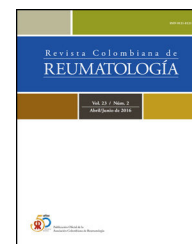




Revista Colombiana de REUMATOLOGÍA

www.elsevier.es/rcreuma



Informe de caso

Manifestaciones óseas de la mastocitosis cutánea. Presentación de un caso



Urbano Solis Cartas^{a,*}, Jorge Luis Valdés González^b, Byron Geovanny Hidalgo Cajo^a,
Cielito Betancourt Jimbo^a, Edwin Choca Alcoser^a y Marian Muñoz Balbín^c

^a Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Chimborazo, Riobamba, Chimborazo, Ecuador

^b Facultad de Salud Pública, Escuela Superior Politécnica de Chimborazo, Riobamba, Chimborazo, Ecuador

^c Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Chimborazo, Riobamba, Chimborazo, Ecuador

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 13 de enero de 2016

Aceptado el 24 de junio de 2016

On-line el 6 de octubre de 2016

Palabras clave:

Esclerosis

Manifestaciones cutáneas

Mastocitos

Mastocitosis

Osteoporosis

R E S U M E N

La mastocitosis es una genodermatosis, de etiología desconocida, considerada entre las enfermedades raras o poco frecuentes. Se caracteriza por acumulación local o sistémica de células cebadas, originando principalmente manifestaciones cutáneas. Las manifestaciones óseas forman parte del cuadro clínico de esta rara afección, aunque su hallazgo suele ser infrecuente. En este trabajo se presenta el caso de un paciente de 7 años de edad, diagnosticado de mastocitosis cutánea, quien presenta manifestaciones óseas de esta enfermedad, cuyo conocimiento, consideramos, es de importancia para esta enfermedad.

© 2016 Asociación Colombiana de Reumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U.

Todos los derechos reservados.

Bone manifestations of cutaneous mastocytosis. Report of a case

A B S T R A C T

Mastocytosis is a genodermatosis of unknown etiology, considered among the rare or infrequent. It is characterized by local or systemic accumulation of mast cells, originating mainly cutaneous manifestations. Bone manifestations are part of the clinical picture of this rare condition, although their discovery is usually rare. In this paper the case of a seven-year-old diagnosed with cutaneous mastocytosis who presents skeletal manifestations of this disease occurs, which we believe is of importance for understanding the medical community.

© 2016 Asociación Colombiana de Reumatología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: umsmwork74@gmail.com (U. Solis Cartas).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rcreu.2016.06.006>

0121-8123/© 2016 Asociación Colombiana de Reumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Introducción

La mastocitosis cutánea (MCs) es descrita como una genodermatosis, de etiología desconocida, referida por primera vez en 1869 por Nettleship y Tay, pero no es hasta 1949 cuando es demostrada, por Ellis, la afectación sistémica de la MCs¹⁻³.

Debido a su baja incidencia, esta enfermedad se incluye dentro del grupo de enfermedades raras o poco frecuentes. Se reporta una incidencia que ronda los 2 casos por cada 300.000 pacientes al año. Generalmente, se describe su aparición alrededor del nacimiento o durante la infancia y es conocida su relación con procesos de hipersensibilidad y enfermedades crónicas o neoplásicas⁴⁻⁶.

Estudios sobre esta afección reportan como manifestaciones clínicas predominantes las cutáneas, que se describen como máculas, pápulas y nódulos hiperpigmentados de color carmelitoso; únicos o múltiples, que afectan fundamentalmente el tronco, la espalda y la porción proximal de las extremidades, respetando la cara y la porción distal de las extremidades, estas lesiones pueden estar acompañadas de prurito de intensidad variable que llega a provocar insomnio, afectando el sueño del paciente y provocando cansancio externo, lo que disminuye considerablemente la percepción de la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) de los pacientes que la padecen⁷⁻⁹.

La liberación de mediadores inmunológicos junto con la infiltración orgánica por mastocitos son reportadas como las posibles causas de aparición de las manifestaciones sistémicas de la enfermedad, entre las que se describen, con mayor incidencia y prevalencia, la presencia de anorexia, astenia, diarrea, dispepsias y trastornos ostiomioarticulares⁴⁻⁶.

Dentro de las manifestaciones del sistema ostiomioarticular se reportan las artralgias, mialgias, calambres musculares y artritis mono u oligoartritis que afectan sobre todo medianas y grandes articulaciones, llegando a ocasionar erosiones óseas en un porcentaje elevado de casos de MCs. Otras alteraciones óseas descritas son la presencia de esclerosis y osteoporosis, las que unidas a las manifestaciones cutáneas, comprometen más aún la percepción de la CVRS del paciente⁷⁻⁹.

Aunque se plantea que las lesiones cutáneas y la enfermedad como tal pueden regresar espontáneamente, estudios realizados reportan que su pronóstico es variable y el mismo depende de varios factores como la edad, la frecuencia y el número de brotes cutáneos así como del alcance, magnitud y severidad de las lesiones óseas, las que ocupan un papel primordial en la evolución de las MCs⁶⁻⁸.

Es por eso que teniendo en cuenta que las MCs son enfermedades poco frecuentes, que las manifestaciones óseas en el transcurso de esta enfermedad provocan disminución de la percepción de la calidad de vida de los pacientes que la padecen y condicionan el pronóstico de la misma y la no existencia de reportes de casos similares en Ecuador, es que decidimos realizar este trabajo con el objetivo de conocer las manifestaciones óseas que se presentan en el curso de las MCs, lo cual será de utilidad como herramienta para el diagnóstico de la enfermedad.

Presentación de caso

Paciente masculino, de 7 años de edad, color de la piel mestiza, con antecedentes de buena salud personal y antecedentes patológicos familiares de un abuelo paterno con lesiones dermatológicas en forma de máculas hiperpigmentadas. Es traído por su madre a la consulta externa de Dermatología del Hospital Andino Chimborazo, refiriendo que el niño presentaba lesiones hiperpigmentadas en piel de 6 años de evolución, para las cuales había tenido múltiples tratamientos sin evidenciar mejoría. Además, señala que estas lesiones se acompañaban de prurito de intensidad variable el cual se exacerbaba con los cambios extremos de temperatura y la presión local y, sobre todo, en horario nocturno imposibilitando el sueño del niño; estas lesiones respetan palmas, plantas y mucosas. También refiere que el niño, desde hacía alrededor de 2 años, se quejaba de cansancio, dolores articulares en rodillas, caderas y tobillos, que en ocasiones se acompañaban de aumento de volumen de ambas rodillas, así como presencia de calambres y contracturas musculares ocasionales en ambas piernas. Por último, manifiesta que el niño presentaba, ocasionalmente, enrojecimiento facial e irritabilidad, lo cual había ocasionado problemas conductuales en la escuela. Se le realiza el diagnóstico de MCs y se decide interconsulta con especialidad de Reumatología por la presencia de manifestaciones osteomioarticulares.

Al ser valorado por la especialidad de Reumatología, se encuentra, al examen físico, dolor a la movilización de ambas rodillas donde se aprecia hipotrofia de cuádriceps femoral bilateral, no constatándose artritis en ese momento. Al examen físico se destaca la presencia de lesiones tumorales hiperpigmentadas de diferentes tamaños, localizadas en tronco superior, espalda y miembros superiores. Xerodermia en brazos y tronco superior. Dermografismo negativo (figs. 1 y 2).

Con el objetivo de confirmar la sospecha diagnóstica y de conocer el estado del paciente, así como descartar afecciones crónicas y neoplásicas que pueden relacionarse con esta enfermedad, se realizaron una serie de complementarios que solo aportaron, como dato significativo, una eosinofilia de 0,098 mmol/l; el resto de los exámenes de laboratorio se comportaron dentro de los parámetros normales.

Las pruebas imagenológicas mostraron esclerosis acetabular a nivel de cadera izquierda, esclerosis en ambos cóndilos femorales de la rodilla derecha, sin presencia de erosiones y osteopenia en ambas caderas, al encontrar un T score de -1,8 en cadera izquierda y -2,1 en cadera derecha, en columna vertebral la densidad mineral ósea fue normal mostrando valores de T score de -0,2. La ecografía de ambas rodillas no mostró otras alteraciones.

El estudio histopatológico realizado reportó elementos que confirman el diagnóstico de MCs al informar, después de haberse realizado coloración con giemsa: fragmentos de piel tapizados por epitelio de tipo escamoso, maduro y adelgazado; dermis constituida por proliferación de células con aspectos de mastocitos, con núcleos redondos, pequeños, medianos, sin atipia, amplio citoplasma acidófilo granular; dispersos y dispuestos en un patrón sólido acompañado de algunos eosinófilos, con presencia de vasos sanguíneos congestivos.



Figura 1 – Eritema facial, en tronco y miembros superiores.
Fuente: elaboración propia.

El paciente ha mostrado una evolución satisfactoria a pesar del corto tiempo que lleva con el esquema terapéutico que incluye, desde el punto de vista dermatológico, tratamiento con inhibidores de los mastocitos, así como tratamiento sintomático. Por la especialidad de reumatología se procedió a tratar sintomáticamente las afecciones encontradas con



Figura 2 – Lesión tumoral hiperpigmentada de extremidades inferiores.
Fuente: elaboración propia.

analgésicos y se hace hincapié en suplementos nutricionales para corregir el déficit en la densidad mineral ósea que presenta, siguiéndose periódicamente por ambas especialidades en conjunto, manteniendo una vigilancia estricta sobre posibles síntomas y signos que puedan orientar la presencia de enfermedad tumoral o reumática asociada.

Discusión

Debido a la inespecificidad de síntomas y signos, así como por su curso inicial indolente las MCs son consideradas como una enfermedad enigmática y de difícil diagnóstico. En este caso, el paciente afectado es de sexo masculino, lo cual es reportado con mayor frecuencia en la literatura revisada, sin dejar de reconocer que la enfermedad puede afectar a ambos sexos^{6,10}.

Aunque existe un predominio de afectación cutánea en estos pacientes, también se reporta afectación de otros sistemas de órganos del cuerpo humano, por ejemplo Blanco, en su estudio publicado en el año 2013, concluye que el 99% de las MCs son cutáneas, mientras que solo el 1% corresponde a las formas sistémicas, normalmente acompañadas de afectación cutánea, otros autores coinciden con este planteamiento^{6,7}.

Se describe tendencia a las hemorragias, como equimosis, hematemesis y melena; relacionados con el aumento de la heparina en sangre, pero no constatable en este paciente; igualmente se reporta la presencia de anemia, leucopenia y trombocitopenia y, aunque menos frecuente, puede presentarse leucemia de células cebadas. Manifestaciones estas que comprometen el pronóstico y la evolución del paciente^{6-8,10-12}.

Entre los sistemas que se describen que son afectados en las MCs se destaca el sistema osteomioarticular. En el caso que se presenta existieron artralgias, mialgias, contracturas musculares y se describe el antecedente de mono- y oligoartritis, lo cual no fue constatado en el examen físico. Otros estudios también reportan afectación articular similar^{6-8,10-15}. Estos síntomas y signos pueden ser explicados por la liberación de sustancias proinflamatorias debido a la afectación cutánea predominante en la enfermedad, con hiperreactividad de macrófagos y células cebadas como células responsables de la producción de estas citoquinas proinflamatorias, las cuales al entrar en el torrente sanguíneo desencadenarían todo el proceso inmunológico con la aparición subsecuente de los signos inflamatorios^{8,10,14,16}.

Los resultados de los distintos exámenes complementarios arrojaron una eosinofilia marcada, que coincide con otros reportes de la literatura, donde se plantea su presencia en el 40% de los casos de MCs, pero además hay que adicionar en este caso que nos encontramos en un país subdesarrollado, donde a pesar de los grandes avances que se han obtenido en materia de promoción y prevención de salud aún quedan elevados índices de parasitosis los cuales pudieran tener influencia en la eosinofilia que presenta este paciente, aunque destacamos que el resto de los exámenes para detectar parasitosis fueron negativos^{6,8,11-13}.

Los estudios imagenológicos fueron los que mayor significación mostraron al evidenciarse, en primer lugar, la presencia de osteopenia en ambas caderas y, en segundo lugar, la presencia de esclerosis en ambos cóndilos femorales derechos y en cadera izquierda. Estos hallazgos evidencian, además de

la afectación sistémica de la MCs, la presencia de un proceso inflamatorio persistente o mantenido a pesar de no haberse constatado en el examen físico. En el caso de pacientes de esta edad no debería existir esclerosis ya que la misma aparece como uno de los signos que muestra proceso inflamatorio articular persistente que induce cambios degenerativos y, a la vez, son la antesala de la aparición de erosiones óseas lo cual ha sido reportado por otros autores sin haberse observado en este caso^{7,12,13,17}.

La osteopenia a esta edad no es frecuente y generalmente es secundaria a otra afección, constituyendo un signo de alarma sobre un inadecuado mecanismo de remodelación ósea, en este caso, una hipótesis para la aparición de la misma es la presencia del cuadro inflamatorio de forma persistente o intermitente lo cual influye de manera negativa en el remodelado óseo y, por ende, en la densidad mineral ósea^{12,18,19}.

El tratamiento, de forma general, y desde el punto de vista reumático en este caso, es sintomático y no altera el curso de la enfermedad. Se encamina a mantener la CVRS del paciente, evitando la acción de agentes que puedan desencadenar la liberación de mediadores químicos por los macrófagos y mastocitos. La prevención de sus efectos sobre los tejidos constituye la clave del tratamiento, con la prescripción de inhibidores de las tirosinasas y otras moléculas dirigidas a los mecanismos bioquímicos de las vías activadas de transducción del mastocito. Se utilizan analgésicos y antiinflamatorios en el caso de constatare proceso inflamatorio articular; se hace hincapié en la realización de ejercicios que ayuden a mantener un adecuado tono y trofismo muscular para prevenir las contracturas musculares y disminuir los microtraumas articulares, además se insiste en el aporte nutricional adecuado para revertir la osteopenia que presenta el paciente y evitar su evolución hacia la osteoporosis^{10-12,16,20}.

Como se aprecia, la MCs a pesar de ser una enfermedad poco frecuente, sus manifestaciones clínicas pueden ir más allá de la afectación cutánea, apareciendo afectación de otros sistemas de órganos que no solo disminuyen la percepción de la CVRS, sino que pueden influir de manera significativa en la evolución y pronósticos del paciente, por lo que conocer los elementos clínicos para su diagnóstico, así como las posibles afectaciones sistémicas son de vital importancia para evitar la discapacidad y lograr mejores índices de calidad de vida de los pacientes afectados.

Conclusiones

Las artralgias, artritis, contracturas musculares y la osteoporosis son las manifestaciones osteomioarticulares que afectan a los pacientes con MCs por lo que se hace necesaria su identificación y tratamiento para minimizar el precoz daño articular, óseo y muscular que puede causar esta enfermedad.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pérez A, López N, del Pino G. Mastocitoma cutáneo: Breve revisión bibliográfica e informe de dos casos. *Rev Alerg Mex.* 2011;58:126-30.
2. Ustáriz García CR. Mastocytosis. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemote* [revista en internet]. 2011 [citado 01 Sep 2015];27(2):196-211. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci.arttext&pid=S0864-02892011000200004&lng=es>
3. García Iglesias F, Sánchez García AM, García Lara GM. Mastocitoma solitario. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2014;16:35-7 [revista en Internet], [citado 2 Dic 2015], Disponible en: <http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci.arttext&pid=S1139-76322014000100006&lng=es> <http://dx.doi.org/10.4321/S1139-76322014000100006>
4. Palacios A, Garcés Eisele J. Un caso de urticaria pigmentosa identificado por mutación concordante; revisión de la bibliografía. *Rev Hematol Mex.* 2013;14 [revista en internet], [citado 21 Ago 2015], [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://new.medigraphic.com/cgi-bin/resumen.cgi?IDREVISTA=280&IDARTICULO=39904&IDPUBLICACION=4190&NOMBRE=Revista%20de%20Hematolog%EDA>
5. García F, Sánchez AM. Mastocitoma solitario. *Bol SPAO.* 2013;37-41.
6. Blanco Córdova CE. Mastocitosis. Presentación de un caso. *Rev Ciencias Médicas.* 2013;17 [revista en internet], oct [citado 23 Ago 2015], [aprox. 11 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci.arttext&pid=S1561-31942013000500017&lng=es>
7. Coronel Carbajal C. Mastocitosis: Una afección poco común. *Rev. Cubana Pediatría.* 2001;73:106-14 [revista en Internet], [citado 18 de julio de 2015]; Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci.arttext&pid=S0034-75312001000200005&lng=es>
8. Molina M, Mora A, Guillén C, Guirado M, Molina MJ, Molina MA, et al. Mastocitosis sistémica: Revisión sistemática. *An. Med. Interna.* 2008;25:134-40 [revista en Internet], [citado 21 Jul 2015]; Disponible en: <http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci.arttext&pid=S0212-71992008000300008&lng=es>
9. Solís-Cartas U, Hernández-Cuellar I, Prada-Hernández D, De-Armas-Hernández A. Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con osteoartritis. *Rev Cubana de Reumatol.* 2013;15 [revista en Internet], [citado 5 Dic 2015]; [aprox. 0 p.]. Disponible en: <http://www.revreumatologia.sld.cu/index.php/reumatologia/article/view/280>
10. de la Hoz D, González I, Álvarez L, Sánchez R, Núñez I, Sánchez Escribano L. Guías clínicas para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las mastocitosis. *An. Sist. Sanit. Navar.* 2008;31:11-32 [revista en Internet], [citado 11 Ago 2015]; Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31n1/colaboracion.pdf>

11. Pérez AD, Zepeda B, del Pino GT. Urticaria pigmentosa: un enfoque actual. *Rev Alergia Méx.* 2009;56:124-35 [revista en Internet], [citado 1 Ago 2015]; Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revalemex/ram-2009/ram094e.pdf>
12. Reyes MT, Morichelli M. Mastocitoma solitario: a propósito de un caso. *Rev Argent Dermatol.* 2013;94(2.).
13. Sotolongo D, Perdomo O, Pérez A, Álvarez H. Urticaria pigmentosa. Presentación de un caso. *MEDICIEGO.* 2013;19 [revista en Internet], [citado 30 Nov 2015]; [aprox. 5 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol19_01_13/casos/t-26.html
14. Solís-Cartas U, Torres-Carballeira R, Pérez-Piñero J. Tratamiento por artroscopia para afecciones de rodilla en adultos mayores. *Rev Cubana de Reumatol.* 2013;12 [revista en Internet], [citado 15 Nov 2015]; [aprox. 0 p.]. Disponible en: <http://www.revreumatologia.sld.cu/index.php/reumatologia/article/view/54>
15. Díaz P, Abreu B, Pando E, Correa Y, Camejo M. Mastocitosis: urticaria pigmentosa. *Rev Ciencias Médicas.* 2015;19:556-63 [revista en la Internet]. Jun [citado 3 Sep 2015], Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci.arttext&pid=S1561-31942015000300018&lng=es>
16. Rueda ML, Yarza ML, Colina V, Gallego S, Pereira S, Navacchia D, et al. Mastocitosis cutánea: revisión de 10 años de experiencia en el Servicio de Dermatología del Hospital General de Niños Pedro de Elizalde. *Dermatol Argent.* 2011;17:32-9.
17. Solís-Cartas U, Prada-Hernández D, Crespo-Somoza I, Gómez-Morejón J, de-Armas-Hernández A, García-González V, et al. Percepción de calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con osteoartritis de manos. *Revista Cubana de Reumatología.* 2015;17 [revista en Internet]. [citado 3 Dic 2015]; [aprox. 7p.]. Disponible en: <http://www.revreumatologia.sld.cu/index.php/reumatologia/article/view/410>
18. Estrella V, Nipoti J, Orive M, Gorosito M, Fernández Bussy RA. Mastocitoma cutáneo solitario. A propósito de un caso. *Rev. argent. dermatol.* 2015;96:16-23.
19. Solís-Cartas U, Prada-Hernández D, Molinero-Rodríguez C, de-Armas-Hernández A, García-González V, Hernández-Yane A. Rasgos demográficos en la osteoartritis de rodilla. *Revista Cubana de Reumatología.* 2014;17 [revista en Internet]. [citado 7 Dic 2015]; [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://www.revreumatologia.sld.cu/index.php/reumatologia/article/view/383>
20. Azaña J, Torreló A, Matito A. Actualización en mastocitosis. Parte 2: categorías, pronóstico y tratamiento. *Actas Dermo-Sifiliográficas.* 2014;107:15-22.