071474>
- Selva Folch, B., López Almaraz, R., Sánchez González, R., & Martínez de las Heras, B. (2016). Mastocitosis cutánea difusa. Presentación de 3 casos y revisión de su manejo terapéutico. *Anales de pediatría (Barcelona, Spain: 2003)*, 84(5), 286–288. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.07.003>
- Swarnkar, B., & Sarkar, R. Childhood cutaneous mastocytosis: Revisited. (2023). *Indian Journal of Dermatology*. https://doi.org/10.4103/ijd.ijd_264_22
- Tamay, Z., & Ozceker, D. (2016). Current approach to cutaneous mastocytosis in childhood. *Türk pediatri arsivi*, 51(3), 123–127. <https://doi.org/10.5152/turkpediatriars.2016.2418>
- Valent, P., Akin, C., Hartmann, K., Nilsson, G., Reiter, A., Hermine, O., Sotlar, K., Sperr, W. R., Escribano, L., George, T. I., Kluin-Nelemans, H. C., Ustun, C., Triggiani, M., Brockow, K., Gotlib, J., Orfao, A., Schwartz, L. B., Broesby-Olsen, S., Bindslev-Jensen, C., ... Metcalfe, D. D. (2017). Advances in the classification and treatment of mastocytosis: Current status and outlook toward the future. *Cancer Research*, 77(6), 1261–1270. <https://doi.org/10.1158/0008-5472.can-16-2234>
- Valent, P., Akin, C., & Metcalfe, D. D. (2017). Mastocytosis: 2016 updated WHO classification and novel emerging treatment concepts. *Blood*, 129(11), 1420–1427. <https://doi.org/10.1182/blood-2016-09-731893>

- Valent, P., Akin, C., Sperr, W. R., Horny, H.-P., Arock, M., Metcalfe, D. D., & Galli, S. J. (2023). New insights into the pathogenesis of mastocytosis: Emerging concepts in diagnosis and therapy. *Annual Review of Pathology*, 18(1), 361–386. <https://doi.org/10.1146/annurev-pathmechdis-031521-042618>
- Vaz, A. S., Rodrigues, J., Moura, L., & Mascarenhas, R. (2019). Early diagnosis of cutaneous mastocytosis in an infant: the importance of a clinical sign. *BMJ Case Reports*, 12(1), bcr-2018-228835. <https://doi.org/10.1136/bcr-2018-228835>
- Zegpi-Trueba, M. S., Hasbún-Acuña, P., & Berroeta-Mauriziano, D. (2016). Mastocytosis cutánea: reporte de un caso. *Revista chilena de pediatría*, 87(3), 204–207. <https://doi.org/10.1016/j.rchipe.2015.09.004>