

MASTOCITOSE: UM RELATO SISTÊMICO

GEMELLI, Hisadora¹
NOBRE, Leandra Ferreira Marques²

RESUMO

Objetivo: relatar o caso de um paciente jovem portador de mastocitose sistêmica. **Métodos:** as informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário e revisão da literatura. **Considerações finais:** o caso relatado traz à luz a discussão de uma patologia rara e de diferentes apresentações clínicas.

PALAVRAS-CHAVE: mastocitose, mastocitose sistêmica, urticária pigmentosa.

MASTOCYTOSIS: A SYSTEMIC REPORT

ABSTRACT

Objective: to report the case of a young patient with systemic mastocytosis. **Methods:** the information was obtained by reviewing the medical record and reviewing the literature. **Final considerations:** the case reported brings to light the discussion of a rare pathology of different clinical presentations..

KEYWORDS: mastocytosis, sistemic mastocytosis, urticaria pigmentosa.

1. INTRODUÇÃO

Mastocitose é o termo utilizado para um grupo de moléstias caracterizadas pelo acúmulo de mastócitos na pele, com ou sem comprometimento de outros órgãos.

É dividida em mastocitose cutânea (MC) e mastocitose sistêmica (MS). A primeira sendo mais comum na infância, de início precoce (até um ano de idade). Ao contrário, a MS que se caracteriza pelo acúmulo de mastócitos em diferentes órgãos e tecidos, tem início geralmente na terceira década de vida, sendo uma manifestação progressiva e eventualmente até fatal.

A associação entre a mastocitose inicialmente cutânea e aquela que desde o princípio apresenta-se com alterações hematológicas ainda não está bem elucidada.

2. MÉTODOS

Este trabalho, por se tratar de um relato de caso, está em cumprimento com a Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde, foi submetido à aprovação pelo Comitê de Ética em

¹ Aluna do oitavo período do curso de Medicina do Centro Universitário FAG. E-mail: hisa_gemelli@hotmail.com

² Médica dermatologista. Docente do curso de Medicina do Centro Universitário FAG. E-mail: leandrafmarques@gmail.com

Pesquisa com Seres Humanos do Centro Universitário FAG e aprovado sob o nº 89170918.2.0000.5219.

O estudo foi realizado por meio de coleta de dados em prontuário, fornecidos pela clínica, onde a paciente era acompanhada – Clínica Parfait – situada no município de Cascavel – PR. Os dados coletados compreendem em anotações do médico assistente, resultados de exames laboratoriais e de imagem.

2. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

A mastocitose é uma doença classificada como rara, por sua incidência, e consiste em uma alteração dos mastócitos, células do sistema imunológico que nascem na medula óssea e se distribuem a áreas do corpo expostas ao exterior (pele, mucosas e aparelho digestivo) para atuar como barreira defensiva. É dividida em: mastocitose cutânea (MC) e mastocitose sistêmica (MS). Mastocitose sistêmica é pensado para ser muito mais raro, embora exatamente quão raro seja incerto. Uma estimativa é que um em 150.000 pessoas na Inglaterra têm Mastocitose sistêmica (LONGO, 2013).

A urticária pigmentosa (UP) é a demonstração mais comum na pele em adultos, sendo caracterizada por lesões em máculas, amarelas ou avermelhadas espalhadas pelo corpo, as quais normalmente poupam áreas expostas ao sol. As manchas e nódulos advindos da doença podem originar prurido, em particular se a pessoa acometida de tal patologia arranhar ou coçar (FAILACE, 2015). Somado a isso, segundo Klaus Wolff (2011) o trauma advindo pelo simples fato de coçar a lesão normalmente causa urticária e eritema em torno da mácula, conhecido por *sinhal de Darier*.

Quando ocorre em adultos, a UP possui oito vezes mais chance de evolução para a doença sistêmica do que quando se inicia na infância. Correlaciona-se a gravidade da doença sistêmica com seu início tardio e a dimensão das lesões cutâneas, em particular as formas difusas e rubor difuso da pele (eritrodermia).

A mastocitose sistêmica desenvolve-se quando os mastócitos se acumulam de maneira anormal nos diferentes tecidos, provocando alterações sistêmicas que se manifestam em forma de urticária e manchas na pele nas formas mais leves ou indolentes, e afetam a órgãos internos com risco para a vida do doente nas manifestações mais graves.

A mastocitose, por ocorrer junto à ativação dos mastócitos, frequentemente é acompanhada por sintomas como pruridos, urticária, náusea, dor abdominal, diarreia, vômitos, dor musculoesquelética, cefaleia e dificuldades neuropsiquiátricas (WOLFF, Klaus et al, 2011).

Os mastócitos se acumulam na pele, no estômago, intestino, fígado, baço, linfonodos e na medula óssea (onde são produzidas as células sanguíneas). Os órgãos podem continuar funcionando com pouca interrupção. Porém, se muitos mastócitos se acumularem na medula óssea, serão produzidas pouquíssimas células sanguíneas e podem se desenvolver doenças sanguíneas graves, como a leucemia. Se muitos mastócitos se acumularem nos órgãos, estes não funcionam bem. Os problemas resultantes podem ser fatais (MALUF e BARROS, 2009).

A MS pode afetar a medula óssea, e até 30% dos adultos com mastocitose sistêmica desenvolvem câncer, especialmente leucemias mielocíticas. A expectativa de vida pode ser reduzida para estas pessoas (MALUF e BARROS, 2009).

A evolução da patologia está relacionada de modo direto com a estratégia de tratamento empregada. O correto diagnóstico juntamente a classificação da doença são imprescindíveis para um prognóstico cuidadoso. Não se deve restringir o diagnóstico da MS somente ao exame clínico. Quando presente, a forma cutânea da mastocitose pode facilitar imensamente o diagnóstico (SANTOS e MELO, 2010).

Para Wolff (2011) o diagnóstico de MS ocorre quando se evidencia envolvimento de outros órgãos que não só a pele. Os mais acometidos como já citado, são: medula óssea, fígado, baço, trato gastrointestinal e linfonodos. De acordo com Santos e Melo (2010), na suspeita da doença os procedimentos de escolha para confirmação compreendem a biópsia e aspirado de medula óssea.

A MS não pode ser curada, mas seus sintomas podem ser controlados com anti-histamínicos e bloqueadores de histamina-2 (H2), que reduzem a produção de ácido no estômago (medicamentos para o tratamento de úlceras pépticas). As cromolinas, administradas por via oral, podem aliviar os problemas digestivos e a dor nos ossos. A aspirina pode aliviar a vermelhidão, mas causar piora dos outros sintomas. Não se administra aspirina a crianças por causa do risco da síndrome de Reye (MALUF e BARROS, 2009).

Se muitos mastócitos se acumularem no baço este pode ser removido nos casos onde a esplenomegalia se associa ao hiperesplenismo ou hipertensão portal. Se houver o desenvolvimento de leucemia, os fármacos quimioterápicos (como daunomicina, etoposídeo e mercaptopurina) podem ajudar (LONGO, 2013), assim como pode ser tentado o transplante alógeno de medula óssea em pacientes com padrão avançado de mastocitose.

3. RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 25 anos, procura atendimento dermatológico em dezembro de 2016, com queixa principal de manchas não pruriginosas pelo corpo, iniciadas em membros inferiores, há aproximadamente um ano, com piora progressiva após sua primeira gestação em 2015. Somado a isso, relatou alterações abruptas do hábito intestinal como episódios de diarreia alternados com períodos de constipação. Além disso, referiu queda excessiva de cabelo, há aproximadamente 6 meses, sendo que nesse mesmo tempo, apresentou dores ósseas severas em membros inferiores. Para tanto, na mesma época realizou avaliação com ortopedista, que constatou osteopenia (t-score: -2,0), considerada uma alteração atípica para a idade da paciente.

Como história mórbida pregressa, a paciente relatou histórico de acne vulgar, sendo utilizado Isotretinoína, com término do tratamento em janeiro de 2009. Ao exame físico a paciente se apresentou em bom estado geral, normocorada, anictérica, acianótica, eutrófica, com sinais vitais normais. Aparelho cardiovascular, pulmonar e neurológico sem particularidades. Abdome plano, ruídos hidroaéreos aumentados globalmente, timpanismo à percussão e palpação com ausência de dor. Ao exame dermatológico apresentou lesões papulosas, arredondadas, acastanhadas, não descamativas, totalmente assintomáticas – ausência de prurido, dor ou ardência. Localizadas em membros inferiores, pés, nádegas, tronco e algumas raras em membros superiores.

Diante das informações obtidas na anamnese e exame físico e somado ao fato da paciente apresentar osteopenia precoce, a hipótese diagnóstica de Mastocitose Sistêmica foi firmada pela dermatologista. Com base nisso, optou-se pela realização de biopsia das lesões de pele. Foram analisadas amostras da face lateral da coxa direita e do punho direito, as quais demonstraram Hiperpigmentação da camada basal com presença de infiltrado mastocitário (Giemsa +) em quantidade aumentada em região perivascular, norteando um laudo sugestivo de mastocitose cutânea, do tipo urticária pigmentosa. Para tanto, optou-se por encaminhar a paciente para uma avaliação com a hematologia.

Com avaliação hematológica, realizou-se uma biopsia de medula óssea com imunofenotipagem, sendo que o resultado do anatomopatológico apresentou pesquisa de mastócitos negativa. Contudo, na imunofenotipagem constatou-se a presença 0,4% de células de linhagem mieloide imaturas e 0,4% de mastócitos anômalos expressando CD2+ e CD25+, os quais são critérios para o diagnóstico de mastocitose sistêmica. No mielograma, foi evidenciado a presença de 1,2% de mastócitos em células intersticiais – mastócitos anômalos, o que guiou a conclusão diagnóstica de mastocitose sistêmica.

Nesse contexto, a paciente recebeu indicação para transplante de medula óssea e aguarda doador compatível. Tal tratamento foi instituído com base nas manifestações sistêmicas apresentadas pela paciente, como osteopenia e demais sintomas sistêmicos, os quais qualificam o caso como avançado. Atualmente, o tratamento é baseado na reposição de cálcio para os ossos, no alívio sintomático da dor óssea e sintomas gastrintestinais.

4. DISCUSSÃO

O caso relatado de mastocitose sistêmica demonstra uma manifestação atípica ao passo que as lesões de pele eram isentas de prurido, ardência e dor, o que são incomuns na apresentação da urticária pigmentosa. Somado a isso, considera-se um quadro atípico devido a faixa etária da paciente, sendo mais frequente o seu aparecimento nos primeiros anos de vida. O diagnóstico do caso em questão foi guiado pela presença das lesões dermatológicas e sintomas sistêmicos relatados na anamnese, os quais nortearam o encaminhamento para a hematologista.

Com base no quadro avançado da paciente, o tratamento sugerido foi o transplante de medula óssea. Todavia, enquanto aguarda compatibilidade, a paciente encontra-se em tratamento sintomático, para melhor qualidade de vida.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este trabalho se propôs a relatar um caso de mastocitose sistêmica, que pode ser considerado atípico, devido a ausência de sintomas associados às lesões, como prurido. Com isso, é indubitável a importância de relatos como esse, ao passo que ilustra uma variação da apresentação clínica de uma doença com sintomas inerentes à ela.

Outro aspecto importante é a dificuldade no tratamento, visto que o transplante de medula necessita de compatibilidade entre doador –receptor e isso na maioria das vezes depende de tempo. Portanto, o seguimento, nesses casos é sintomático.

Por fim, é indispensável salientar a importância do trabalho conjunto entre especialidades médicas, sendo que por meio de lesões de pele diagnosticou-se uma doença sistêmica de tratamento complexo e com seguimento hematológico por tempo indeterminado.

REFERÊNCIAS

CIRILLO MALUF, Luciana ; ALFREDO DE BARROS, Jefferson; D'APARECIDA DOS SANTOS MACHADO FILHO, Carlos . **Mastocitose** . Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-05962009000300002&lng=pt&nrm=iso&tlng=pt>. Acesso em: 20 nov. 2017.

DOS SANTOS, Josemir Belo et al. **Urticária pigmentosa em adulto com apresentação clínica exuberante**. 2006. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-05962006000900019&lng=en&nrm=iso&tlng=pt>. Acesso em: 15 jun. 2018

EVÓDIE I, F., . FARIA B. C. de.; BOAVENTURA, A. C., SANTOS, A. dos.; CESTARI, T. F. **Mastocitose sistêmica na infância: relato de 3 casos**. Jornal de Pediatria - Vol. 78, Nº2, 2002.

FAILACE, R. **Hemograma – Manual de Interpretação**. 6. ed., São Paulo: Artmed, 2015.

HARTMANN, Karin 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**. 2016. Disponível em: <https://www.rima.org/filefinderhandler.ashx?url=guia+8941.pdf>>. Acesso em: 20 mar. 2018

LONGO, Dan L. et al. **Medicina interna de Harrison**. 18. ed. Porto Alegre: AMGH, 2013.

SANDES, Alex Freire. **Quando suspeitar de mastocitose e como confirmar o diagnóstico**. Disponível em: <http://www.fleury.com.br/medicos/educacao-medica/artigos/Pages/quando-suspeitar-de-mastocitose-e-como-confirmar-o-diagnostico.aspx>>. Acesso em: 20 nov. de 2017.

SANTOS, Guilherme; MELO, José Renan da Cunha. **Mastocitose Sistêmica**. Revista Médica de Minas Gerais, Minas Gerais, v. 20, p. 437-441, nov. 2010. Disponível em: <http://www.rmmg.org/Sumario/100>. Acesso em: 27 nov. 2017.

WOLFF, Klaus et al. Fitzpatrick : **Tratado de Dermatologia**. 7. ed. [S.l.]: Revinter, 2011. P. 1434-1443 v. II.