

LA MASTOCITOSIS

Este grupo de enfermedades raras presentan una sintomatología tan variada que dificulta su diagnóstico, es por ello que necesitan ser tratada por médicos especializados en ellas.

■ ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE MASTOCITOSIS. www.mastocitosis.com

La mastocitosis es un grupo de enfermedades raras, es decir, las padecen menos de una persona de cada dos mil. Su nombre proviene de los mastocitos, células que se originan en la médula ósea desde donde pasan a otros tejidos y participan en procesos alérgicos, de inflamación y también influyen en las defensas del organismo. La causa por la que surge la mastocitosis es por un aumento anormal del número de mastocitos en diversas zonas del cuerpo.

¿QUÉ PROVOCA?

La piel es el órgano que con mayor frecuencia está afectado por la enfermedad, presentándose con lesiones cutáneas de color rojo-violáceo. Otros órganos que también pueden estar implicados son la médula ósea, los

huesos, el hígado, el bazo y el tracto gastrointestinal. Hay que señalar que no se trata de una enfermedad contagiosa, y que, con la excepción de un pequeño número de casos, tampoco es hereditaria.

Las manifestaciones clínicas son múltiples y varían de un paciente a otro, así se puede producir prurito, enrojecimiento facial, malestar general, ampollas, dolor abdominal, diarrea, dificultad de concentración, malabsorción, osteoporosis, o anafilaxias, entre otros problemas.

REALIZAR EL DIAGNÓSTICO

La variabilidad de síntomas se debe a que las mastocitosis forman un grupo heterogéneo de enfermedades que difieren según la edad: comienzo en edad pediátrica (aparece hasta los cua-

Tratamiento a seguir

Existe una serie de factores que pueden desencadenar la activación de los mastocitos y la liberación de una serie de sustancias que contienen en su interior; como la histamina, triptasa, leucotrienos que van a ser las responsables de la sintomatología, de ahí que los pacientes deben evitar agente físicos como el calor; el frío, la presión; factores emocionales (estrés, ansiedad), y la toma de ciertos fármacos. Sin embargo, aunque se eviten estos factores, es posible que surjan los síntomas, y sea necesario el uso de medicamentos, que aunque no curan la enfermedad, alivian al afectado. Se administran medicamentos que bloquean la unión de histamina a sus receptores; medicamentos que estabilizan la pared del mastócito (cromoglicato disódico); para el tratamiento de las lesiones cutáneas; fármacos frente a la osteopenia/osteoporosis; o epinefrina, en pacientes con riesgo de anafilaxias, entre otros.



El día a día del paciente

El primer problema que se encuentra un enfermo es conseguir que le diagnostiquen correctamente. Muchas veces esto conlleva un peregrinar de especialista hasta llegar a alguien que conozca la enfermedad. Una vez diagnosticado, para tener una buena calidad de vida es fundamental llevar un seguimiento médico adecuado por especialistas en la enfermedad, que conozcan las diferentes manifestaciones de la misma, y sean capaces de identificar el mejor tratamiento para los síntomas de cada paciente. Teniendo en cuenta que la sintomatología es muy variada, pueden surgir problemas gástricos que dificulten acciones tan habituales como ir a un restaurante, mareos, dolores fuertes de cabeza, en ocasiones acompañados de pérdidas de consciencia que pueden conllevar que una madre no pueda atender a su hijo, que un traba-

jador no rinda adecuadamente, o que un niño no pueda asistir al colegio... Todas estas dificultades se ven empeoradas por la sensación de aislamiento, de no encontrar a nadie más en la misma situación. Es en este punto donde surge el asociacionismo, en la búsqueda de personas que estén en las mismas circunstancias y con las que compartir angustias, miedos, experiencias, etcétera. Fue así como surgió en el año 2002 la **Asociación Española de Mastocitosis**, como una entidad entre cuyos fines está ayudar a los enfermos de mastocitosis, potenciar la interrelación entre enfermos, médicos e investigadores.

El consejo

Las principales recomendaciones para el buen manejo de la enfermedad están recogidos en el Cuaderno de información del paciente con mastocitosis, elaborado por los especialistas del Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla-La Mancha (CLMast) y la Red Española de Mastocitosis (REMA). Disponible en www.mastocitosis.com

tro años de edad) o en edad adulta. También se pueden diferenciar según su comportamiento clínico: indolente o agresivo, la cantidad de mastocitos, el número de órganos afectados y otros muchos aspectos. Cuando aparece en

edad pediátrica existe un porcentaje de niños que experimentan remisión de la enfermedad al llegar a la pubertad, mientras que otros evolucionan a la forma de adulto.

El diagnóstico de las mastocitosis cutáneas es usualmente clínico, en base a la inspección de las lesiones, el cual se puede confirmar con una biopsia cutánea.

Sin embargo, para un diagnóstico integral y clasificación del tipo de mastocitosis puede ser necesaria una biopsia de médula ósea en los adultos.

Sin embargo, al ser la mastocitosis una enfermedad rara, y además muy heterogénea, es poco frecuente que los médicos posean la experiencia suficiente para enfocar de forma adecuada su diagnóstico y tratamiento. Por ello el manejo de las mastocitosis en unidades especializadas es esencial para mejorar la calidad de vida de los pacientes. En España hay buenos especialistas en esta enfermedad y un centro dedicado a su estudio, diagnóstico y tratamiento, el Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla-La Mancha. □

