



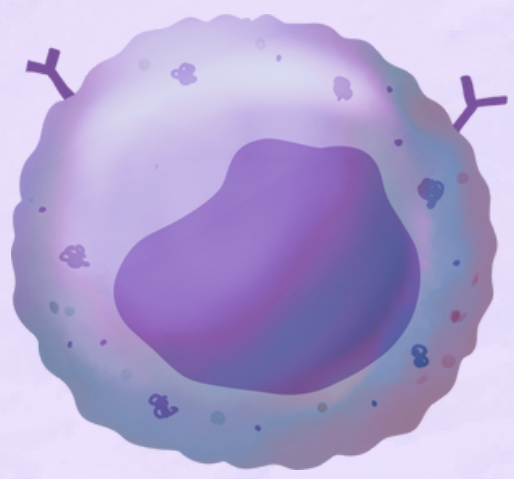
ESTAR INFORMADO
ESTAR CONECTADO

PATOLOGÍAS MASTOCITARIAS

Creo que tengo mastocitosis o una patología mastocitaria

Guía de primeros pasos para pacientes, familias y comunidades

¿Qué son los mastocitos?



Los **mastocitos** forman parte del sistema inmunitario. Se encuentran en la mayoría de los tejidos del cuerpo, especialmente en aquellos que interactúan con el mundo exterior, que incluyen los pulmones, el tracto gastrointestinal y la piel.

Cuando un desencadenante activa un mastocito, este libera muchos mediadores (sustancias químicas que desencadenan procesos que conducen a los síntomas). La histamina es uno de los más de 200 mediadores que pueden liberar los mastocitos.

Las **patologías mastocitarias** ocurren cuando estas células no se comportan de la manera esperada. Además, las reacciones se pueden amplificar en personas que tienen demasiados mastocitos.

Tipos de patologías mastocitarias:

La **mastocitosis** es un trastorno en el que el cuerpo experimenta una acumulación inusual de mastocitos en una o más partes. Los mastocitos ayudan a protegerle, pero cuando tiene mastocitosis, estas células se comportan mal. Hay cuatro grupos principales: uno que afecta solo a la piel (**mastocitosis cutánea**), uno que puede afectar a órganos como la médula ósea y el tracto gastrointestinal y otros órganos (**mastocitosis sistémica no avanzada**) y dos que afectan más gravemente a la función de sistemas corporales clave (**mastocitosis sistémica avanzada [AdvSM, por sus siglas en inglés]** y **sarcoma de mastocitos**).

Las personas con **síndrome de activación de mastocitos (SAM)** tienen episodios recurrentes en los que sus mastocitos liberan mediadores, lo que provoca una variedad de síntomas. Estos síntomas pueden ser muy diversos e incluir urticaria, sibilancias, malestar gastrointestinal, presión arterial baja e incluso reacciones graves como la anafilaxia. Por suerte, estos episodios suelen mejorar con la ayuda de medicamentos que pueden bloquear o inhibir estos mediadores de los mastocitos. Diagnosticar el SAM no siempre resulta sencillo. Es como resolver un rompecabezas médico diseñado para médicos. Tienen en cuenta cuándo la persona experimenta los síntomas, lo bien que actúan los medicamentos y las pruebas especializadas para reconstruir el panorama completo y controlar de forma eficaz este trastorno.

La **alfa triptasemia hereditaria (HaT)** es un rasgo genético que se encuentra en aproximadamente el 5 % de las poblaciones estudiadas. El hecho de tener copias adicionales de un gen llamado TPSAB1 provoca esta enfermedad, que produce una proteína llamada alfa triptasa. La HaT puede provocar diversos síntomas, aunque hasta ahora es difícil determinar si los causa de forma directa. Las personas con HaT sintomática pueden experimentar síntomas debilitantes de leves a graves, similares a los de otras patologías mastocitarias. La HaT puede presentarse junto con otra patología mastocitaria y aumentar así el riesgo de anafilaxia grave. Sorprendentemente, hasta dos tercios de las personas con el rasgo HaT podrían no experimentar síntomas perceptibles.

Los síntomas pueden variar según los pacientes. Tanto niños como adultos pueden padecer patologías mastocitarias.

Referencias
[Personalized Management Strategies in Mast Cell Disorders: ECNM-AIM User's Guide for Daily Clinical Practice](#). The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice (2022)
[AAAAI Mast Cell Disorders Committee Work Group Report: Mast cell activation syndrome \(MCAS\) diagnosis and management](#). J Allergy Clin Immunol (2019)
[Hereditary alpha-tryptasemia and monoclonal mast cell disorders](#). Frontiers in Allergy (2025).
[Mast Cell Diseases in Practice and Research: Issues and Perspectives Raised by Patients and Their Recommendations to the Scientific Community and Beyond](#). The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice (2022)



Síntomas habituales

Los síntomas varían en gran medida y pueden afectar a múltiples sistemas del organismo. Pueden estar desencadenados por el estrés, enfermedades o la exposición ambiental.

Entre los síntomas posibles se pueden citar:

- Cutáneos: urticaria, enrojecimiento, picazón
- Gastrointestinales: náuseas, diarrea, dolor abdominal
- Respiratorios: sibilancias, congestión nasal
- Cardiovasculares: mareos, presión arterial baja
- Neurológicos: niebla mental, cefaleas
- Sistémicos: cansancio, intolerancia a la temperatura

Desencadenantes habituales

Cada persona que padece una patología mastocitaria es diferente: algunas pueden reaccionar a los siguientes desencadenantes, mientras que otras pueden no reaccionar a ninguno.

Los mastocitos pueden reaccionar a:

- El calor, el frío o la presión
- Infecciones o cirugía
- Determinados alimentos
- Aromas o factores ambientales
- Medicamentos
- Estrés o cambios hormonales

¿Qué hacer a continuación?

Realice un seguimiento de sus síntomas:

- Lleve un diario en el que anote los síntomas, los desencadenantes y los momentos, si es necesario
- Registre todo medicamento o suplemento que tome.

Vaya al médico:

- Pregunte sobre las patologías mastocitarias
- Hable sobre las pruebas para detectar los mediadores mastocitarios
- Plantéese la derivación a un hematólogo, inmunólogo o alergólogo experimentado.

El tratamiento puede incluir:

- Antihistamínicos H1 y H2
- Estabilizadores de mastocitos
- Antagonistas de los receptores de leucotrienos
- Ajustes en el estilo de vida y la alimentación
- En las formas avanzadas de patología mastocitaria, los medicamentos dirigidos o los trasplantes de células madre pueden contribuir a reducir la carga de mastocitos o reemplazar las células anormales.

Llame a los servicios de urgencias si experimenta:

- Dificultad para respirar
- Hinchazón de la cara, los labios o la garganta
- Descenso repentino de la presión arterial
- Diarrea o vómitos intensos
- Desmayos

Cuándo buscar ayuda de emergencia


a sanofi company


BIOSCIENCES