

REPORTE DE CASO

MASTOCITOMA CUTÁNEO SIMULANDO NEVO EPIDÉRMICO VERRUCOSO EN PEDIATRÍA: REPORTE DE UN CASO

Felipe Velásquez-Valderrama ^{1,a}, Rosalía Ballona-Chambergo ^{1,a}, Angie Mariños-Malón ^{2,b}

FILIACIÓN

¹ Servicio de Dermatología, Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, Perú

² Hospital Regional Docente de Trujillo, Trujillo, Perú

^a Médico pediatra, especialista en dermatología

^b Residente de dermatología

RESUMEN

La mastocitosis es un grupo heterogéneo de enfermedades cuya característica es la proliferación clonal y anormal de mastocitos en dermis. Su presentación es más frecuente en población pediátrica. El mastocitoma cutáneo representa el 10-30 % de las mastocitosis cutáneas (MC) y puede presentar polimorfismo. Presentamos el caso de paciente varón de 2 años con placa de aspecto verrucoso en mano izquierda desde el nacimiento con signo de Darier negativo. A la dermatoscopia se observaron estructuras blanquecinas rodeadas de redes pigmentarias reticulares, y en la histopatología hubo presencia de mastocitos en dermis, CD117 positivo, evidenciando hallazgos compatibles con mastocitoma. El tratamiento instaurado fue corticoterapia tópica con buena evolución. El conocimiento de las características dermatoscópicas es útil para establecer el diagnóstico certero del mastocitoma, pero puede ser difícil cuando el signo de Darier es negativo y cuando la lesión puede imitar otros diagnósticos. Reportamos el siguiente caso por su presentación atípica, por la necesidad de realizar un diagnóstico precoz para la prevención de episodios que puedan poner en peligro la vida del paciente y ampliar conocimientos de apoyo al diagnóstico.

Palabras clave: Mastocitoma Cutáneo; Mastocitosis; Niño; Reporte de Caso. (Fuente: DeCS BIREME).



CUTANEOUS MASTOCYTOMA SIMULATING EPIDERMAL VERRUCOUS NEVUS IN PEDIATRICS: A CASE REPORT

ABSTRACT

Mastocytosis is a heterogeneous group of diseases characterized by clonal and abnormal proliferation of mast cells in the dermis. Its presentation is more frequent in the pediatric population. Cutaneous mastocytoma represents 10-30 % of cutaneous mastocytosis (CM) and can present polymorphism. We present the case of a 2-year-old male patient with a verrucous plaque on the left hand since birth, characterized by a negative Darier's sign. Dermoscopy showed whitish structures surrounded by reticular pigmentary networks, histopathology showed the presence of mast cells in the dermis, CD117 positive, showing findings compatible with mastocytoma. The treatment was topical corticotherapy with good progress. Knowledge of the dermoscopic features is helpful in establishing an accurate diagnosis of mastocytoma, but can be difficult when Darier's sign is negative and when the lesion may mimic other diagnoses. We report the following case because of its atypical presentation, the need for early diagnosis to prevent life-threatening episodes and to increase knowledge to support the diagnosis.

Key words: Cutaneous Mastocytoma; Mastocytosis; Child; Case Report. (Source: MeSH NLM).

Citar como:

Velásquez-Valderrama F, Ballona-Chambergo R, Mariños-Malón A. Mastocitoma cutáneo simulando nevo epidérmico verrucoso en pediatría: Reporte de un caso. Rev Pediatr Espec. 2025;4(1):38-41. doi: 10.58597/rpe.v4i1.103.

Correspondencia:

Angie Mariños Malón
amarinos@unitru.edu.pe

Recibido: 23/02/2025

Aprobado: 13/03/2025

Publicado: 26/03/2025



Esta es una publicación con licencia de Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

INTRODUCCIÓN

La mastocitosis es una enfermedad que se caracteriza por un aumento de los mastocitos derivados de células mieloides y, de forma conjunta, con la liberación de mediadores de la proliferación.¹ La mastocitosis se puede diferenciar en sistémica, si afecta órganos internos como el hígado, el tracto gastrointestinal o la médula ósea y; en cutánea, si afecta la piel.^{1,2} La etiopatología de la mastocitosis se asocia con la multiplicación exacerbada de mastocitos guiada por la aberración genética en la mayoría de casos, siendo en la población pediátrica las mutaciones KIT (D816V en el exón 816) las más predominantes y las que conducen mayoritariamente la actividad de los factores de proliferación de mastocitos. Las mastocitosis cutáneas (MC) son más predominantes en niños (90 % de casos) sin distinción de género o etnia, en donde en el 80 % de los casos se observan síntomas.²⁻⁵

La presentación de la MC pediátrica es heterogénea, con mayor probabilidad en los dos primeros años de vida y se pueden clasificar en MC maculopapular, difusa y mastocitoma de la piel o cutáneo.^{1,5} El mastocitoma cutáneo, clínicamente, se caracteriza por presentar una mácula, pápula o placa indurada de color amarillenta o marrón con el típico signo de Darier positivo y localización habitual en el tronco con una evolución autolimitada, por ello, el tratamiento tiende a ser conservador.⁶ Se necesitan estudios para establecer con claridad la clasificación genotípica del MC; en general, el diagnóstico puede realizarse basado en los signos clínicos, si el signo de Darier positivo está presente, e histológicos, mediante una biopsia. Para el diagnóstico de mastocitomas cutáneos, se debe excluir la forma sistémica de la enfermedad y descartar otros diagnósticos diferenciales.^{2,5,6} El tratamiento de los MC se basa en el control de los signos y síntomas, así como el control de los mediadores de la proliferación de mastocitos. Los antagonistas de los receptores de histamina son la primera línea de tratamiento con la finalidad de controlar el prurito y la irritación.^{2,3,5} Existen terapias como segunda línea reservada para casos complicados de mastocitosis, sin embargo, las MC son de buen pronóstico por ser lesiones benignas que pueden ser resueltas en su totalidad durante la niñez.

El presente caso ha sido reportado, debido a su presentación atípica en donde se incluye al signo de Darier negativo, además de resaltar el valor de la dermatoscopia y la histopatología en la fase de diagnóstico. Dicho esto, se presenta el siguiente caso clínico, colocando al nevo verrucoso epidérmico como potencial diagnóstico diferencial y reforzando la necesidad de realizar un diagnóstico precoz para prevenir el compromiso sistémico de la enfermedad.

REPORTE DE CASO

Información del paciente

Paciente varón de 2 años, procedente del distrito de Lima, sin antecedentes prenatales, perinatales, postnatales y familiares de interés quien acude por primera vez al Servicio de Dermatología Pediátrica del Instituto Nacional de Salud del Niño (INSN) de Breña por presentar lesión única asintomática en mano izquierda desde el nacimiento. Madre no refirió tratamientos previos.

Hallazgos clínicos

Al examen físico presentó una placa marrón irregular de aspecto verrucoso de 3 cm de diámetro en el dorso de la mano izquierda, sin dolor a la palpación ni limitación de funcionalidad que aumentó de tamaño de manera proporcional al nacimiento (Figura 1) No presentó el desarrollo de un habón tras frotamiento de lesión por lo que el signo de Darier fue negativo.



Figura 1. Se evidencia una placa marrón irregular de aspecto verrucoso en el dorso de la mano izquierda.

Evaluación diagnóstica

La presentación congénita además de la clínica evidenció una lesión circunscrita hiperpigmentada de aspecto verrucoso y el signo de Darier negativo; se postuló un nevo verrucoso y como segundo diagnóstico presuntivo MC. Se realizó biopsia cutánea, previa colocación de anestesia intralesional con lidocaína 2% y exámenes de laboratorio, cuyo diagnóstico encontrado fue MC. No hubo limitaciones en la realización de los exámenes.

Hallazgos de laboratorio

La muestra tomada por punción venosa periférica y centrifugada determinó que la triptasa sérica tuvo un valor de 2 ng/ml. La dermatoscopia con el uso de un dermatoscopio DermLite® DL5 evidenció estructuras blanquecinas poligonales rodeadas de redes pigmentarias reticulares de coloración marrón (Figura 2). En la histopatología con hematoxilina-eosina, a nivel de la dermis superficial y perivasculare se observaron células de aspecto fusiforme con amplio citoplasma, la tinción de Giemsa resaltó la presencia de mastocitos, en la inmunohistoquímica tuvo CD117 positivo (Figura 3), compatibles con mastocitoma cutáneo.



Figura 2. En la dermatoscopia se observan estructuras blanquecinas poligonales rodeadas de redes pigmentarias reticulares de coloración marrón.

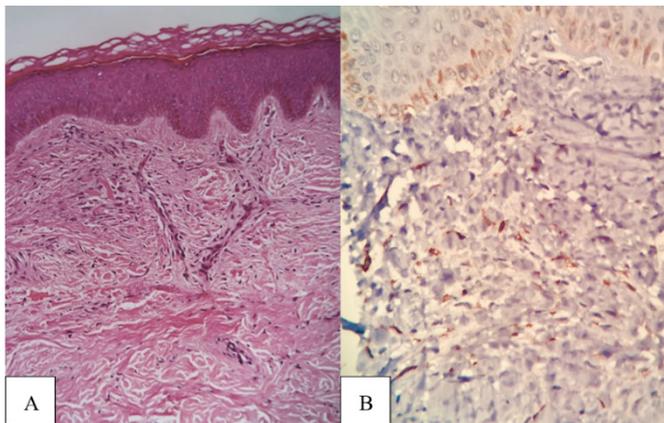


Figura 3. Tinción con hematoxilina eosina. En A, la epidermis presenta ortoqueratosis y acantosis; en dermis superficial y perivascular, se observa células de aspecto fusiforme con amplio citoplasma. En B, marcador inmunohistoquímico de mastocitos CD117 (+).

Intervención terapéutica

La intervención terapéutica fue farmacológica, se inició el tratamiento con fluticasona 0,05% crema c/24 horas, presentando mejoría clínica de la lesión a las 2 semanas de tratamiento (Figura 4). No presentó reacciones adversas medicamentosas.

Resultados del tratamiento

La adherencia y tolerabilidad de la intervención fue adecuada sin presentar imprevistos. Actualmente, al mes de inicio de tratamiento el paciente aún continúa con terapia tópica, con buenos resultados. Se espera continuar con intervención durante 2 meses más de acuerdo a su evolución y posteriores controles.



Figura 4. Se observa la lesión con mejoría clínica a las 2 semanas de tratamiento.

DISCUSIÓN

La MC se caracteriza por la proliferación clonal y acumulación de mastocitos en la piel.^{1,2} La presentación puede ir desde solo el compromiso cutáneo hasta una enfermedad sistémica grave.⁷ En la población pediátrica, solo el 35 % presenta la mutación KITD816V, según lo reportado en la literatura y, a diferencia de los adultos, no es detectable en el 25% de los casos. Se reporta que en aproximadamente el 40 % se expresan otras mutaciones en el gen KIT.⁸

La clasificación más reciente emitida por la OMS divide a la MC en

MC maculopapular, MC difusa, urticaria pigmentosa y mastocitoma cutáneo solitario.⁹ Estas lesiones cutáneas se presentan con más heterogeneidad que en los adultos, incluso las 3 subformas pueden ser encontradas en el mismo paciente.⁶ El mastocitoma representa el 10-30% de las mastocitosis en los niños y se muestran con más frecuencia en el nacimiento, infancia o niñez temprana.^{7,9} En este reporte se ha identificado un caso de un paciente cuya lesión fue evidenciada en el nacimiento lo cual es lo que la literatura ha reportado como frecuente.

La típica presentación del mastocitoma es una lesión elevada indurada de coloración marrón o amarilla con superficie lisa y en aspecto de “piel de naranja”, incluso se puede presentar ampollas sobre la lesión. Sin embargo, en este caso se ha descrito un aspecto verrucoso de la lesión única observada en nuestro paciente simulando un nevo epidérmico verrucoso,⁶ lo que no ha sido evidenciado en la literatura. Dentro de los diagnósticos diferenciales del mastocitoma se ha descrito al nevo melanocítico congénito, xantogranuloma juvenil, nevo del tejido conectivo, histiocitoma, cuyas características en la histopatología descartan el diagnóstico.⁹ La localización de la lesión en nuestro paciente fue el dorso de mano, contrario a lo reportado en la literatura donde el tronco es el lugar más frecuente.⁷

Los valores de triptasa fueron normales (1-15 ng/ml), datos que se correlacionan con la literatura en mastocitoma.⁹ El signo de Darier, el cual evidencia la liberación de mediadores de mastocitos, principalmente la histamina, es patognómico. No obstante, puede ser negativo hasta en la mitad de los casos como lo encontrado en este paciente, y puede atribuirse a las diferencias en la densidad de mastocitos o en la reactividad de los mismos en la piel afectada. En la literatura revisada no se explica específicamente por qué el signo de Darier sería negativo en casos de mastocitoma cutáneo.^{10,11} Sin embargo, en el caso reportado, los valores bajos en la triptasa determinarían un síndrome de activación mastocitaria (SAMC) no clonal, lo que explique el signo de Darier sería negativo en casos de mastocitoma cutáneo. Se recomienda realizar más investigaciones al respecto en pacientes con signo de Darier negativo.

Los desencadenantes de la degranulación de mastocitos son diversos, dentro de ellos se incluyen a los cambios repentinos de temperatura, baños calientes, ejercicio, fármacos como el ácido acetilsalicílico, codeína, morfina, relajantes musculares, trauma directo y estrés. Además, se ha asociado a la atopia, por lo que se deben evaluar y evitar estos posibles factores exacerbantes a pesar del buen pronóstico del mastocitoma cutáneo.¹² Se han reportado casos de aparición de mastocitomas posterior a vacunas y a la pulsera de identificación de recién nacido. En nuestro caso no se ha identificado un posible factor asociado a su aparición.¹³

El rol de la dermatoscopia en las mastocitosis es poco conocido. Sławińska *et al.*¹⁴ describió la presencia de áreas amarillentas sin estructura en todos los casos además de líneas marrones reticulares en la periferie y áreas blanquecinas sin estructura en el centro. Mientas que, según lo observado en este reporte, hubo estructuras blanquecinas poligonales rodeadas de redes pigmentarias reticulares de coloración marrón atribuidas al infiltrado de mastocitos en la dermis y a la hipermelanosis de la capa basal, como lo reportado por Aya *et al.*¹¹

En relación a los hallazgos encontrados en la histopatología, los mastocitos fueron escasos en la Hematoxilina-Eosina, a diferencia de lo encontrado en la literatura donde las variantes con más alto contenido de mastocitos son la MC difusa y el mastocitoma. Esto podría explicarse por la degranulación de mastocitos ocasionados por la anestesia intralesional, con la consecuente pérdida de gránulos.¹⁰ Los mastocitos fueron positivos con la tinción Giemsa y la inmunohistoquímica CD117, lo cual fue lo esperado. Sin embargo, la literatura no ha descrito un patrón característico del infiltrado de mastocitos en la dermis con respecto a las subformas de mastocitosis,

no obstante, en relación al aspecto de los mastocitos, la forma de huso fue la encontrada en nuestro paciente.¹²

El pronóstico en niños es bueno con la desaparición de las lesiones cutáneas durante la adolescencia en la mitad de los casos y la regresión espontánea en el 80%.⁹ Los casos más complejos, cuya aparición se dio después de los dos años o en la adolescencia, generalmente, persisten. Sin embargo, existe el riesgo de la progresión que puede estar presente en menos del 10% de los casos y se correlaciona con la severidad del compromiso en la piel y los valores de triptasa.⁴

CONCLUSIÓN

El mastocitoma cutáneo es la segunda forma de MC más frecuente. Se debería considerar como diagnóstico diferencial incluyendo al signo de Darier negativo, ante lesiones que aparecen desde el nacimiento. Se requiere un diagnóstico precoz ante la sospecha de compromiso sistémico u otras situaciones que ponen en peligro la vida del paciente. La dermatoscopia puede ser una herramienta útil para apoyo al diagnóstico, así como se deberían realizar más estudios histopatológicos que abarquen tanto los patrones de infiltración dérmica de mastocitos, así como su morfología en relación a las subformas de MC.

Financiamiento: Autofinanciado por los autores.

Conflicto de interés: Los autores refieren no tener conflicto de interés.

Contribuciones de autoría: FVV, RBC, AMM participaron de la concepción de la idea de investigación, diseño del estudio, revisión crítica del estudio y aprobación final. Los autores de este reporte de caso realizaron el seguimiento del paciente presentado en este manuscrito.

Aspectos éticos: El presente reporte de caso tuvo el consentimiento del apoderado del paciente presentado en este estudio; así mismo, tuvo la aprobación del Comité Institucional de Ética en Investigación del INSN (CIEI-INSN) con el código PI-75-24.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Czarny J, Lange M, Ługowska-Umer H, Nowicki RJ. Cutaneous mastocytosis treatment: strategies, limitations and perspectives. *Postepy Dermatol Alergol.* 2018;35(6):541-545. doi: 10.5114/ada.2018.77605.
2. Ahmed A, Jan A. Mastocitoma. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025[citado 05 de marzo de 2025]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538252/>
3. Valent P, Akin C, Metcalfe DD. Mastocytosis: 2016 updated WHO classification and novel emerging treatment concepts. *Blood.* 2017;129(11):1420-1427. doi: 10.1182/blood-2016-09-731893.
4. Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2017 update on diagnosis, risk stratification and management. *Am J Hematol.* 2016;91(11):1146-1159. doi: 10.1002/ajh.24553.
5. Ługowska-Umer H, Czarny J, Rydz A, Nowicki RJ, Lange M. Current Challenges in the Diagnosis of Pediatric Cutaneous Mastocytosis. *Diagnostics.* 2023;13(23):3583. doi: 10.3390/diagnostics13233583.

6. Hartmann K, Escribano L, Grattan C, Brockow K, Carter M, Alvarez 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.
7. Swarnkar B, Sarkar R. Childhood Cutaneous Mastocytosis: Revisited. *Indian J Dermatol.* 2023 ;68(1):121. doi: 10.4103/ijd.ijd_264_22.
8. Soucie E, Brenet F, Dubreuil P. Molecular basis of mast cell disease. *Mol Immunol.* 2015;63(1):55-60. doi: 10.1016/j.molimm.2014.03.013.
9. Sandru F, Petca RC, Costescu M, Dumitraşcu MC, Popa A, Petca A, et al. Cutaneous Mastocytosis in Childhood—Update from the Literature. *J Clin Med.* 2021;10(7):1474. doi: 10.3390/jcm10071474.
10. Janakiramanan N, Chambers D, Dowling GJ. A rare presentation of solitary mastocytoma in the palm of an infant. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2010;63(2):e197-8. doi: 10.1016/j.bjps.2009.02.061.
11. Adya K, Inamadar A, Palit A. Dermoscopy of cutaneous mastocytoma. *Indian Dermatol Online J.* 2018;9(3):218. doi: 10.4103/idoj.IDOJ_193_17.
12. Tamay Z, Ozceker D. Current approach to cutaneous mastocytosis in childhood. *Türk Pediatri Arş.* 2016;51(3):123-7. doi: 10.5152/TurkPediatriArs.2016.2418.
13. Prieto Salcedo ML, Santos-Juanes Jiménez J, Sánchez Del Río J. Mastocitoma solitario en relación con la pulsera de identificación del recién nacido. *An Pediatría.* 2000;53(2):135-7. doi: 10.1016/S1695-4033(00)77429-7.
14. Sławińska M, Kaszuba A, Lange M, Nowicki RJ, Sobjanek M, Errichetti E. Dermoscopic Features of Different Forms of Cutaneous Mastocytosis: A Systematic Review. *J Clin Med.* 2022;11(16):4649. doi: 10.3390/jcm11164649.