

## Mastocitosis cutánea maculopapular: informe de caso de un lactante masculino

### *Maculopapular cutaneous mastocytosis: A case report of a male infant.*

Jessica Lorena González,<sup>1</sup> Zully Johanna Ballesteros,<sup>2</sup> Julio César Mantilla<sup>3</sup>

#### Resumen

La mastocitosis es la acumulación patológica de mastocitos en los tejidos, en la población pediátrica 90% de los casos es de tipo cutáneo con manifestaciones sintomáticas variables. Se comunica el caso de un niño de 11 meses de edad, con múltiples máculas café con leche que inicialmente sugirieron neurofibromatosis tipo 1. Su histopatología con marcador para linfocitos CD17 fue compatible con mastocitosis cutánea que junto con los hallazgos físicos se catalogó como mastocitosis maculopapular. En la mastocitosis cutánea la intensidad de los síntomas difiere en niños y adultos, la dificultad en el dictamen médico recae en no asociar los síntomas como parte de un complejo de enfermedad, ya que es una enfermedad rara, poco prevalente con datos clínicos muy variables que tiende a confundirse con otras enfermedades dermatológicas. En niños es de curso benigno y naturaleza transitoria, por lo que el tratamiento de los síntomas es suficiente junto con cuidados generales de la piel.

**PALABRAS CLAVE:** Urticaria pigmentosa; mastocitosis cutánea; lactante.

#### Abstract

*Mastocytosis is the pathological accumulation of mast cells in tissues, in children 90% of the cases of mastocytosis is cutaneous, with variable symptomatic manifestations. This paper reports the case of an 11-month-old boy, who had multiple café-au-lait macules who initially impressed neurofibromatosis 1, histopathology with marker for CD17 lymphocytes was compatible with mastocytosis, by physical findings in skin it was classified as maculopapular mastocytosis. In cutaneous mastocytosis the intensity of the symptoms differs in children and adults, the difficulty in the medical dictum lies in not associating the symptoms as part of a disease complex, not very prevalent with very variable signs, which tends to be confused with other dermatological diseases. In children the disease is of benign course and transitory nature; thus, the treatment of symptoms is enough with general cares of skin.*

**KEYWORDS:** Urticaria pigmentosa; Cutaneous mastocytosis; Infant.

<sup>1</sup> Estudiante de XII nivel de medicina. Miembro del grupo de investigación GERMINA. Universidad Industrial de Santander, Colombia.

<sup>2</sup> Especialista en Dermatología y medicina estética. Miembro del grupo de investigación GERMINA. Docente asociada a la Universidad Industrial de Santander, Colombia.

<sup>3</sup> Especialista en Patología y antropología forense. Miembro del grupo de investigación en patología estructural, funcional y clínica. Docente asociado a la Universidad Industrial de Santander, Colombia.

**Recibido:** agosto 2018

**Aceptado:** octubre 2018

#### Correspondencia

Jessica Lorena González  
yeloonerol@gmail.com

#### Este artículo debe citarse como

González JL, Ballesteros ZJ, Mantilla JC. Mastocitosis cutánea maculopapular: informe de caso de un lactante masculino. *Dermatol Rev Mex*. 2019 septiembre-octubre;63(5):514-518.

## ANTECEDENTES

La mastocitosis se distingue por la acumulación anormal de mastocitos en uno o varios tejidos, afecta a un caso por cada 10,000 personas.<sup>1</sup> En términos clínicos, se divide en mastocitosis sistémica y cutánea. En la mastocitosis de tipo sistémica existe afectación extracutánea de varios órganos, de los que la médula ósea es el principal implicado, catalogándola como enfermedad neoplásica; mientras que en la cutánea predomina la acumulación patológica de mastocitos en la piel.<sup>2,3</sup> De las mastocitosis que afectan a los niños 90% es de tipo cutáneo, su forma más prevalente es la maculopapular (representa 70-90% de los casos), que va desde la urticaria pigmentosa, nódulos e incluso formación de placas; otras formas menos frecuentes son la mastocitosis cutánea difusa (entre 1 y 3%) y los mastocitomas que afectan 25% de los casos.<sup>2,4</sup>

La localización principal de las lesiones son el tronco y las extremidades, seguidos de la región palmar, plantar, el cuero cabelludo y la cara. El signo de Darier es típico en la mastocitosis cutánea y puede llegar a observarse en 44 a 100% de los casos, que consiste en formación de ronchas o erupciones después de frotar las lesiones;<sup>5,6</sup> como no hay una única manifestación de lesiones en la piel de la mastocitosis, esta enfermedad puede llegar a no tener diagnóstico, a pesar de ello, hay que estar atentos ante la sospecha del médico, como en el caso que aquí se comunica.

## CASO CLÍNICO

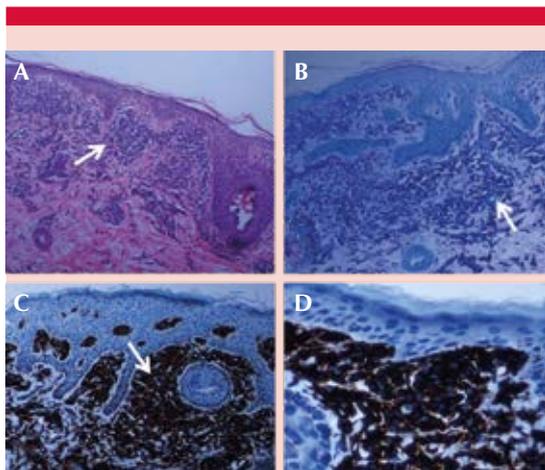
Paciente masculino de 11 meses de edad, residente en Cesar, Colombia. Asistió al médico desde los seis meses por aparición de maculas café con leche pruriginosas en la región torácica, recibió tratamiento tópico con preparado de crema (betametasona 0.04% + clotrimazol 1% + neomicina 0.5%) una vez al día, sin éxito del

tratamiento y con diseminación rápida de las lesiones en el cuerpo; consultó a dermatología en el Hospital Universitario de Santander, en Bucaramanga, Colombia. Como antecedentes, era primogénito, producto de embarazo y parto normales, vacunas completas para la edad. El examen físico demostró neurodesarrollo normal, tórax y abdomen sin signos patológicos, vísceras y ganglios linfáticos normales; en la piel tenía múltiples máculas café con leche de tamaño variable entre 10 y 15 mm, no descamativas, algunas circunscritas y otras de contorno irregular, diseminadas aleatoriamente, que afectaban la zona toraco-abdominal, genital, las extremidades y la cara (**Figura 1**).

Se sospechó neurofibromatosis tipo 1 inicialmente. Ante la duda se realizó biopsia, que mostró adelgazamiento epidérmico y papilas dérmicas amplias ocupadas por múltiples células redondeadas de tamaño intermedio que a la coloración de Giemsa mostraron gránulos metacromáticos en citoplasma, por lo que se hizo marcación con anticuerpos anti-CD17, que mostraron reactividad para mastocitosis (**Figura 2**). En la siguiente visita a dermatología



**Figura 1. A.** Múltiples maculas café con leche diseminadas en la espalda, de diámetro variable (10-15 mm), algunas circunscritas y otras con bordes irregulares. **B.** Acercamiento de las lesiones.



**Figura 2.** Biopsia de piel. **A.** Tinción hematoxilina eosina, dermis con papilas amplias ocupadas por múltiples células redondeadas. **B.** Tinción de Giemsa, estas mismas células muestran gránulos metacromáticos en el citoplasma. **C y D.** La marcación con CD17 reactiva para mastocitos en la dermis papilar confirma el diagnóstico de mastocitosis. La flecha blanca muestra conglomerado de mastocitos.

al frote de lesiones se observó signo de Darier positivo. Por biopsia y hallazgos clínicos, el caso se concluyó como mastocitosis cutánea maculopapular. Se explicó a los familiares del niño la implicación diagnóstica y la posibilidad de desaparición de las lesiones cutáneas a largo plazo, así como la necesidad de valoración por hematología pediátrica como parte de protocolo de manejo. Se prescribió tratamiento sintomático contra el prurito con loción hidratante-emoliente dos veces al día en toda la piel; se indicó suspender otras cremas tópicas, evitar contacto con factores desencadenantes de degranulación mastocitaria y continuar en controles ambulatorios por dermatología.

## DISCUSIÓN

Algunas enfermedades con manifestaciones en la piel pueden confundirse; en este caso, nuestras

sospechas iniciales fueron neurofibromatosis tipo 1 ante la existencia de más de seis máculas café con leche > 5 mm de diámetro en todo el cuerpo y, al ser ésta una afección más frecuente (incidencia de 1 en 2600 a 3000 individuos) que la mastocitosis cutánea, no es de extrañar que se tuviera como primera posibilidad diagnóstica.<sup>7</sup> No obstante, nuestro paciente tenía los criterios clínicos de mastocitosis cutánea en niños, como: las diversas lesiones características en piel, la ausencia de anomalías en el examen físico (por ejemplo, hepatoesplenomegalia o linfadenopatías) y estudios clínicos de laboratorio; sin embargo, al final, con el último criterio (la histopatología con marcadores positivos<sup>2</sup>), pudo establecerse el diagnóstico. La dificultad en el dictamen médico recayó en aislar los síntomas y no asociarlos como parte de un mismo complejo de enfermedad.

La mastocitosis cutánea es variable en sus signos clínicos por la susceptibilidad de los mastocitos ante cualquier agente que toque la piel o por la exposición a otros estímulos específicos (por ejemplo, picaduras de insectos, cambios de temperatura, antibióticos, etc.) que provoca la degranulación de histamina, leucotrienos y prostaglandinas, elementos que se exteriorizan en la piel como prurito, eritema, edema o formación de diversas lesiones, así como síntomas extracutáneos, como dolor abdominal y diarrea.<sup>2</sup> Nuestro paciente, además de las lesiones pruriginosas de expansión rápida en la piel, no tenía otros síntomas extracutáneos, lo que no es de extrañar en población pediátrica, contrario a lo que sucede en adultos, en quienes los síntomas (cutáneos y extracutáneos) dependen del grado de afectación de la piel.<sup>5,8,9</sup>

En la diferenciación histopatológica los mastocitos tienen gránulos metacromáticos (púrpura o azulados) en tinción Giemsa y azul de metileno, pero la confirmación diagnóstica se da por la marcación de anticuerpos anti-CD68 o CD17.

En la mastocitosis cutánea a la microscopia se observa acumulación de múltiples mastocitos en la dermis papilar (casi hasta 10 veces su valor normal) generando papilas dérmicas deformadas por ampliación, hallazgos que pueden exteriorizarse con diversas lesiones elementales; en nuestro caso la biopsia y los datos clínicos fueron concluyentes con mastocitosis cutánea de forma maculopapular.<sup>1,2</sup>

La causalidad de la mastocitosis cutánea en niños aún no está bien establecida, la mayor parte de estudios se ha orientado bajo la posibilidad de pasar del tipo cutánea a una alteración de mastocitosis sistémica. En 1989 Kettelhut y colaboradores<sup>8</sup> estudiaron la médula ósea en 17 niños con mastocitosis cutánea, de éstos 53% tenía eosinofilia y 31.2% mastocitosis dispersas, hallazgos no característicos de la típica focalización mastocitaria en la mastocitosis sistémica, lo que rechaza la posibilidad de pasar de una mastocitosis cutánea a una sistémica en población pediátrica.<sup>8</sup> En 2003 los estudios de Brockow y colaboradores<sup>9</sup> fueron más allá de la médula ósea, caracterizaron las lesiones en piel de 16 niños con mastocitosis cutánea y 3 niños más 48 adultos con mastocitosis sistémica; encontraron que las lesiones cutáneas en pediatría fueron más grandes pero no se correlacionaron con síntomas sistémicos, contrario a los adultos, en quienes a mayor afectación cutánea, mayor aumento de los síntomas (como prurito, fatiga, esplenomegalia y hepatoesplenomegalia). La triptasa sérica es un marcador positivo para mastocitosis sistémica, este estudio determinó que solo en los niños con mastocitosis sistémica se incrementaron las concentraciones de triptasa (> 20 ng/mL), pese a esto, fueron concentraciones inferiores en comparación con los adultos, además de que la triptasa en niños se correlacionó inversamente con la duración de la enfermedad ( $p < 0.05$ ).<sup>9</sup> Como hallazgo aislado se ha documentado que alrededor de 43% de los pacientes con mastocitosis cutánea pueden tener mutaciones en el

receptor de células madre c-kit de los mastocitos en la piel, mutación similar a la encontrada en la médula ósea de la mastocitosis sistémica.<sup>5,10</sup>

Al parecer, la mastocitosis cutánea en los adultos es una enfermedad de curso crónico, que puede progresar con frecuencia a mastocitosis sistémica. En cambio, en los niños si se manifiesta antes de los dos años de edad tiene curso benigno, de naturaleza transitoria, las lesiones empiezan a remitir hacia los cinco o seis años, con desaparición espontánea hacia la adolescencia, aunque si las lesiones aparecen después de los 10 años de edad, tienden a persistir y aún son sintomáticas.<sup>2,5,8,10</sup>

En el momento nuestro equipo de dermatología descartó la posibilidad de realizar biopsia de médula ósea en este caso, porque ésta se reserva para casos determinados que tengan síntomas extracutáneos graves o difíciles de controlar sugerentes de mastocitosis sistémica, que no se encontraron en el paciente. Se describen otros criterios a tener en cuenta más adelante, como persistencia de las lesiones aun en la adolescencia o concentraciones elevadas de triptasa sérica (> 20 ng/mL).<sup>10</sup>

Debido a lo precipitado de la aparición y expansión de las máculas pruriginosas en nuestro paciente (antes de los 2 años de edad), nuestro equipo de dermatología consideró de buen pronóstico la enfermedad; sin embargo, estos pacientes deben continuar bajo seguimiento por dermatología y, como en nuestro caso, remitir a los especialistas en hematología como propuesta de vigilancia clínica para permanecer atentos ante nuevos síntomas que alerten mastocitosis sistémica, aunque no sea frecuente en la población pediátrica. En cuanto al tratamiento de la mastocitosis cutánea maculopapular, se considera expectante según la evolución de las lesiones, con la única opción del control sintomático de las molestias más relevantes del paciente.<sup>1</sup> En

nuestro caso, el prurito se trataría inicialmente con preparado de loción hidratante-emoliente como medida de restauración de la barrera cutánea del lactante (que estaba siendo tratada con productos no adecuados), sin descartar la posibilidad de avanzar con antihistamínicos, además de hacer labor educacional al núcleo familiar del lactante con la finalidad de evitar factores desencadenantes de la degranulación mastocitaria y así crear conciencia de la enfermedad.

### CONCLUSIÓN

La mastocitosis es una enfermedad rara y poco prevalente; por la diversidad del tipo de lesiones en la piel ésta puede confundirse con otras enfermedades dermatológicas, por lo que el médico debe estar atento a asociar los síntomas como parte de un mismo complejo; su forma cutánea maculopapular es la manifestación más frecuente en los niños, que es de curso benigno y de naturaleza transitoria, su tratamiento es sintomático los cuidados generales de la piel y la educación para evitar factores desencadenantes de la degranulación mastocitaria suelen ser suficientes para obtener resultados favorables. En niños las lesiones cutáneas empiezan a remitir hacia los cinco a seis años de edad, con desaparición espontánea hacia la adolescencia. La afectación extracutánea y los trastornos hematológicos rara vez ocurren en pediatría, a diferencia de los adultos.

### REFERENCIAS

1. Le M, Miedzybrodzki B, Olynych T, Chapdelaine H, Ben-Shoshan M. Natural history and treatment of cutaneous and systemic mastocytosis. *Postgraduate Medicine* 2017;129:8:896-901.
2. Valent P, Sperr WR, Schwartz LB, et al. Diagnosis and classification of mast cell proliferative disorders: Delineation from immunologic diseases and non-mast cell hematopoietic neoplasms. *J Allergy Clin Immunol* 2004;114:3-11.
3. Zegpi-Trueba MS, Hasbún-Acuña P, Berroeta-Mauriziano D. Mastocitosis cutánea: reporte de un caso. *Rev Chil Pediatr* 2016;87(3):204-207.
4. Méni C, Bruneau J, Georgin-Lavialle S, et al. Paediatric mastocytosis: a systematic review of 1747 cases. *Br J Dermatol* 2015;172(3):642-651.
5. Castells M, Metcalfe DD, Escribano L. Guidelines for the diagnosis and treatment of cutaneous mastocytosis in children. *Am J Clin Dermatol* 2011;12(4):259-270.
6. Kiszewski AE, Duran-Mckinster C, Orozco-Covarrubias L, Gutierrez-Castrellon P, Ruiz-Maldonado R. Cutaneous mastocytosis in children: a clinical analysis of 71 cases. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2004;18(3):285-90.
7. DeBella K, Szudek J, Friedman J. Use of the National Institutes of Health Criteria for diagnosis of neurofibromatosis 1 in children. *Pediatrics* 2000;105:608-14.
8. Kettelhut BV, Parker RI, Travis WD, Metcalfe DD. Hematopathology of the bone marrow in pediatric cutaneous mastocytosis. A study of 17 patients. *Am J Clin Pathol* 1989;91:558-62.
9. Brockow K, Akin C, Huber M, Metcalfe DD. Assessment of the extent of cutaneous involvement in children and adults with mastocytosis: relationship to symptomatology, tryptase levels, and bone marrow pathology. *J Am Acad Dermatol* 2003;48:508-516.
10. Rothe Marti J, et al. Mast cell disorders: Kids are not just little people. *Clin Dermatol* 2016;34(6):760-66.