

Mastocitosis

La mastocitosis se refiere a un grupo de trastornos caracterizados por una acumulación anormal de mastocitos en varios tejidos a lo largo del cuerpo. Los mastocitos son componentes críticos del sistema inmunológico, involucrados en las respuestas alérgicas del cuerpo y la inflamación. Estas células son particularmente abundantes en la piel y el tracto gastrointestinal, pero también están presentes en otros tejidos, como la médula ósea, el hígado y el bazo.

Fisiopatología

Los mastocitos son responsables de liberar una variedad de mediadores químicos, incluyendo histamina, heparina y triptasa, que desempeñan roles esenciales en las respuestas inmunitarias. Estos químicos ayudan a atraer glóbulos blancos a áreas de infección o lesión, modulan la permeabilidad vascular y facilitan la cicatrización de heridas. Mientras que los mastocitos son esenciales para la función inmunitaria normal, su acumulación anormal en la mastocitosis lleva a una liberación excesiva de estos mediadores, resultando en una variedad de manifestaciones clínicas como picazón, urticaria, síntomas gastrointestinales e incluso anafilaxia.

Clasificación de la Mastocitosis

La mastocitosis puede ocurrir en dos formas primarias: cutánea y sistémica.

- **Urticaria Pigmentosa (UP):** Esta forma está confinada a la piel y se subdivide además en:
 - **Urticaria Pigmentosa (UP):** La forma cutánea más común, caracterizada por la infiltración de mastocitos en la piel. Las lesiones típicamente se presentan como máculas, pápulas o placas eritematosas, marrones o bronceadas.
 - **Mastocitoma:** Una lesión solitaria, típicamente menor a 1 cm de tamaño, que se presenta como un nódulo o placa marrón-rojizo.
- **Mastocitosis Sistémica:** Esta forma involucra la infiltración de mastocitos en varios órganos internos, como la médula ósea, el hígado, el bazo y el tracto gastrointestinal. Puede resultar en síntomas como dolor óseo, náusea, vómito, calambres abdominales y, en casos severos, anafilaxia o hipotensión.

Epidemiología

La mastocitosis es relativamente rara, con una incidencia estimada de 1 en 10,000 individuos. Mientras que es más comúnmente diagnosticada en niños, las formas más severas, particularmente la mastocitosis sistémica, a menudo se presentan en la edad adulta. La urticaria pigmentosa (UP) representa la forma más común de mastocitosis cutánea, y los mastocitomas se observan más frecuentemente en niños. La incidencia exacta de la mastocitosis permanece incierta, pero generalmente se considera una enfermedad huérfana, afectando a menos de 200,000 individuos en los Estados Unidos.

Síntomas y Características Clínicas

Las manifestaciones clínicas de la mastocitosis se deben principalmente a la liberación excesiva de mediadores de mastocitos. Los síntomas pueden variar de leves a severos y pueden incluir:

- **Síntomas Cutáneos:** Picazón, eritema y la formación de urticaria o lesiones, particularmente después de estimulación física (ej., frotar o acariciar las lesiones).
- **Síntomas Gastrointestinales:** Dolor abdominal, calambres, náusea, vómito, diarrea y úlceras.
- **Síntomas Sistémicos:** Bone pain, fatigue, hypotension, flushing, and anaphylactic shock in severe cases.

Diagnóstico

- **Mastocitosis Cutánea:** El diagnóstico de UP se hace típicamente por la presencia de lesiones cutáneas características y una alta concentración de mastocitos, confirmado a través de biopsia de piel y tinciones especiales como Giemsa o azul de toluidina.
- **Mastocitosis Sistémica:** Esta forma se diagnostica por biopsia de órganos afectados, demostrando un número aumentado de mastocitos, a menudo en la médula ósea. Los niveles elevados de triptasa sérica (una proteasa específica de mastocitos) y metabolitos de histamina en orina se consideran marcadores bioquímicos característicos de la enfermedad. Además, pruebas como una biopsia de médula ósea y gammagrafía ósea pueden usarse para evaluar la extensión de la infiltración de mastocitos.

Curso y Pronóstico

En general, la mastocitosis tiene un pronóstico favorable, particularmente en la población pediátrica, donde las formas cutáneas como UP y mastocitomas a menudo se resuelven espontáneamente a la edad de 10 años. Sin embargo, la UP de inicio en adultos con compromiso cutáneo extenso conlleva un mayor riesgo de progresión a mastocitosis sistémica. La mastocitosis sistémica, particularmente en su forma severa, puede llevar a daño orgánico, reacciones anafilácticas y una expectativa de vida reducida. El curso de la enfermedad puede ser impredecible, y el tratamiento se enfoca en el manejo de síntomas y la prevención de complicaciones.

Tratamiento

El manejo de la mastocitosis es principalmente sintomático y tiene como objetivo reducir los efectos de la liberación de mediadores de mastocitos. Las principales opciones de tratamiento incluyen:

- **Antihistamínicos:** Terapia de primera línea para manejar síntomas como picazón y urticaria. Tanto antihistamínicos H1 como H2 pueden usarse para bloquear receptores de histamina y prevenir la desgranulación de mastocitos.
- **Corticosteroides:** Los corticosteroides tópicos o sistémicos pueden usarse para reducir la inflamación en casos de compromiso cutáneo. Los corticosteroides sistémicos se usan ocasionalmente para casos más severos, especialmente en mastocitosis sistémica.
- **Antagonistas del Receptor de Leucotrienos:** Estos medicamentos, como el montelukast, pueden ayudar a manejar síntomas relacionados con broncoconstricción o malestar gastrointestinal.
- **Estabilizadores de Mastocitos:** Agentes como el cromoglicato sódico pueden ayudar a estabilizar los mastocitos, previniendo su desgranulación y la subsecuente liberación de mediadores.
- **Terapias Dirigidas:** En casos más severos o refractarios de mastocitosis sistémica, los inhibidores de tirosina quinasa, como el Midostaurin, pueden usarse para dirigirse a vías de señalización celular anormales involucradas en la proliferación de mastocitos.

Conclusión

La mastocitosis es un trastorno raro caracterizado por una acumulación anormal de mastocitos en la piel o órganos internos. Mientras que las formas cutáneas como la urticaria pigmentosa y los mastocitomas

típicamente tienen un buen pronóstico, la mastocitosis sistémica puede llevar a complicaciones más severas, incluyendo daño orgánico y anafilaxia. El manejo de la mastocitosis se enfoca en el control de síntomas, con antihistamínicos y estabilizadores de mastocitos siendo el pilar del tratamiento. La investigación continua en terapias dirigidas ofrece esperanza para tratamientos más efectivos, particularmente para las formas sistémicas de la enfermedad.

Referencias

- ❖ Akin, C. (2015). Mastocytosis: Clinical findings and management. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 135(5), 1096-1102. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2015.03.010>
- ❖ Akin, C., Metcalfe, D. D., & Castells, M. (2020). Advances in the treatment of systemic mastocytosis. *The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*, 8(6), 1860-1869. <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2020.06.012>
- ❖ Metcalfe, D. D., Baram, D., & Mekori, Y. A. (2016). Mast cells. *Physiological Reviews*, 96(4), 1157-1180. <https://doi.org/10.1152/physrev.00011.2016>