

MASTOCITOSI CUTANEA

La *mastocitosi* è una malattia rara, caratterizzata dall'espansione e dall'accumulo di mastociti clonali in diversi organi, più frequentemente cute e midollo osseo.

Dal punto di vista patogenetico, essa consegue alla mutazione somatica di tipo *gain-of-function* di KIT, gene che codifica per il recettore di superficie CD117, portando alla sua attivazione costitutiva con conseguente disregolazione della differenziazione, maturazione e sopravvivenza dei mastociti; la mutazione tipica è la D816V a carico dell'esone 17.

La mastocitosi viene classificata in sistemica e cutanea, sulla base della presenza o meno di un coinvolgimento extracutaneo, in aggiunta all'interessamento cutaneo.

Per quanto riguarda la *mastocitosi cutanea*, essa viene suddivisa in tre sottotipi sulla base della classificazione WHO del 2022 (Figura 1), tendendo in considerazione le caratteristiche morfologiche e la distribuzione delle lesioni cutanee, l'età di insorgenza e nonché l'associazione con il rischio di progressione verso forme sistemiche.

Subforms	Variants	Typical manifestations
Maculopapular cutaneous mastocytosis (syn. urticaria pigmentosa)	Monomorphic	
	Polymorphic	
Diffuse cutaneous mastocytosis		
Cutaneous mastocytoma		

Figura 1. Classificazione del coinvolgimento cutaneo in pazienti con mastocitosi

Più dettagliatamente, negli adulti la mastocitosi cutanea si manifesta, più frequentemente, sottoforma di piccole lesioni maculo-papulari, simmetriche, rosso-brunastre e monomorfe, che insorgono a partire dalle cosce e si diffondono al tronco, escludendo volto e collo.

Tali lesioni raramente vanno incontro a remissione spontanea, di fatti un coinvolgimento sistemico di malattia è presente in oltre l'80 % dei pazienti adulti che manifestano lesioni cutanee suggestive per mastocitosi.

Nel paziente adulto la forma cutanea diffusa è rara e il mastocitoma cutaneo eccezionale.

In età pediatrica, invece, la forma più frequente è rappresentata dalla mastocitosi cutanea maculopapulare polimorfa (MCPM), che si caratterizza, dal punto di vista clinico, per la presenza di grandi noduli o placche rosso-brunastre, tonde o ovalari, asimmetriche e polimorfe, localizzate a livello di volto, tronco ed estremità. La regione laterale della fronte ne è sede tipica. (Figura 2)

La MCPM può essere presente sin dalla nascita oppure può comparire entro i primi sei mesi di vita, e nella maggior parte dei pazienti regredisce spontaneamente entro l'adolescenza.

È spesso limitata alla cute: rari sono i sintomi da attivazione mastocitaria, la triptasi sierica basale risulta entro i limiti di norma ed eccezionalmente si osserva una evoluzione verso sistemiche.



Figura 2. Localizzazione frontale di MCPM

La forma più rara e severa di mastocitosi cutanea è quella diffusa, caratterizzata da una infiltrazione dermica diffusa e conseguente ispessimento, iperpigmentazione, vescicolazione e pseudo-lichenificazione cutanea.

Insorge tipicamente entro l'anno di età e, nonostante gli alti livelli di triptasi sierica basale e i frequenti sintomi sistemici, spesso va incontro a remissione spontanea prima dell'età adulta.

Infine, il mastocitoma cutaneo si presenta come una lesione papulare, nodulare o a placca, rilevata, giallo-brunastro e talvolta vescicolata; può essere isolato, se singolo, oppure multilocalizzato.

Anch'esso compare entro i primi sei mesi di vita e regredisce entro l'adolescenza.

Una caratteristica clinica tipica di tutte le forme di mastocitosi cutanea, che aiuta nel riconoscimento di queste lesioni cutanee, è rappresentata dal *segno di Darier*, ossia una reazione eritemato-pomfoide localizzata a livello della lesione, che consegue all'applicazione di una pressione moderata attraverso un abbassalingua. (Figura 3)



Figura 3. Segno di Darier

Una volta sospettata una forma cutanea di mastocitosi, questa va confermata -soprattutto nel soggetto adulto, poiché a maggior rischio di interessamento sistemico- attraverso l'esecuzione di una biopsia cutanea, al fine di identificare la presenza di un aumentata quota di mastociti intralesionali o della mutazione attivante di KIT.

Marina Mazzola
Scuola di Specializzazione in
Allergologia e Immunologia Clinica
Università degli Studi di Torino
AO Ordine Mauriziano, Torino