

Mastocitoma solitario. Comunicación de un caso

Solitary mast cell tumor. A case communication

Camila Delgadillo Jordán,¹ Carla Barbini,¹ Aníbal Parigini,¹ Pamela Figueroa,¹ Javier Anaya,² Corina Busso¹

¹Servicio de Dermatología.

²Servicio de Anatomía patológica.

Hospital Universitario Austral, Buenos Aires, Argentina.

Recibido: 24-03-2022

Aceptado: 30-11-2022

Publicado: 01-02-2023

DOI: 10.29262/ram.v69i3.1107

Correspondencia:

Camila Delgadillo Jordán
cdelgadi@cas.austral.edu.ar

ORCID

Camila Delgadillo Jordán

0000-0002-0366-5353

Carla Barbini

0000-0002-0708-8477

Aníbal Parigini

0000-0001-6733-2104

Pamela Figueroa

0000-0001-6816-8174

Javier Anaya

0000-0002-6665-1901

Corina Busso

0000-0002-4015-4974

Resumen

Antecedentes: El mastocitoma solitario es una variante de mastocitosis cutánea de buen pronóstico, congénita, que aparece durante las primeras semanas de vida. Las manifestaciones clínicas incluyen: lesiones de color rojo-marrón, que pueden ser asintomáticas o generar lesiones sistémicas asociadas con la liberación de histamina.

Reporte de caso: Paciente femenina de 19 años, que acudió a consulta médica por una lesión pigmentada, ligeramente sobre-elevada en el pliegue antecubital izquierdo, asintomática, de reciente aparición y crecimiento progresivo. La dermatoscopia reportó una fina red simétrica, de color pardo-amarillenta, con puntos negros y distribución al azar. El informe de Anatomía patológica y los hallazgos de inmunohistoquímica fueron compatibles con mastocitoma.

Conclusión: El mastocitoma solitario no es exclusivo de la población pediátrica y su manifestación en la población adulta suele ser atípica. El conocimiento de las características dermatoscópicas es útil para establecer el diagnóstico certero.

Palabras claves: Mastocitoma solitario; Mastocitosis; Dermatoscopia; Inmunohistoquímica

Abstract

Background: the solitary cutaneous mastocytoma is a variant of cutaneous mastocytosis which carries a good prognosis. It may develop at a very early age, during the first weeks of life, or even be congenital. Typically, they present as red-brownish lesions that may be asymptomatic or present systemic manifestations associated with histamine release.

Case report: A 19-year-old female patient who attended a medical consultation for a pigmented lesion, slightly raised in the left antecubital fold, asymptomatic, of recent appearance and progressive growth. Dermoscopy reported a fine symmetrical network, yellowish-brown in color and randomly distributed black dots. The pathology report and immunohistochemical findings were consistent with mast cell tumor.

Conclusion: The solitary cutaneous mastocytoma should not be considered as an exclusive entity in the pediatric population. Acknowledgment of its atypical clinical presentation with its dermatoscopic features, is useful for diagnosis.

Key words: Solitary mastocytoma; Mastocytosis; Dermoscopy; Immunohistochemistry



Introducción

Las mastocitosis son un grupo de alteraciones caracterizadas por la proliferación clonal de mastocitos en distintos órganos, donde la piel es uno de los más afectados. La prevalencia es de 9 casos por cada 100,000 habitantes en Estados Unidos.¹ En la población pediátrica, el 80% de los casos de la enfermedad corresponden a mastocitosis cutáneas, y de estos el 10 a 15% representan los mastocitomas solitarios.¹ Sin embargo, resulta difícil estimar la prevalencia en adultos, porque su manifestación es extremadamente rara.

Las mutaciones somáticas en el protooncogén c-KIT son responsables de la proliferación clonal de los mastocitos.^{1,3,5} La mutación más frecuente en la población adulta es KIT D816V, localizada en el exón 17, detectada en más del 90% de los casos, a diferencia de lo observado en la población pediátrica, cuya detección es variable.⁶

Las manifestaciones clínicas incluyen: mastocitosis cutánea maculopapular, mastocitosis cutánea difusa y mastocitoma solitario, este último descrito por primera vez por Nettleship, en 1889.²

El mastocitoma solitario es una alteración frecuente en pacientes pediátricos, en quienes suele aparecer antes de los 2 años de vida, principalmente en las extremidades, la cara, el cuero cabelludo y, con menor frecuencia, el tronco. Se origina como una lesión única, sobrelevada, de color rojo-marrón o pardo-amarilla, indurada y de tamaño variable.³ Es habitual su curso indolente y suele desaparecer en la adolescencia.³⁻⁵

La mayoría de los pacientes manifiesta síntomas locales: signo de Darier, que es positivo en el 50% de los casos de mastocitoma cutáneo.¹ Algunos pacientes pueden manifestar síntomas relacionados con la liberación local y sistémica de histamina, y de mediadores de mastocitos como: leucotrienos, prostaglandinas y factor activador de plaquetas. Estos síntomas incluyen: prurito, sofocos o sensación de ardor, náuseas, dolor abdominal, diarrea, cefalea, hipotensión, incluso anafilaxia.^{2,3,6}

Los hallazgos clínicos son un factor importante para establecer el diagnóstico, además del estudio histopatológico y la dermatoscopia. Vañó-Galván y sus colaboradores describieron cuatro patrones dermatoscópicos en el diagnóstico de pacientes con mastocitoma cutáneo: 1) marrón homogéneo, 2) amarillo homogéneo, 3) reticular vascular y 4) reticular pigmentado.⁷

Reporte del caso

Paciente femenina de 19 años, sin antecedentes patológicos de interés para el padecimiento actual, que acudió al servicio de Dermatología para estudio de control dermatológico de rutina. Al examen físico se observó una lesión pigmentada, ligeramente sobrelevada en el pliegue antecubital izquierdo (**Figura 1**). La dermatoscopia mostró una fina red simétrica, de color marrón-amarillo, con puntos negros de distribución al azar (**Figura 2**); no se observaron lesiones en el resto del tegumento. El signo de Darier fue negativo. Al interrogatorio refirió que la lesión era nueva, no pruriginosa y había aumentado de tamaño en los últimos meses. Negó síntomas sistémicos: fiebre, cefalea, mareos, dolor abdominal y sudoración.

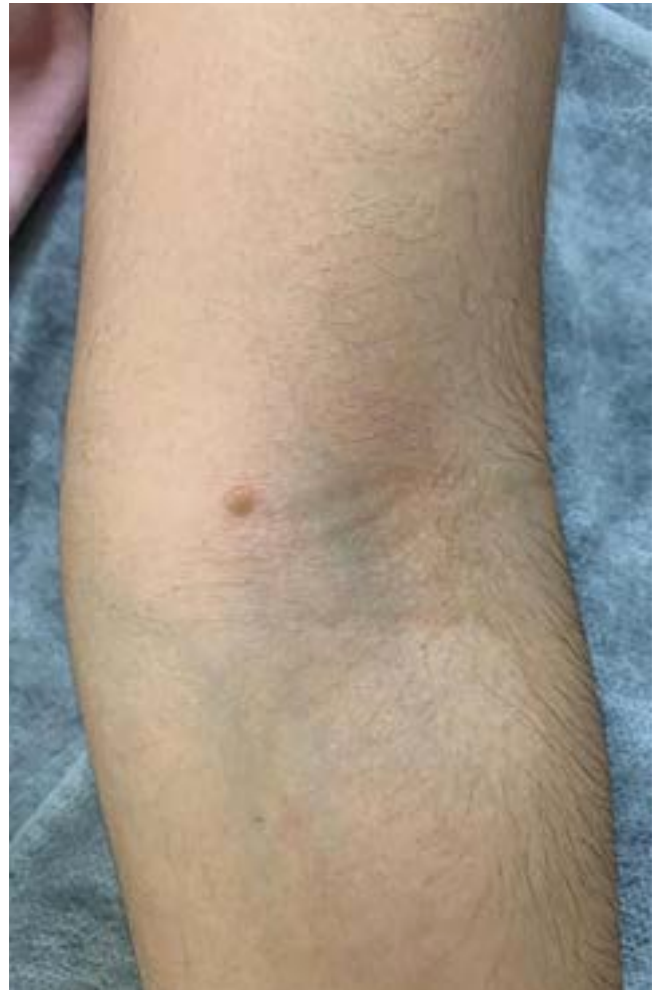


Figura 1. Lesión sobrelevada, pigmentada, localizada en el pliegue antecubital izquierdo



Figura 2. Lesión pigmentada de color marrón-amarilla, con una fina red simétrica y puntos negros de distribución al azar.

Se realizó la resección de la lesión y el estudio histopatológico reportó células mononucleares de citoplasma granular, asociadas con mastocitos perivasculares e intersticiales dérmicos. La inmunohistoquímica con PAS y azul de toluidina resultó positiva en los gránulos citoplasmáticos y la inmunomarcación informó CD-117+, hallazgos compatibles con mastocitoma cutáneo solitario (**Figura 3**). No se solicitaron estudios complementarios.

Hasta la fecha, la paciente se encuentra en seguimiento, sin evidencia de recidiva de la lesión.

Discusión

La manifestación de un mastocitoma solitario en la edad adulta, como ocurrió en el caso aquí expuesto, es poco frecuente (suele aparecer en los primeros años de vida).^{2,3,9,10} En el adulto, la forma más frecuente es la mastocitosis sistémica indolente,^{3,9,10} de carácter crónico, asociada con anafilaxia en el 20-49% de los casos.⁶ Las lesiones suelen ser maculopapulares, múltiples, monomorfas y pequeñas. Nuestra paciente tenía una lesión única y asintomática.

El mastocitoma que inicia en la edad adulta no suele tener involución espontánea, como ocurre con las lesiones en pacientes pediátricos. Una opción de tratamiento es la cirugía.^{4,9,10} En la mayoría de los casos, la biopsia escisional, efectuada con fines diagnósticos, resulta terapéutica.¹⁰

De acuerdo con un estudio, la mayoría de los pacientes adultos con mastocitoma solitario fueron sometidos a escisión quirúrgica completa de la lesión.¹⁰ Durante el seguimiento a dos años no se detectó recurrencia, excepto en un caso con mastocitoma atípico-borderline sarcoma.⁹ De igual modo, en nuestra paciente, luego de la escisión completa de la lesión, no se evidenció recidiva en el primer año de seguimiento.

La identificación de mastocitosis sistémica en estos pacientes sigue siendo un tema de discusión. En la revisión de Cohen y su grupo de estudio, llevada a cabo con 16 pacientes adultos con diagnóstico de mastocitoma cutáneo, solo en dos se estudió la posibilidad de afectación sistémica, pero ninguno tuvo hallazgos positivos.^{9,10}

Aunque no existe evidencia suficiente para estandarizar el seguimiento en estos pacientes, algunos

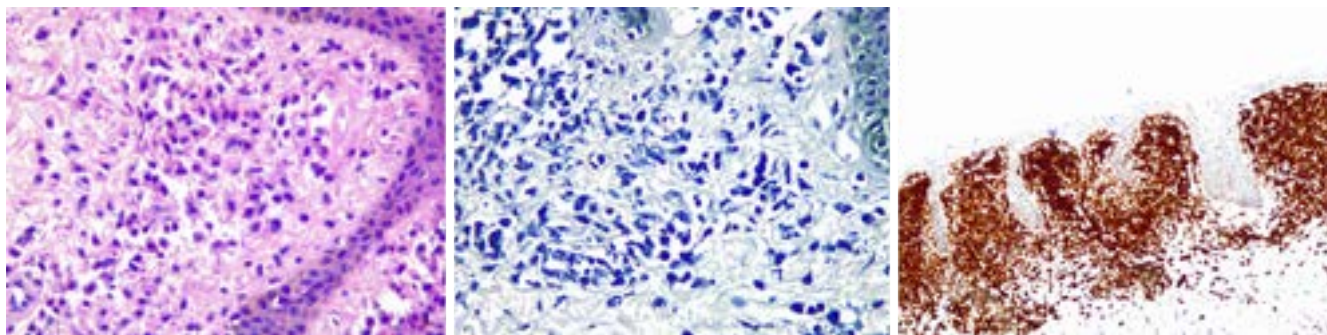


Figura 3. A) Tinción con H-E (40X), se observa una población de mastocitos monomorfos, con núcleos excéntricos y citoplasma de aspecto granular basófilo. **B)** Tinción con azul de toluidina (40X), que muestra gránulos con leve metacromasia. **C)** Inmunohistoquímica (10X) que evidencia positividad para CD-117.

autores recomiendan tratamiento conservador, con estudios de laboratorio y de médula ósea.^{9,10} En la paciente de este estudio no se realizaron pruebas adicionales, por tratarse de una lesión única, con signo de Darier negativo, sin ningún síntoma relacionado, en quién se obtuvo una biopsia escisional diagnóstica y terapéutica desde la evaluación inicial. En caso de no haberse resecado la lesión por completo, de acuerdo con lo detallado anteriormente, podrían haberse brindado pautas de alarma e indicado seguimiento clínico.

De los cuatro patrones dermatoscópicos descritos para esta alteración,^{1,6-8} el reticular pigmentado y el marrón homogéneo son los más frecuentes en la población adulta y en la pediátrica; en esta se agrega el patrón amarillo homogéneo.⁸ Sin embargo, de acuerdo con la bibliografía y los hallazgos en nuestra paciente, este tipo de patrones pueden superponerse, tornarse a una coloración amarilla difusa (debido al infiltrado mastocitario dérmico) y generar una pseudo-red pigmentada por la proliferación melanocítica en la capa basal, secundaria al aumento de factores de crecimiento.^{1,8} En nuestro caso, se agregó un tercer componente a los patrones amarillo homogéneo y reticular pigmentado: puntos marrones, no descritos previamente.

Conclusión

El caso aquí expuesto supone una forma clínica de mastocitosis poco frecuente en la edad adulta, cuyo diagnóstico y seguimiento resultan un desafío, debido a los escasos reportes y evidencia científica al respecto. La dermatoscopia es un método valioso para establecer el diagnóstico diferencial. Este caso informa un quinto patrón de superposición de mastocitoma a los descritos anteriormente, que consiste en la formación de puntos marrones.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Fuente de financiamiento

Los autores no recibieron fuentes de financiamiento.

Referencias

1. Leung AKC, Lam JM, Leong KF. Childhood Solitary Cutaneous Mastocytoma: Clinical Manifestations, Diagnosis, Evaluation, and Management. *Curr Pediatr Rev.* 2019;15(1):42-46. DOI: 10.2174/1573396315666181120163952
2. Pandhi D, Singal A, Aggarwal S. Adult onset, hypopigmented solitary mastocytoma: Report of two cases. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2008; 74:41-43.
3. Hartmann K, Escribano L, Grattan, 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
4. Khan K, Kupferman ME, Gardner JM, et al. Solitary mastocytoma in an adult with an unusual clinical presentation. *J Am Acad Dermatol.* 2011;65(3):683-684. DOI: 10.1016/j.jaad.2010.08.
5. Azaña JM, Torrelo A, Matito A. Update on Mastocytosis (Part 2): Categories, Prognosis, and Treatment. *Actas Dermosifiliogr.* 2016;107(1):15-22. DOI:10.1016/j.ad.2015.09.009
6. Azaña JM, Torrelo A, Matito A. Update on Mastocytosis (Part 1): Pathophysiology, Clinical Features, and Diagnosis. *Actas Dermosifiliogr.* 2016;107(1):5-14. DOI: 10.1016/j.ad.2015.09.007
7. Vañó-Galván S, Alvarez-Twose I, De las Heras E, et al. Dermoscopic features of skin lesions in patients with mastocytosis. *Arch Dermatol.* 2011;147(8):932-940. DOI: 10.1001/archdermatol.2011.190.
8. Adya KA, Inamadar AC, Palit A. Dermoscopy of Cutaneous Mastocytoma. *Indian Dermatol Online J.* 2018;9(3):218-219. DOI: 10.4103/idoj.IDOJ_193_17.
9. Wardle CLW, Oldhoff JM, Diepstra A, et al. Case report of a clinically indolent but morphologically high-grade cutaneous mast cell tumor in an adult: Atypical cutaneous mastocytoma or mast cell sarcoma? *J Cutan Pathol.* 2021;48(11):1404-1409. DOI: 10.1111/cup.14088
10. Cohen PR. Solitary mastocytoma presenting in an adult: report and literature review of adult-onset solitary cutaneous mastocytoma with recommendations for evaluation and treatment. *Dermatol Pract Concept.* 2016;6(3):31-38. DOI: 10.5826/dpc.0603a07