

<https://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v66i2.7630>

## Mastocitoma cutáneo solitario con manifestaciones atípicas

### *Cutaneous solitary mastocytoma with atypical manifestations.*

María Claudia Pérez-Porras,<sup>1</sup> Leonor Cifuentes-Tang,<sup>2</sup> Jairo Victoria-Chaparro<sup>3</sup>

#### Resumen

**ANTECEDENTES:** El mastocitoma cutáneo es un tumor de mastocitos poco frecuente que pertenece al grupo de las mastocitosis cutáneas, siendo el segundo en frecuencia (aproximadamente 20%) después de la urticaria pigmentosa (75%). Las lesiones ocurren antes de los dos años de edad en el 90% de los casos.

**CASO CLÍNICO:** Paciente femenina de 5 meses, quien desde el nacimiento manifestó una placa eritematosa en el dorso del pie derecho, asociada con una crisis de rubefacción y ampollamiento de la lesión al frote. La biopsia de piel y tinciones especiales confirmaron el diagnóstico de mastocitoma cutáneo. El tratamiento consistió en antihistamínicos, con lo que se logró alivio completo del cuadro antes de los dos años de edad.

**CONCLUSIONES:** El mastocitoma cutáneo es un tumor poco frecuente de mastocitos, con manifestaciones clínicas específicas, que están presentes en la mayoría de los casos, por lo que conocerlas es fundamental para el diagnóstico y manejo oportuno.

**PALABRAS CLAVE:** Mastocitoma; mastocitosis cutánea; urticaria pigmentosa; triptasa.

#### Abstract

**BACKGROUND:** Cutaneous mastocytoma is a rare mast cell tumor that belongs to the group of cutaneous mastocytosis, being the second in frequency (approximately 20%), preceded by urticaria pigmentosa (75%). Lesions occur before the two years of age in 90% of cases.

**CLINICAL CASE:** A 5-month-old girl who, from birth, presented erythematous plaque on the dorsum of the right foot, associated with a flushing crisis and blistering of the lesion when rubbing. A skin biopsy and special stains were performed, and the diagnosis of cutaneous mastocytoma was confirmed. The treatment consisted of providing antihistamine, achieving the complete relieve of the case before the patient reached the two years of age.

**CONCLUSIONS:** The cutaneous mastocytoma is a rare mast cell tumor, with specific clinical manifestations, which are present in most cases, therefore, knowing it is essential for an opportune diagnosis and treatment.

**KEYWORDS:** Mastocytoma; Cutaneous mastocytosis; Urticaria pigmentosa; Tryptase.

<sup>1</sup> Residente de tercer año de Dermatología.

<sup>2</sup> Dermatóloga. Universidad Libre Seccional Cali, Colombia.

<sup>3</sup> Dermatólogo pediatra. Consulta privada, Clínica Farallones Cali, Colombia.

**Recibido:** mayo 2022

**Aceptado:** mayo 2022

#### Correspondencia

María Claudia Pérez Porras  
mclaudiam\_21@yahoo.com

#### Este artículo debe citarse como:

Pérez-Porras MC, Cifuentes-Tang L, Victoria-Chaparro J. Mastocitoma cutáneo solitario con manifestaciones atípicas. Dermatol Rev Mex 2022; 66 (2): 251-256.

## ANTECEDENTES

Las mastocitosis son un grupo raro de enfermedades con diversas manifestaciones, que se inician en su mayor parte en la infancia.<sup>1</sup> Las lesiones ocurren antes de los dos años de edad en el 90% de los casos.<sup>2</sup> Las características principales de la enfermedad incluyen la proliferación y acumulación anormal de mastocitos, principalmente en la piel, la médula ósea y el tubo gastrointestinal, todo esto debido a una mutación somática no hereditaria en el gen *c-KIT*.<sup>2</sup> Estas mutaciones *KIT* inducen un estado de hiperactivación ligando dependiente del receptor, que lleva al incremento en la supervivencia de los mastocitos, resultando en su acumulación en los tejidos.<sup>3</sup> Las formas cutáneas de las mastocitosis son usualmente infantiles, en algunos casos se asocian con manifestaciones clínicas extensas con o sin infiltración sistémica.<sup>4</sup>

El mastocitoma cutáneo forma parte del grupo de mastocitosis cutáneas, siendo el segundo en frecuencia (aproximadamente 20%), después de la urticaria pigmentosa (75%).<sup>5</sup> La OMS reconoce actualmente tres subtipos de mastocitosis cutánea: urticaria pigmentosa/mastocitosis cutánea maculopapular, mastocitosis cutánea difusa y mastocitoma (**Cuadro 1**).<sup>3,6</sup> El mastocitoma cutáneo es casi exclusivamente infantil, se describen pocos casos en adultos.

**Cuadro 1.** Clasificación de las mastocitosis de la OMS (2016)

### Mastocitosis cutánea

- Urticaria pigmentosa/mastocitosis cutánea maculopapular
- Mastocitosis cutánea difusa
- Mastocitoma

### Mastocitosis sistémica

- Mastocitosis sistémica indolente
- Mastocitosis sistémica latente
- Mastocitosis sistémica con neoplasia hematológica asociada
- Mastocitosis agresiva
- Leucemia de mastocitos

### Sarcoma de células mastocitarias

Alrededor del 60% de los mastocitomas cutáneos son congénitos y el resto aparecen antes de los tres meses de edad, no hay diferencia entre sexos, es más común en caucásicos y la mayoría de los casos son esporádicos.<sup>7</sup> Debido a que es una enfermedad poco frecuente, es importante familiarizar al clínico, en especial al pediatra, quien usualmente es el primer contacto del paciente, con la manifestación clínica del mastocitoma cutáneo, diagnóstico, manejo y pronóstico del cuadro.

## CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 5 meses de edad que consultó por padecer un cuadro presente desde el nacimiento, consistente en una placa eritematosa en el dorso del pie derecho de 2 cm de diámetro, que a la fricción mostraba formación recurrente de ampolla extensa (signo de Darier positivo), con posterior ulceración, que cicatrizaba dejando hiperpigmentación residual (**Figura 1**), de manera concomitante manifestó una crisis de rubefacción (*flushing*, enrojecimiento temporal principalmente facial, debido a la degranulación de mastocitos que liberan sustancias vasoactivas



**Figura 1.** Mastocitoma cutáneo. **A.** Ampolla sobre base eritematosa, formada después de fricción localizada. **B.** Úlcera secundaria de bordes bien definidos e hiperpigmentación perilesional.

como la histamina), que se asociaban con irritabilidad, sin síntomas sistémicos. La paciente no tenía antecedentes personales o familiares de importancia.

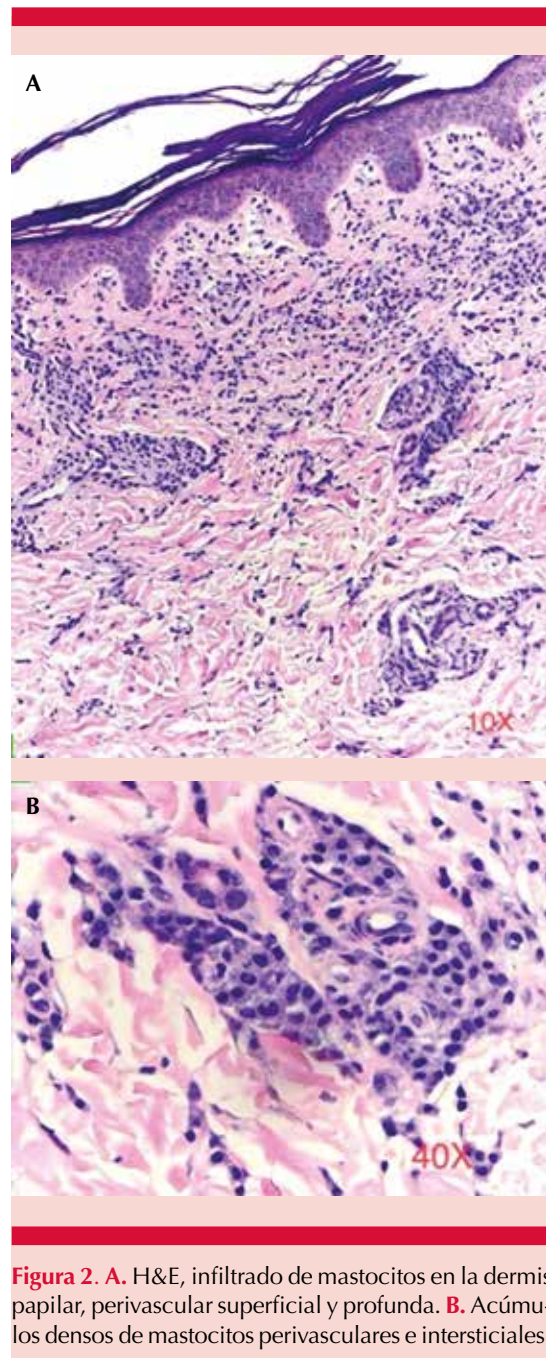
Al examen físico inicial se evidenció en el dorso del pie derecho una placa ulcerada de aspecto cicatricial, eritematoviolácea, de bordes bien definidos con hiperpigmentación perilesional. Sin más alteraciones al examen físico.

Con la sospecha clínica de mastocitoma solitario *versus* aplasia cutis, se realizó biopsia de piel, que mostró a la hematoxilina y eosina (**Figura 2**) abundante infiltrado mastocitario en la dermis papilar, perivascular superficial y profunda e intersticial. En la tinción de Giemsa se evidenciaron gránulos azulófilos en citoplasma. Se solicitó, además, triptasa sérica, con resultados dentro de límites normales, con lo que se confirmó el diagnóstico de mastocitoma cutáneo.

Se decidió iniciar manejo con ciproheptadina vía oral (antihistamínico H1 de primera generación), además de indicaciones generales de impedir el roce continuo o traumatismo sobre la lesión, para evitar ampollamiento y ulceración subsecuente. La paciente evolucionó satisfactoriamente, a pesar de tomar por corto periodo el medicamento (debido a problemas económicos), pero logró el alivio completo del cuadro un año después de la primera consulta (17 meses de edad), quedando en el área una cicatriz con ligera hiperpigmentación residual (**Figura 3**), sin nuevos episodios de ampollamiento, ulceración o crisis de rubefacción.

## DISCUSIÓN

El mastocitoma cutáneo es la segunda manifestación en frecuencia de las mastocitosis cutáneas después de la urticaria pigmentosa, y puede estar presente al nacimiento o aparecer en los primeros tres meses de vida. En el último



**Figura 2. A.** H&E, infiltrado de mastocitos en la dermis papilar, perivascular superficial y profunda. **B.** Acúmulos densos de mastocitos perivascular e intersticiales.

consenso reportado por el *EU/US Task Force*, se acordó considerar con el término de mastocitoma todos los casos que muestran un máximo de tres lesiones cutáneas, mientras que en caso



**Figura 3.** Cicatriz residual con ligera hiperpigmentación al año de seguimiento.

de cuatro o más lesiones debe clasificarse como mastocitosis máculo-papular.<sup>8</sup>

La causa del mastocitoma cutáneo no está del todo clara, pero se ha encontrado que el proto-oncogén *c-KIT* (localizado en el cromosoma 4q12) codifica para una proteína transmembrana (*KIT*), que se une al factor de células madre que promueven la división celular.<sup>7</sup> Este factor juega un papel importante en el desarrollo de los mas-

tocitos y está fuertemente expresado en algunos niños con mastocitosis cutánea; se ha observado también que las mutaciones activadoras y en menor medida las no activadoras de *c-KIT*, que dan como resultado la proliferación anormal de mastocitos y melanocitos.<sup>7</sup> La mutación *c-KIT* más frecuente es la D816V en el exón 816, encontrada en casos infantiles y de adultos.<sup>9</sup>

El cuadro clínico del mastocitoma cutáneo se caracteriza por lesiones solitarias o escasas (menos de 4), que se manifiestan como placas o nódulos, de más de 1 cm de diámetro, generalmente en las extremidades, pero también en la cara, el cuero cabelludo y el tronco. Los pacientes pueden mostrar el signo de Darier, que consiste en urticación y ampollamiento de la lesión en respuesta al frote o traumatismo, aunque sólo en la mitad de los casos su ausencia no excluye el diagnóstico de mastocitoma cutáneo.<sup>7,10,11</sup> En nuestra paciente se observó un signo de Darier atípico, pues la respuesta a la fricción de la lesión era el ampollamiento marcado seguido de ulceración, además de crisis de rubefacción con llanto, lo que hace llamativo el caso, pues el mastocitoma cutáneo raramente tiene afectación y síntomas sistémicos relacionados con la liberación del mediador de mastocitos.<sup>12</sup> Las lesiones de mastocitoma cutáneo siguen un patrón dinámico, que se manifiesta inicialmente como aumento de tamaño (pero no en número) y la subsecuente aparición de otros tipos de lesión, como nódulo, pápula y finalmente curarse después de periodos variables.<sup>3</sup> Nuestro caso es concordante con la dinámica escrita en la bibliografía, aunque más extremo en su manifestación clínica.

En este caso los hallazgos clínicos sugerían un mastocitoma cutáneo *versus* aplasia cutis, por lo que se realizó biopsia cutánea, aunque el diagnóstico se basa en la existencia de la lesión característica y es confirmado por la observación de acúmulos de mastocitos en la histopatología. Otros exámenes de laboratorio no se hacen de

rutina, a menos que la lesión no muestre involución o haya síntomas sistémicos, la paciente del caso tenía crisis de rubefacción asociada con llanto, que sugerían afectación extracutánea, por lo que se decidió toma de triptasa sérica, con resultado dentro de parámetros normales, con lo que se descartó afectación más extensa. Otros estudios que pueden considerarse en la valoración inicial son: hemograma completo con diferencial y ecografía abdominal para determinar cualquier afectación sistémica evidenciada.<sup>2</sup>

La histopatología del mastocitoma cutáneo es usualmente indistinguible de la encontrada en la mastocitosis cutánea difusa, con infiltración masiva y formación de nidos de mastocitos que ocupan toda la dermis.<sup>3</sup> A la tinción de Giemsa se evidencian gránulos azulófilos en citoplasma.

Otra de las herramientas disponibles para la evaluación clínica es la dermatoscopia, utilizada ampliamente por los dermatólogos, en el mastocitoma cutáneo se han encontrado patrones dermatoscópicos predominantes, éstos incluyen: mancha marrón claro, red de pigmento (esto se atribuye al infiltrado dérmico de mastocitos y aumento de melanina en la capa basal) y mancha amarillo-naranja (atribuido al infiltrado denso de mastocitos en la dermis papilar y reticular), de éstos el más encontrado es la mancha amarillo-naranja.<sup>10</sup>

En el caso comunicado, la alta sospecha clínica se confirmó con el estudio histopatológico, pero es importante conocer los diagnósticos diferenciales a considerar: xantogranuloma juvenil, xantoma papular o tuberoso, epidermólisis ampollosa simple, dermatitis de contacto alérgica, urticaria crónica, mordedura por artrópodos, entre otros.<sup>7,10</sup>

El tratamiento consiste en evitar los desencadenantes potenciales (roce, traumatismo) y antihistamínicos orales. En nuestro caso la pa-

ciente recibió tratamiento con antihistamínico oral por corto tiempo, pero aún así la lesión se curó espontáneamente después de un año de la consulta inicial, sin padecer nuevos episodios de ampollamiento o crisis de rubefacción. Otras opciones terapéuticas incluyen psoralenos UVA, esteroide tópico en oclusión a corto plazo, inhibidores de calcineurina o terapia láser dirigida.<sup>2</sup> En los casos que no muestran alivio espontáneo ni responden al tratamiento tradicional, la escisión quirúrgica del mastocitoma puede ser curativa.<sup>2</sup> En general, el mastocitoma cutáneo se considera una lesión benigna que se alivia espontáneamente en la niñez, con pronóstico excelente.

## CONCLUSIONES

El mastocitoma cutáneo, a pesar de ser un tumor infrecuente tiene manifestaciones distintivas que, en algunos casos, como el nuestro, pueden variar en su manifestación clásica, pero debe tenerse en cuenta la evolución del cuadro clínico, además de apoyarse en otras pruebas, como la biopsia cutánea, para llegar al diagnóstico definitivo y manejo pertinente.

## REFERENCIAS

1. Abid A, Malone MA, Curci K. Mastocytosis. *Prim Care Clin Off Pract* 2016; 43 (3): 505-18. doi: 10.1016/j.pop.2016.04.007.
2. Gopal D, Puri P, Singh A, Ramesh V. Asymptomatic solitary cutaneous mastocytoma: A rare presentation. *Indian J Dermatol* 2014; 59 (6): 634. doi: 10.4103/0019-5154.143588.
3. Matito A, Azaña JM, Torrelo A, Alvarez-Twose I. Cutaneous mastocytosis in adults and children: New classification and prognostic factors. *Immunol Allergy Clin North Am* 2018; 38 (3): 351-63. doi: 10.1016/j.iac.2018.04.001.
4. Fábrega-Sabaté J, Llop FM. Mastocitosis. *Protoc Dermatología* 2007: 179-83.
5. Méni C, Bruneau J, Georjin-Lavialle S, Le Saché De Peuffelhous L, Damaj G, Hadj-Rabia S, et al. Paediatric mastocytosis: A systematic review of 1747 cases. *Br J Dermatol* 2015; 172 (3): 642-51. doi: 10.1111/bjd.13567.
6. Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, Thiele J, Borowitz MJ, Le Beau M, et al. WHO Classification 2016 - Myeloid neo-

- plasms and acute leukemia. *Blood* 2016; 127 (20): 2391-405. <https://doi.org/10.1182/blood-2016-03-643544>.
7. Leung AKC, Lam JM, Leong KF. Childhood solitary cutaneous mastocytoma: clinical manifestations, diagnosis, evaluation, and management. *Curr Pediatr Rev* 2019; 15 (1): 42-6. doi: 10.2174/1573396315666181120163952.
  8. Hartmann K, Escribano L, Grattan C, Brockow K, Carter MC, Alvarez-Twose I, et al. Cutaneous manifestations in patients with mastocytosis: Consensus report of the European Competence Network on Mastocytosis; The American Academy of Allergy, Asthma & Immunology; And the European Academy of Allergology and Clinical Immunology. *J Allergy Clin Immunol* 2016; 137 (1): 35-45. doi: 10.1016/j.jaci.2015.08.034.
  9. Ma D, Stence AA, Bossler AB, Hackman JR, Bellizzi AM. Identification of KIT activating mutations in paediatric solitary mastocytoma. *Histopathology*. 2014; 64 (2): 218-25. doi: 10.1111/his.12212.
  10. Adya K, Inamadar A, Palit A. Dermoscopy of cutaneous mastocytoma. *Indian Dermatol Online J* 2018; 9 (3): 218-9. doi: 10.4103/idoj.IDOJ\_193\_17.
  11. Agharbi FZ. Isolated mastocytoma in children: A case study. *Pan Afr Med J* 2019; 32: 1-4. doi: 10.11604/pamj.2019.32.45.14356.
  12. Ha NH, Lee YJ, Park MC, Lee IJ, Kim SM, Park DH. Solitary mastocytoma presenting at birth. *Arch Craniofacial Surg* 2018; 19 (2): 127-30. doi: 10.7181/acfs.2018.01508.

