

DIAGNÓSTICO POR IMÁGENES

Mastocitosis sistémica con compromiso óseo poliostótico

Patricia Meléndez (1), Elvira Castro (2), Fabián Neira (3)

¹ Instituto Nacional de Cancerología, E.S.E., Grupo de imágenes radiodiagnósticas, Bogotá, D.C., Colombia,

² Patóloga Oncóloga, Bogotá, D.C., Colombia.

³ Instituto Nacional de Cancerología, E.S.E., Grupo de imágenes radiodiagnósticas, Bogotá, D.C., Colombia,

Resumen

La mastocitosis es un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por el aumento del número de mastocitos en varios órganos, con signos y síntomas relacionados con la infiltración celular o con la liberación de mediadores químicos producidos por ellos. La piel es el órgano más lesionado, a veces en forma única y a veces asociada a otros órganos. La mayoría de los pacientes tienen la forma benigna de enfermedad, la cual puede desaparecer, permanecer estable o progresar lentamente; otros presentan enfermedad sistémica con o sin compromiso cutáneo, y unos pocos, una enfermedad maligna mastocítica producida por otras células hematopoyéticas. Se presenta el caso de un hombre de 52 años con compromiso único y masivo óseo debido a una mastocitosis sistémica (MS).

Palabras clave: mastocitosis sistémica, radiografía, huesos, anomalías, piel.

Systemic mastocytosis with polyostotic bone involvement

Abstract

Mastocytosis is a heterogeneous group of diseases characterized by the proliferation of mast cells and their subsequent accumulation in one or more organ systems. The signs and symptoms of the mast cell disease are varied, depending on the localization of the mast cell in different organs and on the local and systemic effects of the mediators released by these cells. Cutaneous mast cell disease is the most common one, either localized in the skin or associated with extracutaneous organs. Most patients have a favourable outcome: their lesions regress spontaneously, remain stable, or are only slowly progressive. In others, the mast cell proliferation is systemic, with or without evidence of skin infiltration. Mast cell leukemia, mast cell sarcoma, and hematological malignancy are rare. The case considered in this paper is a 52-year-old man's with multiple lytic osseous lesions due to a systemic mastocytosis.

Key words: Systemic mastocytosis, radiography, bone and bones, abnormalities, skin.

Correspondencia:

Fabián Neira, Grupo de imágenes radiodiagnósticas, Instituto Nacional de Cancerología, E.S.E.

Av. 1ª No 9-85, Bogotá, D.C., Colombia

Tel.: 3340090

neirafabian@hotmail.com.

Recibido:01/14/05; aceptado: 01/03/05

La enfermedad mastocítica, también llamada mastocitosis, es un grupo heterogéneo de enfermedades de causa desconocida, caracterizadas por un aumento del número de mastocitos que se acumulan en uno o en varios órganos. La alteración de la producción de mastocitos da como resultado funcional signos y síntomas variables, relacionados con la cantidad y la localización de las células acumuladas en los órganos y con la liberación de mediadores bioquímicos como prostaglandina D₂, histamina, heparina y otros metabolitos producidos por ellos (1-4).

Su manifestación clínica es heterogénea: desde lesiones limitadas a la piel, que pueden tener regresión espontánea, hasta lesiones muy agresivas, con compromiso de múltiples sistemas y corta supervivencia del paciente. La piel es el órgano lesionado más frecuentemente, ya sea en forma exclusiva –mastocitosis cutánea (MC), o asociada con otros órganos, siendo afectados, en orden descendente de frecuencia, la piel, los huesos, el tracto gastrointestinal, el sistema cardiovascular y el sistema respiratorio.

La mayoría de los pacientes son niños menores de seis meses de edad (1), tienen la forma cutánea de la enfermedad, que es de curso benigno, con lesiones que pueden tener regresión, permanecer estables o progresar lentamente; aquélla parece representar, en el espectro de la enfermedad, una forma hiperplásica más que una verdadera neoplasia. La forma sistémica no es curable, se presenta en adultos mayores de treinta años y compromete al menos un órgano diferente a la piel, acompañada o no de lesión cutánea; el pronóstico es variable, siendo mejor si la lesión sistémica se acompaña de lesión cutánea, y es agresivo con progresión de la enfermedad en los pacientes sin lesión de la piel. Muy ocasionalmente se describe el cambio maligno con leucemia, sarcoma de mastocitos o asociación con una neoplasia hematológica (1-3).

Caso clínico

Se trata de un paciente de 52 años que consulta al Instituto Nacional del Cáncerología (INC) por fractura patológica, de siete meses de evolución, de la región subcapital del fémur izquierdo y dolores óseos en región lumbar y húmero izquierdo, con diagnóstico presuntivo de mieloma múltiple vs. carcinoma metastásico. En la historia de ingreso no se consignan ante-

cedentes de importancia. En el examen físico se encuentran palidez y deformidad en flexión del miembro inferior izquierdo, con acortamiento aparente del miembro y limitación de los arcos de movimiento de la cadera izquierda; en particular, no se observan lesiones en la piel, linfadenopatías ni visceromegalia. Se hacen los diagnósticos de displasia fibrosa y mieloma múltiple. Los laboratorios muestran estos resultados: hemoglobina 16,9 g/dl; hematocrito 52; leucocitos 7.400/ml, con un diferencial de 58% para segmentados, 32% para linfocitos y 10% para eosinófilos; creatinina, BUN, bilirrubinas y fosfatasa alcalina: normales; proteína de Bence Jones: negativa; inmunoelectroforesis de proteínas en orina negativa. Como datos positivos, elevación de la IgA sérica 543 mg/dl (90-450mg/dl) y de la IgG sérica 2.260 mg/dl (800-1750mg/dl). El mielograma fue hipocelular, con una población linfoplasmocitaria madura y depósitos de hierro aumentados, ligera eosinofilia (11,8%) y grupos de mastocitos (Giemsa, +).

Los hallazgos de radiología simple demuestran compromiso poliostótico del cráneo, la escápula izquierda, el húmero izquierdo, la columna lumbosacra, el sacro, el iliaco izquierdo y el fémur izquierdo (figura 1). Las lesiones son radiolúcidas y escleróticas, de bordes geográficos, con zonas de transición estrechas; las mayores de 5 cm de diámetro mayor producen ensanchamiento de los huesos afectados, con fractura patológica del cuello femoral izquierdo que consolidó dejando una deformidad en varo llamada “deformidad en cayado de pastor”.

Se realizó una biopsia abierta del iliaco, donde se observó tejido óseo cortical y esponjoso (figura 2) con extensas zonas paratrabeculares de fibrosis colágena densa con las que se observan agregados de células fusiformes y ovals con citoplasma de límites no definidos y finamente granulares, Giemsa (+); además, hay eosinófilos y las trabéculas óseas están adelgazadas (osteoporosis). En la médula residual se encuentran células de las tres líneas hematopoyéticas. Se hace el diagnóstico de MS con compromiso óseo poliostótico, sin lesión cutánea ni enfermedad clonal hematológica. Se inicia tratamiento con hidroxiurea, con mejoría subjetiva de la sintomatología dolorosa pero sin respuesta radiológica de las lesiones. Cuatro años después, en el seguimiento clínico y hematológico del paciente, se encuentran, en el mielograma, neutrófilos hipo e hipersegmentados y displasia eritrocitaria, y se inicia el estudio de un síndrome mielodisplásico.

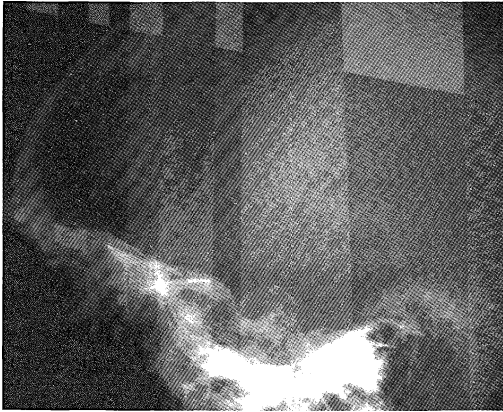


Figura 1a. Radiografía lateral de cráneo: área permeativa en región frontal, ensanchamiento y esclerosis del esfenoides y del clivus con zonas focales de erosión en las clinoides posteriores.

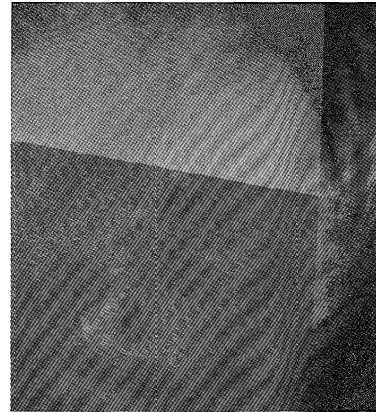


Figura 1b. Radiografía lateral de columna lumbar: fracturas patológicas vertebrales con aplastamiento completo de L1 Y L3.



Figura 1c. Radiografía anteroposterior de columna lumbosacra: lesión lítica de contornos bien definidos que compromete el alerón sacro izquierdo.



Figura 1d. Radiografía anteroposterior de rodilla izquierda: extensa zona de compromiso permeativo metadiafisario proximal en tibia izquierda con resorción del endostio cortical y leve ensanchamiento medular.



Figura 1e. Radiografía anteroposterior de pelvis (cadera izquierda): múltiples lesiones radiolúcidas con contornos escleróticos bien definidos de patrón geográfico que recuerdan quistes óseos. Compromiso de iliaco, acetábulo e isquion izquierdo. Lesiones de similares características en fémur proximal ipsilateral.

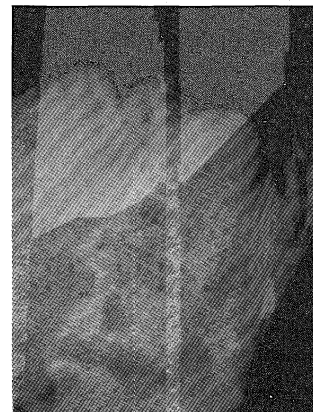


Figura 1f. Radiografía anteroposterior de cadera izquierda: múltiples lesiones radiolúcidas en fémur proximal con cambios reparativos de fractura patológica que condicionan deformidad en varo permanente del cuello femoral.

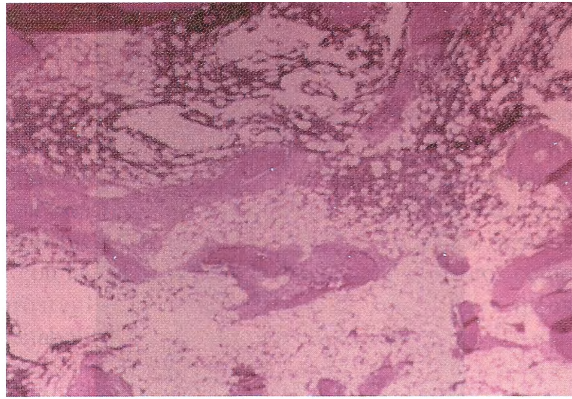


Figura 2. Biopsia ósea: tejido óseo cortical y esponjoso con extensas zonas paratrabeculares de fibrosis colágena densa con grupos de mastocitos (de más de quince células) fusiformes u ovales, de citoplasma no definido y finamente granular. Las trabéculas óseas están adelgazadas. (H-E, X 100).

Discusión

La mastocitosis es una proliferación de mastocitos, de etiología desconocida, en la que se producen cúmulos de estas células en uno o más órganos. El mastocito es de origen hematopoyético, por lo cual la mastocitosis se considera una enfermedad hematológica (1). La prevalencia de la mastocitosis es difícil de establecer, pues la mayoría de casos corresponde a lesiones pequeñas poco evidentes que no se diagnostican adecuadamente. Los valores informados en la bibliografía varían entre 1 en 1.000 y 1 en 8.000 (2). Se presenta en todas las razas, no hay predilección por sexo, es frecuente en los niños y más de la mitad de los casos se dan en menores de seis meses de edad, con un segundo pico que se presenta en la tercera o cuarta década de la vida (1,2). Los casos familiares son raros. El 80% de los casos tiene compromiso cutáneo único, y muy ocasionalmente la sangre periférica puede estar comprometida.

La mastocitosis fue descrita por primera vez en 1869 por Nettleship como una enfermedad cutánea crónica en la que se presentaban manchas café; además describió lo que posteriormente fue el signo clínico de Darier. Ocho años después, Ehrlich muestra las células características con coloraciones metacromáticas y las identifica en la piel y en otros órganos; la expresión "urticaria pigmentosa" fue usada por primera vez por Sangster y Unna; en 1936, Sézary et al. utilizaron los términos "mastocitoma" y "mastocitosis", y Ellis, en 1949, la designación "mastocitosis sistémica" (2).

Mastocitos

Los mastocitos se originan en células pluripotenciales de la médula ósea (células progenitoras hematopoyéticas) que expresan el antígeno CD34; normalmente se encuentran en la médula ósea, se distribuyen en el tejido conectivo y tienden a concentrarse cerca de las superficies epiteliales y alrededor de los nervios periféricos y los vasos linfáticos y sanguíneos. Las sustancias liberadas por estas células actúan sobre las células estromales, epiteliales, endoteliales, musculares lisas y nerviosas. Estas células proliferan y maduran en el tejido conectivo periférico, y el ambiente (por medio de citocinas) induce la heterogeneidad fenotípica y funcional de las mismas (2).

Existen al menos dos grandes poblaciones de mastocitos (5), clasificados en una u otra según su distribución tisular, las características de tinción, las proteasas que contienen y la forma como responden a los fármacos que inducen la desgranulación: mastocitos del tejido conjuntivo (en inglés, *connective tissue mast cells*: CTMC) y mastocitos de las mucosas (en inglés, *mucosal mast cells*: MMC). Los gránulos de ambos tipos celulares contienen histamina y serotonina y producen metabolitos del ácido araquidónico (leucotrienos y prostaglandinas). Los productos secretados por las células mastocíticas, y que explican la mayoría de signos y síntomas que presentan los pacientes, pueden agruparse en tres categorías: mediadores previamente formados, metabolitos lípidos y quemocinas y citocinas; aquéllos son liberados después de un estímulo inmunológico específico, tal como la interacción de IgE unida a la fracción en el complemento, citocinas, neuropéptidos, opiáceos, estímulos físicos (frío, presión, vibración) y algunas drogas. Estos mediadores se almacenan en gránulos citoplasmáticos que contienen proteoglicanos (como el sulfato de heparina).

Morfología

El diagnóstico de enfermedad por mastocitos requiere la demostración de grupos de mastocitos (por métodos histoquímicos o inmunohistoquímicos: Giemsa, azul de toluidina, naftol cloroacetato de estearasa y CD117). El patrón arquitectural de los infiltrados es muy variable; si los cúmulos celulares son pequeños y se presentan en forma de laxa, es muy difícil hacer el diagnóstico y se hace necesario demostrar fenotipos anormales, la mutación puntual de KIT, o repetir las biopsias para evaluar más tejido. Con coloración de H-E, los mastocitos son células grandes o in-

termedias, poligonales o elongadas, de núcleo redondo, oval, reniforme o indentado, cuya cromatina es densa, cuyo nucléolo es poco prominente y cuyo citoplasma es eosinófilo, con gránulos poco visibles o ligeramente eosinófilos; cuando forman pequeños grupos pueden simular histiocitos, monocitos o células linfoides "peludas". Encontrar núcleos bi o multilobulados y marcación de membrana con inmunohistoquímica contra CD2 y CD25 es indicativo de agresividad de la proliferación celular mastocítica. Las mitosis, aun en lesiones agresivas, son raras (1,3).

Citoquímica, fenotipo inmune y genética

Los mastocitos normales son positivos para naftolcloroacetato de estearasa y negativos para la mieloperoxidasa. Expresan los antígenos CD45, CD33, CD68 y CD117 y son negativos para CD14, CD15 Y CD16 y para los antígenos de células linfoides B y T. Demuestran triptasa y sólo unas poblaciones lo hacen para las quimasas. Los mastocitos neoplásicos son positivos para CD2 Y CD25 (1,3). Mutación puntual somática de KIT, un protooncogén que codifica un receptor tirosina cinasa para el factor de las células madre (stem cell factor [SCF] o mast cell growth factor). La mutación más frecuente sustituye valina por asparragina en el codón 816 del brazo corto del cromosoma 4 (4q11.q21) y, como resultado, activa espontáneamente la proteína KIT (receptor SCF), (1,3); esta mutación activadora es muy frecuente en pacientes con mastosis sistémica y muy rara en la forma cutánea pura (1,3).

Clasificación

Los esquemas utilizados han valorado el compromiso de los órganos, los síntomas y signos y los factores clínicos, creando categorías pronósticas. La utilizada actualmente fue propuesta inicialmente por Travis et al. (1988) y modificada por Metcalfe et al. (3); fue revisada en un consenso de 1991, cuando se dividió la ms en cuatro categorías de acuerdo con los hallazgos patológicos, la presentación clínica y el pronóstico (1,4) La categoría I, o indolente, que se caracteriza por un compromiso cutáneo aislado, es la más común y corresponde a un 80-90% de los casos; se caracteriza por lesiones pigmentadas en la piel de los niños pequeños y hace regresión, en su gran mayoría, durante la adolescencia; la categoría IB tiene manifestaciones sistémicas tales como síncope, enfermedad ulcerosa, mala absorción, enfermedad esquelética por agregados de mastocitos en la médula ósea, hepatoesplenomegalia y linfadenopatía, con o sin compromiso cutáneo. En la

categoría II, la mastocitosis está asociada con enfermedades hematológicas mieloproliferativas o mielodisplásicas. La categoría III incluye la leucemia mastocítica, que es muy rara y de mal pronóstico, y la IV contiene la mastocitosis con linfadenopatías y eosinofilia (2,3).

Compromiso por sistemas

Compromiso óseo (excluido el medular)

La mayoría de pacientes con mastocitosis no tienen evidencia radiológica de lesión ósea; sin embargo, Bendel et al., en 1963, y Lucaya et al., en 1979, la encontraron en el 9% y el 15% de pacientes con urticaria pigmentosa; Travis et al. informan de ella hasta en el 57% de de los casos, con lesiones diagnosticadas inicialmente y en forma errónea como osteoporosis, carcinoma metastásico, mieloma múltiple o enfermedad de Paget ósea (6,7). Los mastocitos secretan sustancias que inducen la formación y la destrucción ósea. La heparina y las prostaglandinas inducen la destrucción ósea, y la histamina, la formación ósea. El 45-70% de pacientes con ms tienen compromiso óseo, con lesiones detectadas por radiografías y sin lesión de la piel, cuyo el diagnóstico se efectúa por evidencia microscópica de cúmulos de mastocitos en la médula ósea o en el mielograma. Las lesiones óseas son variadas, pues incluyen osteopenia generalizada, osteoesclerosis y lesiones mixtas: líticas y esclerosas (6,7). El esqueleto axial se lesiona con más frecuencia. Lesiones bien circunscritas se observan en el cráneo y las extremidades; cuando las lesiones se presentan en niños son expansivas y deformantes. Ocasionalmente se observan lesiones intraóseas, solitarias (llamadas también "lesiones fibrohistiocíticas, eosinofílicas y localizadas del hueso"). Las gammagrafías muestran aumento difuso, multifocal, de la captación del fármaco; este último es un método más sensible que las radiografías para evaluar la extensión de la enfermedad (4).

Compromiso medular óseo

Las biopsias de médula ósea en niños pueden revelar una lesión en general poco evidente, consistente en aumento de los eosinófilos y cúmulos perivasculares y peritrabeculares de mastocitos. En los adultos con compromiso de piel no hay estudios de médula que permitan calcular el porcentaje de compromiso; en la MS se observan depósitos multifocales de mastocitos en el área peritrabecular o perivascular (éstos tienen además linfocitos, eosinófilos y fibroblastos, y generalmente se disponen centralmente los linfocitos, luego los mastocitos y en la periferia los eosinófilos). En otros

casos se observan grupos monomorfos de mastocitos fusiformes peritrabeculares, fibrosis y espículas óseas adelgazadas, y en otros hay un reemplazo difuso de las células hemotopoyéticas por monocitos fusiformes que simulan fibroblastos en un fondo de fibrosis colágena y reticulínica; el tejido residual puede tener una hemotopoyesis normal o aumentada, con o sin disminución de las células grasas. En cerca del 22% de los casos puede existir además una enfermedad hematológica como leucemia mieloide aguda o crónica, o un síndrome mielodisplásico o linfoproliferativo; cualquier defecto de la maduración de las células hematológicas se asocia a un mal pronóstico. Más de 20% de mastocitos en el mielograma y más de 10% en la sangre periférica dan pie a diagnosticar leucemia mastocítica (1,3).

Compromiso hematológico

Es raro en niños y en adultos con lesiones limitadas a la piel, pero es común en adultos con enfermedad sistémica. Cerca del 50% tienen leve anemia normocítica y normocrómica, y entre el 15% y el 30% tienen trombocitopenia, leucocitosis, leucopenia y eosinofilia absoluta. Pueden presentarse lesiones premalignas o malignas, con lo cual el pronóstico bueno se torna en malo. El 24% tienen síndromes mieloproliferativos, y el 8,6%, linfoma, y muy rara vez presentan leucemia de células mastocíticas (1,2,3). El sarcoma mastocítico es aun más raro.

Compromiso de sistema gastrointestinal

Después de la piel y el hueso, el gastrointestinal es el sistema más frecuentemente lesionado. Entre 35% y 80% de los pacientes adultos tienen lesión focal o síntomas relacionados con la liberación de sustancias mediadoras, pero sólo 4% de los niños presentan este compromiso. La náusea y el vómito son los síntomas más comunes (21%), ya sea por lesión directa del tejido o mediados por el SNC; les siguen el síndrome de mala absorción intestinal, la úlcera péptica, la hemorragia y la perforación (1,2,3). La hepatomegalia puede presentarse en el 40% de pacientes adultos con MS; el 30% puede tener pruebas funcionales alteradas, pero la falla hepática es rara. Hay esplenomegalia hasta en el 50% de los casos (1,2,3).

Compromiso de ganglio linfático

Infiltrado paracortical, focal o difuso, generalmente acompañado por plasmocitos, eosinófilos y fibrosis colágena; hay hiperplasia de centros germinales (1,2,3).

Compromiso del sistema nervioso central

Se describe un amplio rango de síntomas neuropsiquiátricos y cambios inespecíficos electroencefalográficos que incluyen vómito, depresión y síndromes orgánicos afectivos (2).

Compromiso cardiovascular

Hipotensión, taquicardia y síncope, generalmente relacionado con vasodilatación causada por la liberación de sustancias producidas por los mastocitos. La angina se ha descrito como secundaria a taquicardia o debida a espasmo coronario causado por las células mastocíticas acumuladas en el miocardio o por las localizadas perivascularmente y adyacentes a las coronarias (2).

Diagnóstico

En la mayoría de los casos, el diagnóstico puede efectuarse por historia clínica identificando las lesiones maculares, telangiectásicas, papulares o nodulares con el signo de Darier e identificando histológicamente infiltrados de células mastocíticas con las coloraciones de rutina (H-E), identificaciones confirmadas mediante la coloración de Giemsa (histoquímica) o con triptasa o CD117 (inmunohistoquímica) en las biopsias de la piel, la médula ósea o los órganos en los que se sospecha lesión. Los estudios radiológicos se justifican en los casos con sintomatología ósea; así pueden medirse los niveles de las sustancias mediadoras liberadas por los mastocitos (triptasa, histamina, prostaglandina PGD₂ y heparina), pero esta prueba no distingue entre anafilaxia u otros eventos asociados a la liberación masiva de las sustancias localizadas en los gránulos y enfermedad mastocítica (1).

Criterios clínicos para el diagnóstico de MC y MS

1. mc / Urticaria pigmentosa (up) / Mastocitosis cutánea máculo-papular (mcmp) / Mastocitosis cutánea difusa / Mastocitoma solitario.
Diagnóstico definitivo: presentación clínica específica y, en la biopsia, infiltración multifocal o difusa de la piel por mastocitos.
 2. Ms / Diagnóstico definitivo si hay un criterio mayor y uno menor, o tres criterios menores.
- Criterios mayores: infiltración multifocal, densa, de mastocitos en médula ósea o en órganos diferentes

a la piel (grupos de quince o más células), confirmada con triptasa (inmunohistoquímica) o con otras coloraciones especiales (Giemsa, azul de toluidina).

- Criterios menores: infiltrados con más del 25% de mastocitos fusiformes o atípicos en la biopsias de médula ósea, en órganos diferentes a la piel o en mielogramas:
 - mutación puntual de KIT (codón 816) en sangre, médula ósea u órganos diferentes a la piel.
 - mastocitos en médula ósea, sangre u órganos diferentes a la piel identificados inmunohistoquímicamente con CD117, CD2 Y CD25.
 - concentración total de triptasa sérica mayor que 20 ng/ml (si existe asociada una proliferación clonal mieloide, este parámetro no es válido).

Además de los criterios mayores y menores expuestos se definen como sigue unos criterios B y C para las variantes clínicas de las mastocitosis:

Criterios B:

- En la biopsia de médula ósea, 30% o más de monocitos en grupos focales o dispersos, o más de 200 ng/ml de triptasa total en suero.
- Signos de displasia o mieloproliferativos, de linaje diferente al mastocítico, que no alcanzan a ser definitivos para diagnóstico de neoplasia hematológica (según la OMS), y sangre periférica con algo de anormalidad o normal.
- Hepatomegalia sin alteración de las pruebas funcionales, esplenomegalia sin hiperesplenismo y linfadenopatía visceral o detectada por palpación.

Criterios C:

- Médula ósea con una o más citopenias, insuficientes para el diagnóstico de enfermedad maligna hematológica.
- Hepatomegalia palpable con alteración de las pruebas funcionales, ascitis o hipertensión portal.
- Compromiso esquelético con grandes lesiones osteolíticas o fracturas patológicas.
- Esplenomegalia palpable e hiperesplenismo.
- Mala absorción intestinal con pérdida de peso por infiltración de mastocitos en el tracto gastrointestinal.

Criterios diagnósticos para las variantes clínicas de MS

1. Ms indolente
Criterios de MS:

- No hay criterios "B" o "C", ni enfermedad clonal hematológica.
- Frecuentemente, lesiones cutáneas.

2. Ms asociada a enfermedad clonal hematológica diferente a la originada por células mastocíticas
Criterios de MS:

- Síndrome mielodisplásico, leucemia mieloide crónica, leucemia mieloide aguda, linfoma, etc.

3. Ms agresiva
Criterios de MS:

- Uno o más de los criterios C.
- Sin enfermedad maligna hematológica ni leucemia de mastocitos.

4. Leucemia de mastocitos
Criterios de MS:

- médula ósea difusamente infiltrada por mastocitos inmaduros
- mielograma con más del 20% de mastocitos
- sangre periférica con más del 10% de mastocitos.

5. Sarcoma de mastocitos
Criterios de MS:

- una masa tumoral
- no compromiso cutáneo ni de otros órganos
- patrón de crecimiento destructivo
- citología anaplásica.

6. Mastocitoma extracutáneo

- una masa tumoral
- no compromiso cutáneo ni de otros órganos
- patrón de crecimiento destructivo
- citología normal.

Radiología

Las manifestaciones radiológicas de la mastocitosis se relacionan primariamente con la infiltración directa de los diferentes órganos por células mastocíticas y en forma secundaria por el efecto metabólico que algunas hormonas producen en los mecanismos de resorción y por un depósito óseo expresado como osteopenia cuando existe activación de los osteoclastos o como zonas de esclerosis óseas cuando predomina la estimulación de los osteoblastos (7,8).

Estamos, entonces, ante un caso de compromiso óseo primario que requirió diagnóstico patológico, debido a que la clínica y las imágenes no orientaban claramente hacia la identificación de esta entidad. En la bibliografía, el compromiso óseo se describe en cráneo, columna, costillas, pelvis y húmero y fémur proximales, pero predominando siempre la osteopenia. En nuestro paciente sí se encontraron zonas de osteopenia, particularmente en el esqueleto axial, con fractura y aplastamiento secundario de algunos cuerpos vertebrales, fractura patológica de cuello femoral, áreas de resorción ósea en calota y áreas mixtas de resorción y esclerosis con ensanchamiento en esfenoides, cintura pélvica, tibia, húmero y fémur. Nos llama la atención que algunas lesiones tienen patrón en burbuja con contornos geográficos bien definidos, particularmente en pelvis, hallazgo poco reportado en la bibliografía, lo cual podría corresponder a presencia de mastocitomas agregados al contexto de osteopenia difusa.

Tratamiento y pronóstico

En los niños, la MC es benigna, frecuentemente hace regresión espontánea antes de la pubertad, y su tratamiento es sintomático. En los adultos rara vez tiene regresión y a menudo se asocia a compromiso sistémico.

La MS con compromiso cutáneo es de curso indolente; si no compromete la piel, su curso es, al contrario, progresivo y más agresivo. La leucemia y el sarcoma mastocítico son neoplasias de gran malignidad y muy raras. Cuando la MS se asocia a enfermedades hematológicas, éstas definen de forma específica el tratamiento y el pronóstico (1,2,3).

Conclusiones

Se presenta el caso de un adulto con una enfermedad ósea poliostótica de tipo lítico y escleroso, diagnosticada histológicamente como mastocitosis y clasificada clínicamente como MS con compromiso esquelético único y masivo, que cuatro años después presenta alteración hematológica en la maduración de la línea eritrocitaria.

Por imágenes se hicieron los diagnósticos diferenciales más plausibles: mieloma múltiple y displasia fibrosa. El diagnóstico definitivo se efectuó con la demostración histológica de tejido medular óseo infiltrado por numerosos mastocitos (Giemsa +) fusiformes localizados en el área paratrabecular en un fondo colágeno (un criterio mayor y un criterio menor).

REFERENCIAS

1. Valent P, Horny HP, Li CY, Metcalfe DD, Parwaresch RM, Bennett JM. Mastocytosis. En: Jaffe E, Harris N, Vardiman JW. Pathology and Genetics of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues. World Health Organization classification of tumours. Lyon: IARC; 2001.p.293.
2. Longley J, Duffy TP, Kohn S. The mast cell and mast cell disease. J Am Acad Dermatol 1995;32: 545-561.
3. Parwaresch RM, Horny HP, Schemmel V. Mast cell disease. En: Knowles DM. Neoplastic Hematopathology. 2ed. Philadelphia: Lippincott, Williams & Wilkins; 2001.p.1847-1880.
4. Avila NA, Ling A, Worobec AS, Mican JM, Metcalfe DD. Systemic mastocytosis: CT and US features of abdominal manifestations. Radiology 1997;202:67-372.
5. Roitt I, Brostoff J, Male D. Inmunología. 5ed. Madrid, Harcourt; 2000.p.307-310.
6. Fechner RE, Mills SE. Tumors of the bones and joints. En: Atlas of Tumor Pathology. Washington: Armed Forces Institute of Pathology; 1992. Fascicle 8 p.225-227.
7. Dorfman HD, Czemiak B. Bone Tumors. St. Louis: Mosby; 1998.p.185-188.
8. Nguyen B. CT and scintigraphy of aggressive lymphadenopathic mastocytosis. AJR Am J Roentgenol 2002;178:769-770.
9. Huang TY, Yam LT, Li CY. Radiological features of systemic mast-cell disease. Br J Radiol 1987; 60:765-770.