

CASO CLÍNICO

Mastocitosis maculo-papular severa en recién nacido pretérmino gemelar sin compromiso sistémico, evolución a 10 años. Reporte de caso clínico

Micaela Guglielmetti,¹* Valeria del Pilar Coke,²* Antonio Guglielmetti³*

- * Médico Cirujano, Medical Skin Center- Viña del Mar, Chile.
- * Médico Cirujano, Departamento de Dermatología, Universidad de Valparaíso, Chile.
- * Dermatólogo, Departamento Dermatología, Universidad de Valparaíso - Medical Skin Center, Chile.

Correspondencia:

Micaela Guglielmetti Macchiavello
micaela.guglielmetti@gmail.com
Av. Edmundo Eluchans 3047, Viña del Mar,
Chile. Código Postal; 2542577

Palabras clave: Mastocitosis cutánea,
neonato, gemelar dicigótico

Cómo citar este artículo: Guglielmetti Macchiavello M, Coke González VP, Guglielmetti Valenzuela A. Mastocitosis maculo-papular severa en recién nacido pretérmino gemelar sin compromiso sistémico, evolución a 10 años. Reporte de caso clínico. Rev Dermatol Cent Úraga. 2025;7(1).

Fecha de recepción: 15/09/2024
Fecha de aceptación: 12/12/2024

RESUMEN

La mastocitosis cutánea es una enfermedad rara caracterizada por la proliferación clonal de mastocitos, principalmente en la piel. En neonatos pretérmino puede confundirse con otras patologías cutáneas, siendo un gran desafío diagnóstico. Presentamos el caso de un recién nacido pretérmino gemelar con lesiones cutáneas generalizadas desde el nacimiento. Inicialmente, el diagnóstico fue de histiocitosis cutánea basado en hallazgos histopatológicos. Sin embargo, a los 11 meses, la aparición del signo de Darier y una segunda biopsia confirmaron mastocitosis cutánea. El manejo consistió en antihistamínicos y medidas generales. Durante 10 años de seguimiento, el paciente mostró ausencia de compromiso sistémico. El diagnóstico diferencial inicial incluyó histiocitosis cutánea, destacando la importancia de repetir estudios diagnósticos cuando los hallazgos clínicos y patológicos no son concordantes. Este caso resalta que la mastocitosis cutánea pediátrica puede presentarse desde el nacimiento y requiere una elevada sospecha diagnóstica para evitar diagnósticos erróneos y manejar adecuadamente la evolución clínica. La evolución benigna observada en este caso refuerza la naturaleza autolimitada de la mastocitosis cutánea pediátrica, aunque enfatiza la necesidad de un seguimiento prolongado para detectar posibles progresiones sistémicas. Este reporte contribuye a la escasa literatura sobre mastocitosis en neonatos pretérmino.

INTRODUCCIÓN

La mastocitosis abarca un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por la proliferación clonal de mastocitos en diversos órganos, siendo la piel la localización más común, aunque la mastocitosis cutánea es rara.^{1,2}

En niños, las formas más comunes incluyen mastocitosis maculopapular (urticaria pigmentosa), mastocitoma soli-

tario y mastocitosis cutánea difusa. La mastocitosis maculopapular es la variante pediátrica más frecuente, con mediana de inicio a los 3 meses y presentándose antes de los 2 años en el 94% de los casos. Los síntomas más comunes son el signo de Darier en el 86.7% de los pacientes, prurito en el 43% y manifestaciones como flushing y bulas.

También se describen síntomas sistémicos como diarrea y dolor abdominal, con una relación directa entre el número de lesiones y el compromiso sistémico³

El signo de Darier, considerado patognomónico, se caracteriza por un habón tras la fricción de la lesión, pudiendo desencadenar síntomas sistémicos agudos por liberación de mediadores mastocitarios, especialmente en lesiones grandes o con formación de ampollas, observada en lactantes y niños pequeños⁴

Los niveles de triptasa sérica, marcador de compromiso sistémico, son sospechosos si superan los 20 ug/L. En menores de 2 años, el 66% presenta niveles <6.6 ug/L, mientras que valores >30.8 ug/L se asocian a mayor sintomatología sistémica.²

El diagnóstico de mastocitosis cutánea se basa en la evaluación clínica de lesiones, signo de Darier positivo y biopsia cutánea⁵

El manejo se centra en controlar síntomas y prevenir desencadenantes, como cambios de temperatura, ciertos alimentos y medicamentos. Los antihistamínicos controlan el prurito, mientras que en casos severos se usan

corticosteroides tópicos o sistémicos y terapias dirigidas según la extensión de la enfermedad⁶

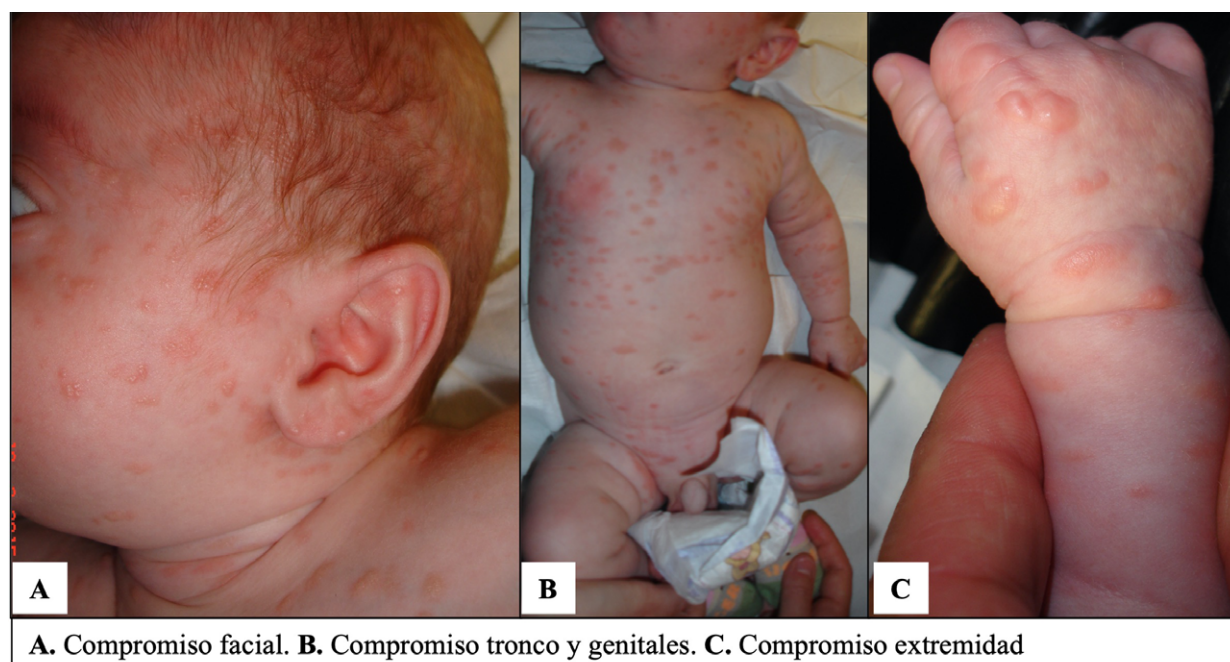
En recién nacidos y niños pequeños, la mastocitosis cutánea suele ser benigna y resolverse espontáneamente, aunque requiere seguimiento para monitorear su evolución y ajustar el manejo^{3,5,6}

Los reportes de mastocitosis en recién nacidos pretérmino son escasos, lo que motivó la presentación de este caso clínico como un desafío diagnóstico y su evolución tras 10 años de seguimiento.

CASO CLÍNICO

RN pretérmino (embarazo gemelar bicorial biamniótico), es evaluado a los 5 meses de edad cronológica por lesiones generalizadas presentes desde el nacimiento. Al examen físico, lesiones papulares solevantadas, de coloración amarillo-marrón o marrón rojiza, algunas erosionadas, que confluyen formando placas que miden desde 5 mm a 2 cm, localizadas en cara, tronco, extremidades superiores e inferiores, sugere de una erupción infiltrativa generalizada, sin compromiso del estado general (figura 1).

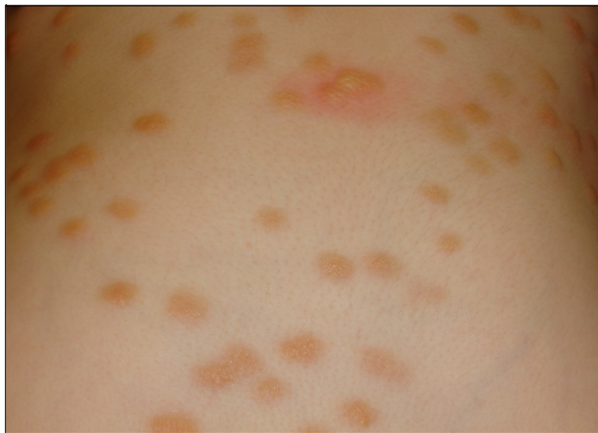
Figura 1. Presentación inicial 5 meses



Se realiza estudio con laboratorio general con resultados normales y se realiza biopsia, cuyo informe histopatológico fue sugerente de histiocitosis cutánea de tipo indeterminado con estudio inmunohistoquímico con reacción negativa S-100 y CD1a.

Se solicitan niveles de triptasa sérica: 19.20 ug/L. Se realiza estudio de imágenes: ecografía abdominal y radiografías de extremidades superiores e inferiores sin hallazgos patológicos.

Figura 2. Signo de Darier.



En evaluación clínica a los 11 meses aparece signo de Darier (+) en una lesión del dorso (fig 2), lo que hace cuestionar el diagnóstico anatomopatológico y replantear la sospecha un cuadro de mastocitosis.

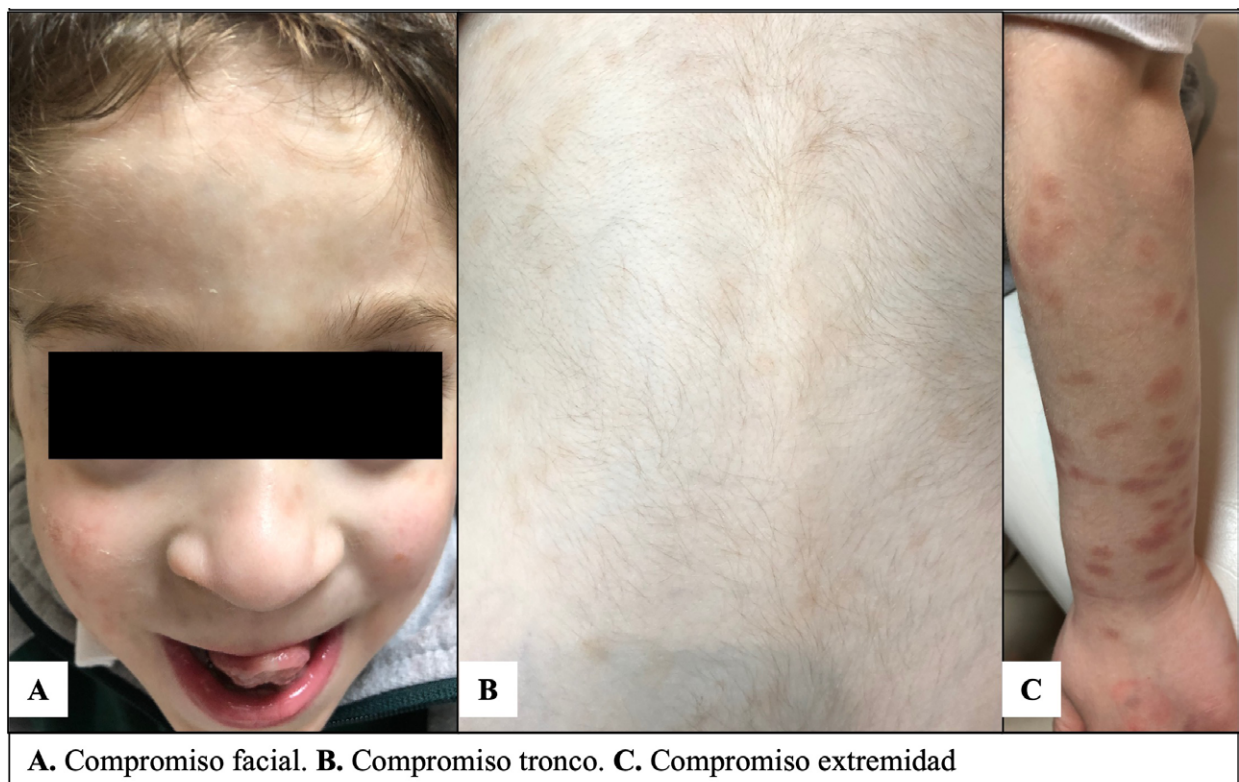
Se realiza una nueva biopsia con tinción de Giemsa y microscopía electrónica de transmisión que confirma una mastocitosis cutánea.

El paciente ha evolucionado con disminución de lesiones cutáneas a los 5 años (fig 3), en seguimiento durante 10 años en controles cada 6 meses, con manejo general en base a dieta y antihistamínicos, manteniendo sus niveles de triptasa sérica normales, sin evidencia de compromiso sistémico.

DISCUSIÓN

A pesar de la aparición característica de la enfermedad, lo interesante de este caso es que aparece en un recién nacido de pretérmino gemelar que inicialmente se confundió clínica e histopatológicamente con una histiocitosis. La evolución benigna y el signo de Darier fueron clave en la sospecha clínica.

Figura 3. Evolución clínica, 5 años.



La mastocitosis cutánea, especialmente en su forma maculopapular, es la presentación más común en pediatría y generalmente aparece en los primeros meses de vida. En este caso, las lesiones estaban presentes desde el nacimiento, lo cual es menos común según la literatura, donde el inicio suele ser a los 3 meses en la mayoría de los casos. La presencia desde el nacimiento plantea la posibilidad de una forma congénita, lo que refuerza la importancia de incluir esta patología en el diagnóstico diferencial de lesiones cutáneas en neonatos, especialmente cuando las características son persistentes y generalizadas.

Las lesiones en este paciente se describen como papulares solevantadas, de color amarillo-marrón o marrón rojizo, algunas con erosiones y formando placas. Estas características coinciden con la descripción clásica de las lesiones en mastocitosis cutánea. La aparición posterior del signo de Darier a los 11 meses confirmó el diagnóstico clínico. Este signo, considerado patognomónico, apareció relativamente tarde, lo que subraya que la ausencia inicial no excluye la enfermedad y que la evolución clínica y la correlación anatomopatológica adecuada son fundamentales para establecer el diagnóstico.

El caso ilustra los desafíos en el diagnóstico temprano de mastocitosis cutánea, especialmente en recién nacidos. Inicialmente, el diagnóstico diferencial incluyó histiocitosis cutánea, lo cual es razonable dado el patrón de infiltración observado en la biopsia inicial. La histiocitosis cefálica benigna (HCB) es una histiocitosis de células no Langerhans poco común que se desarrolla durante la infancia o la niñez temprana, que puede confundir o plantear un posible diagnóstico diferencial^{7,8,9}

Adicionalmente, los niveles de triptasa sérica, normales en este paciente, fueron útiles para descartar compromiso sistémico temprano.

La evolución del paciente durante 10 años sin evidencia de compromiso sistémico y con manejo conservador es consistente con el curso benigno de la mastocitosis cutánea en pediatría. La resolución espontánea no fue observada completamente, ya que las lesiones persistieron durante la infancia, aunque se mantuvieron controladas con antihistamínicos y medidas generales.

CONCLUSIÓN

Este caso enfatiza la importancia del seguimiento clínico y diagnóstico preciso en neonatos con lesiones cutáneas persistentes. La mastocitosis cutánea, aunque infrecuente, puede presentar retos diagnósticos significativos, y la confirmación requiere correlación clínica, histológica y de laboratorio. La evolución benigna observada en este paciente refuerza la naturaleza autolimitada de la enfermedad en la mayoría de los casos pediátricos, pero subraya la necesidad de un manejo integral y monitoreo a largo plazo.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

El paciente incluido en este estudio y su representante han firmado el consentimiento informado, aprobando el uso de sus imágenes y datos clínicos exclusivamente con fines de investigación y publicación científica. Se garantiza que no se han proporcionado datos personales ni se han utilizado fotografías que permitan su identificación.

ORCID

Micaela Guglielmetti <https://orcid.org/0009-0000-5927-3394>

Valeria del Pilar Coke <https://orcid.org/0009-0008-0980-5573>

Antonio Guglielmetti <https://orcid.org/0000-0003-2533-9628>

BIBLIOGRAFÍA

1. Azaña JM, Torrelo A, Matito A. Actualización en mastocitosis. Parte 2: categorías, pronóstico y tratamiento. *Actas Dermo-Sifiliográficas*. 2015;107(1):15–22. doi:10.1016/j.ad.2015.09.009. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ad.2015.09.009>
2. Di Raimondo C, Del Duca E, Silvaggio D, Di Prete M, Lombardo P, Mazzeo M, et al. Cutaneous mastocytosis: A dermatological perspective. *Australas J Dermatol*. 2020;62(1). doi:10.1111/ajd.13443. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/ajd.13443>
3. Gurnee EA, Johansen ML, Phung TL, et al. Pediatric maculopapular cutaneous mastocytosis: Retrospective review of signs, symptoms, and associated conditions. *Pediatr Dermatol*. 2020;38(1):159–63. doi:10.1111/pde.14399. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/pde.14399>

4. 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. Disponible en: [https://www.jacionline.org/article/S0091-6749\(15\)01258-0/fulltext](https://www.jacionline.org/article/S0091-6749(15)01258-0/fulltext)
5. Méni C, Bruneau J, Georgin-Lavialle S, De Peufferhous LLS, 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. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/bjd.13567>
6. Popadic S, Lalošević J, Lekić B, Gajić-Veljić M, Bonaci-Nikolić B, Nikolić M. Mastocytosis in children: a single-center long-term follow-up study. *Int J Dermatol*. 2023;62(5):616–20. doi:10.1111/ijd.16612. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/ijd.16612>
7. Polat Ekinci A, Büyükbabani N, Baykal C. Novel clinical observations on benign cephalic histiocytosis in a large series. *Pediatr Dermatol*. 2017;34(4):392–7. doi:10.1111/pde.13153. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/pde.13153>
8. Gianotti F, Caputo R, Ermacora E, Gianni E. Benign cephalic histiocytosis. *Arch Dermatol*. 1986;122(9):1038–43. Disponible en: <https://doi.org/10.1001/archderm.1986.01660210066016>
9. Patsatsi A, Kyriakou A, Sotiriadis D. Benign cephalic histiocytosis: case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol*. 2014;31(5):547–50. doi:10.1111/pde.12135. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/pde.12135>