

## Manifestações Cutâneas das Mastocitoses nas Idades Pediátricas

### Cutaneous Manifestations in Pediatric Mastocytosis

**Palavras-chave:** Criança; Mastocitose; Mastocitose Cutânea  
**Keywords:** Child; Mastocytosis; Mastocytosis, Cutaneous

Ao Editor:

Lemos com interesse o artigo “Manifestações Cutâneas nas Mastocitoses: Atualização.”<sup>1</sup> em que Ferreira e colaboradoras resumem de forma interessante e estruturada, o estado da arte das manifestações cutâneas nas mastocitoses, com particular enfoque no diagnóstico e quadro clínico. Porém, os aspectos respeitantes às idades pediátricas merecem alguns comentários.

Por definição, as mastocitoses são um grupo heterogéneo de doenças caracterizadas por proliferação anormal de mastócitos clonais.<sup>2</sup> Tipicamente, estes apresentam alterações morfológicas e imunofenotípicas evidentes, mas não se pode considerar que tal aconteça, por definição.<sup>2</sup> Aliás, as mastocitoses bem-diferenciadas (MBD) caracterizam-se pela acumulação de mastócitos, que podem ser imunofenotípica e morfológicamente normais.<sup>3</sup> De acordo com a última classificação da OMS, qualquer variante de mastocitose pode apresentar características de MBD.<sup>2</sup> Incluem-se mastocitoses cutâneas (MC) e não apenas as MC maculopapulares (MP) polimórficas, já que estão descritas em MCMP monomórficas, MC difusas e no mastocitoma cutâneo.<sup>3</sup>

Nas MBD, os mastócitos apresentam uma morfologia que, tipicamente, mimetiza a normalidade - forma arredondada e granulação quase normal - ainda que apresentem tamanho superior ao normal.<sup>3</sup> Imunofenotipicamente, expressam maioritariamente, logo nem sempre, CD30.<sup>3</sup>

Porém, podem expressar CD25, visto que a mutação *D816V* do KIT pode estar presente nas MBD.<sup>3</sup> Efectivamente, na maioria das MBD, a mutação localiza-se fora do exão 17 e é frequentemente indetectável por sequenciação.<sup>3</sup> Nestas situações, está recomendada a aferição da clonalidade através do *human androgen receptor assay* (HUMARA).<sup>3,4</sup> Foram descritos casos de incidência familiar de mutações germinais, com hereditariedade autossómica dominante.<sup>3</sup> De salientar que, nas idades pediátricas, apenas cerca de 1/3 dos doentes expressam a mutação *D816V*<sup>5</sup> e que a expressão de CD30 é frequente. Assim, não se pode considerar que as MBD sejam formas raras de mastocitose, nestas idades.

Sobre a persistência das mastocitoses pediátricas para a idade adulta, verificou-se, recentemente, que não existe uma associação com mutações específicas do KIT. Por outro lado, as mastocitoses sistémicas bem-diferenciadas (MSBD) apresentam critérios diagnósticos específicos<sup>3</sup> e são frequentemente subdiagnosticadas em crianças, uma vez que se assume MC na presença de triptase basal < 20 ng/mL. Ainda assim, as MSBD persistem com frequência na idade adulta, nomeadamente nas mulheres.<sup>3</sup>

Ainda sobre as mastocitoses das idades pediátricas, consideramos importante frisar que a sintomatologia sistémica é frequente, inclusivamente em MC. As queixas gastrointestinais podem, até, ocorrer em 20% a 50% dos casos.<sup>5</sup> Nas MC difusas podem ocorrer distúrbios da coagulação, decorrentes da libertação maciça de heparina pelos mastócitos.<sup>5</sup> De facto, foi demonstrado que os doentes pediátricos com maior envolvimento cutâneo e triptase basal mais elevada são mais propensos a reações por libertação de mediadores mais graves.<sup>5</sup> Porém, pode surgir sintomatologia sistémica e até anafilaxia, em doentes com reduzido envolvimento cutâneo.<sup>4</sup>

## REFERÊNCIAS

1. Ferreira S, Fernandes I, Cabral R, Machado S, Lima M, Selores M. Manifestações cutâneas nas mastocitoses: atualização. Acta Med Port. 2020;33:275-81.
2. Horny HP, Akin C, Arber DA, Peterson LC, Tefferi A, Metcalfe D, et al. Mastocytosis. In: Swerdlow S, Campo E, Harris N, Jaffe E, Pileri S, Stein H, et al, editors. WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues. Revised 4th ed. Lyon: IARC; 2017.
3. Alvarez-Twose I, Jara-Acevedo M, Morgado JM, Garcia-Montero A, Sanchez-Munoz L, Teodosio C, et al. Clinical, immunophenotypic, and molecular characteristics of well-differentiated systemic mastocytosis. J Allergy Clin Immunol. 2016;137:168-78.
4. Rama T, Moreira A, Delgado L. Abordagem diagnóstica e terapêutica das mastocitoses – uma proposta de orientação clínica. Rev Port Imunoalergol. 2020;28.
5. Meni C, Bruneau J, Geogin-Lavialle S, Le Sache de Peufeilhoux L, Damaj G, Hadj-Rabia S, et al. Paediatric mastocytosis: a systematic review of 1747 cases. Br J Dermatol. 2015;172:642-51.

Tiago Azenha RAMA<sup>1,2</sup>, André MOREIRA<sup>1,3,4</sup>, Luís DELGADO<sup>1,2,5</sup>

1. Serviço de Imunoalergologia. Centro Hospitalar Universitário São João. Porto. Portugal.
2. Serviço de Imunologia Básica e Clínica. Departamento de Patologia. Faculdade de Medicina. Universidade do Porto. Porto. Portugal.
3. EPIUnit. Instituto de Saúde Pública. Universidade do Porto. Porto. Portugal.
4. Faculdade de Medicina. Universidade do Porto. Porto. Portugal.
5. Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde (CINTESIS). Faculdade de Medicina. Universidade do Porto. Porto. Portugal.

Autor correspondente: Tiago Azenha Rama. tarama@med.up.pt

Recebido: 05 de maio de 2020 - Aceite: 06 de maio de 2020 | Copyright © Ordem dos Médicos 2020

<https://doi.org/10.20344/amp.14056>

