

# MASTOCITOSIS AMPOLLOSA DIFUSA: REPORTE DE CASO

## DIFFUSE BULLOUS MASTOCYTOSIS: CLINICAL CASE STUDY

Natalia Alejandra Caselles García<sup>1</sup>, Daniela Cristina Forero Ortega<sup>2</sup>

Recibido: 15 de Enero de 2026.

Aprobado: 15 de Marzo de 2026

### RESUMEN

**Introducción:** Las enfermedades dermatológicas son una causa frecuente de consulta en pediatría, predominando las de origen infeccioso. Sin embargo, las patologías proliferativas poco frecuentes, como la mastocitosis cutánea difusa con variante ampollosa, representan un reto diagnóstico debido a su baja prevalencia y similitud clínica con otras dermatosis ampollosas. Esta entidad se caracteriza por infiltración masiva de mastocitos en la piel y liberación de mediadores proinflamatorios, lo que genera manifestaciones cutáneas variables y potenciales complicaciones sistémicas. El objetivo es describir un caso de mastocitosis ampollosa en una lactante y resaltar los aspectos clínicos y diagnósticos relevantes. **Métodos:** Se describe el caso de una lactante femenina de dos meses con lesiones ampollosas generalizadas. La evaluación clínica incluyó examen dermatológico detallado y biopsia cutánea para confirmación diagnóstica. Se realizó seguimiento clínico posterior al tratamiento instaurado. **Resultados:** La paciente presentó ampollas tensas de 2 mm a 2 cm distribuidas en cuero cabelludo, tronco y extremidades, respetando palmas y plantas, con máculas marrón-rojizas residuales y signo de Darier positivo. Como antecedente, a los cinco días de vida presentó una ampolla plantar inicialmente diagnosticada como miliaria. La biopsia cutánea evidenció piel delgada con espongirosis, hiperpigmentación basal y ampollas subdérmicas, asociadas a marcada proliferación dérmica de mastocitos maduros, compatible con mastocitosis cutánea difusa ampollosa. Se instauró tratamiento con antihistamínicos H1 y corticoides, con mejoría clínica parcial y posterior mantenimiento con antihistamínicos a largo plazo. **Discusión:** La mastocitosis cutánea pediátrica es generalmente benigna y suele manifestarse antes de los dos años. La variante difusa es poco frecuente y puede confundirse con entidades como síndrome de piel escaldada, epidermolisis ampollosa o impétigo ampollosa. El diagnóstico se basa en la correlación clínica e histopatológica; El tratamiento de primera línea incluye antihistamínicos y estabilizadores de mastocitos, reservando terapias sistémicas para casos graves o refractarios. El reconocimiento temprano es fundamental para evitar complicaciones asociadas a la liberación masiva de mediadores mastocitarios.

**Palabras clave:** Dermatología; Mastocitosis; Mastocitosis cutánea; Enfermedades cutáneas vesiculoampollosas; Lactante

**Cómo citar este artículo:** Caselles García NA, Forero Ortega DC. Mastocitosis ampollosa difusa: un estudio detallado de un caso clínico, Revista Ciencias Básicas En Salud, 4(2):102-110. Abril 2026, ISSN 2981-5800



## ABSTRACT

**Introduction:** Dermatological diseases are a frequent reason for pediatric consultation, with infectious diseases predominating. However, rare proliferative pathologies, such as diffuse cutaneous mastocytosis with bullous variants, present a diagnostic challenge due to their low prevalence and clinical similarity to other bullous dermatoses. This entity is characterized by massive infiltration of mast cells in the skin and the release of proinflammatory mediators, leading to variable cutaneous manifestations and potential systemic complications. The objective is to describe a case of bullous mastocytosis in an infant and highlight the relevant clinical and diagnostic aspects. **Methods:** We describe the case of a two-month-old female infant with generalized bullous lesions. The clinical evaluation included a detailed dermatological examination and a skin biopsy for diagnostic confirmation. Clinical follow-up was performed after the initiation of treatment. **Results:** The patient presented with tense blisters ranging from 2 mm to 2 cm in diameter, distributed on the scalp, trunk, and extremities, sparing the palms and soles, with residual reddish-brown macules and a positive Darier sign. As a history, at five days of age, she presented with a plantar blister initially diagnosed as miliaria. The skin biopsy revealed thin skin with spongiosis, basal hyperpigmentation, and subdermal blisters, associated with marked dermal proliferation of mature mast cells, consistent with diffuse bullous cutaneous mastocytosis. Treatment was initiated with H1 antihistamines and corticosteroids, with partial clinical improvement, followed by long-term maintenance with antihistamines. **Discussion:** Pediatric cutaneous mastocytosis is benign and usually manifests before the age of two. The diffuse variant is rare and can be confused with conditions such as scalded skin syndrome, epidermolysis bullosa, or bullous impetigo. The diagnosis is based on clinical and histopathological correlation. First-line treatment includes antihistamines and mast cell stabilizers, reserving systemic therapies for severe or refractory cases. Early recognition is essential to avoid complications associated with the massive release of mast cell mediators.

**Keywords:** Dermatology; Mastocytosis; Cutaneous mastocytosis; Vesiculobullous skin diseases; Infant

### Introducción:

Las enfermedades dermatológicas en pediatría constituyen un motivo frecuente de consulta médica, siendo la mayoría de origen infeccioso o inflamatorio. No obstante, existen patologías proliferativas poco frecuentes que representan un desafío diagnóstico en la práctica clínica, entre ellas las mastocitosis cutáneas.

Estas entidades se caracterizan por la proliferación anormal y acumulación de mastocitos en diferentes tejidos, principalmente en la piel y la médula ósea, acompañada de la liberación excesiva de mediadores inflamatorios como histamina, triptasa y leucotrienos, responsables de gran parte de sus manifestaciones clínicas [1,6,9,10,11].

**Cómo citar este artículo:** Caselles García NA, Forero Ortega DC. Mastocitosis ampollosa difusa: un estudio detallado de un caso clínico, Revista Ciencias Básicas En Salud, 4(2):102-110. Abril 2026, ISSN 2981-5800



Las mastocitosis constituyen un grupo heterogéneo de trastornos que, aunque se consideran enfermedades raras —con una prevalencia estimada de 9 casos por cada 100.000 habitantes— presentan un amplio espectro clínico que abarca desde formas cutáneas benignas hasta variantes sistémicas agresivas con compromiso multiorgánico [6,10].

En la población pediátrica predominan las formas cutáneas, dentro de las cuales la mastocitosis cutánea difusa (MCD) representa una variante poco frecuente y potencialmente grave, caracterizada por infiltración masiva de mastocitos en la dermis [11,13,17].

Una de sus presentaciones más severas es la mastocitosis cutánea difusa ampollosa (MCDA), que suele manifestarse en el período neonatal o en los primeros meses de vida [13,17].

Clínicamente, la MCDA se caracteriza por eritrodermia generalizada y aparición recurrente de ampollas, que pueden contener líquido hemorrágico, seguidas de engrosamiento cutáneo con apariencia de “piel de naranja”. El signo de Darier, definido como la aparición de habón y eritema tras la fricción de las lesiones, constituye un hallazgo clínico característico [8,11].

El diagnóstico se basa en la correlación clínica e histopatológica mediante biopsia cutánea con tinciones específicas como azul de toluidina o Giemsa, además de la evaluación de triptasa sérica para descartar compromiso sistémico [6,12]. Aunque el pronóstico pediátrico suele ser favorable, la rareza de esta entidad y su similitud con otras dermatosis ampollas pueden dificultar su reconocimiento temprano.

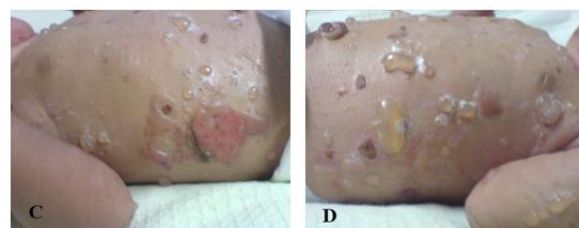
**Cómo citar este artículo:** Caselles García NA, Forero Ortega DC. Mastocitosis ampollosa difusa: un estudio detallado de un caso clínico, Revista Ciencias Básicas En Salud, 4(2):102-110. Abril 2026, ISSN 2981-5800

## Presentación del caso

Lactante menor femenina de dos meses con lesiones ampollas dispersas generalizadas, incluyendo cuero cabelludo, tronco, extremidades superiores y extremidades inferiores (figura 1 y 2) que respeta palmas y plantas, ampollas tensas entre 2 milímetros hasta 2 centímetros con placas de color marrón tras la erupción de las lesiones con signo de Darier positivo.



**Figura 1.** Erupción cutánea ampollosa generalizada. (A) Lactante menor con múltiples vesículas, además de costras en cuero cabelludo y cara. (B) Presencia de máculas y ampollas de color amarillo-parduzco.



**Figura 2. Manifestaciones clínicas.** (C) En hemiabdomen derecho, presencia de múltiples ampollas y vesículas de diferente tamaño, acompañadas de exulceración. (D) En hemiabdomen izquierdo, presencia de ampollas de gran tamaño y costras.



**Figura 3.** Lesiones maculopapulares, vesiculosas y ampollosas de coloración marrón-rojizo en fases de erosión y de curación en rodilla izquierda.

Antes de este evento en consulta en control a los 5 días de nacimiento se presenta ampolla única en región plantar de dimensión de 0,2 cm x 0,2 cm que inicialmente es diagnosticado como cuadro de miliaria sin tratamiento para el mismo, posteriormente lesiones con las mismas características en pómulo inferior que tras la erupción de las lesiones se presenta a su reemplazo piel con característica acartonada en la región afectada (figura 3).

Debido a las múltiples lesiones, se realizó biopsia de piel con diagnóstico de mastocitosis cutánea difusa para lo cual se estableció las siguientes descripciones: *Descripción macroscópica:* Segmento de piel color blanquecino; *Descripción microscópica:* Piel delgada con espongirosis e hiperpigmentación de la basal y formación de ampollas subdérmicas. La dermis presenta proliferación marcada de las células monomorfas basófilas correspondientes a mastocitos maduros que se extiende hasta la dermis profunda. Por tanto, el cuadro histológico es compatible con una mastocitosis ampollosa.

Tratada con bloqueadores de receptores H1 junto a corticoides desde el primer momento del cuadro clínico, se refiere mejoría clínica leve en los primeros meses por lo cual se hizo uso de antihistamínicos a largo plazo.

### Resultados

La mastocitosis como neoplasia hematopoyética se caracteriza por el aumento de mastocitos fenotípicamente anormales con acumulación de distribución heterogénea [6]. En la población pediátrica la mayor incidencia corresponde a la forma cutánea, con prevalencia maculopapular cercana al 90 %, mastocitoma entre 10 % y 15 % y la variante difusa entre 5 % y 13 % [11].

Aunque pocos pacientes presentan manifestaciones al nacimiento, la aparición de características clínicas compatibles con mastocitosis suele ocurrir antes de los primeros dos años de vida [3].

La variante polimórfica es típica de la infancia y se caracteriza por lesiones asimétricas de gran tamaño que afectan cabeza, cuello y extremidades [4], con coloración roja, amarilla o marrón, acompañadas de prurito, dermatografismo y signo de Darier positivo, con resolución frecuente durante la adolescencia. En particular, la mastocitosis cutánea difusa se caracteriza por hiperpigmentación naranja homogénea y paquidermia con tendencia a la formación de eritrodermia y ampollas de contenido claro o hemorrágico [5]. Este cuadro se relaciona con alteraciones del gen KIT, que regula la diferenciación de células progenitoras mieloides CD34 en la médula ósea y conduce a proliferación y acumulación de mastocitos [6,14].

Tradicionalmente, la presencia de lesiones típicas junto con el signo de Darier se ha considerado sugestiva de la enfermedad [8]; sin embargo, actualmente se reconoce que el diagnóstico debe basarse en la correlación clínica e histopatológica mediante biopsia cutánea [12], ya que la estimulación mecánica puede inducir liberación masiva de mediadores mastocitarios y agravar el cuadro clínico [9].

La baja frecuencia de la mastocitosis cutánea difusa y la ausencia de grandes cohortes clínicas hacen que su diagnóstico sea complejo. Las manifestaciones clínicas pueden confundirse con patologías más frecuentes como síndrome de piel escaldada, epidermólisis ampollosa, dermatitis atópica, dermatosis ampollosa lineal o impétigo ampolloso [18,19], lo que puede conducir a diagnósticos erróneos y aumentar el riesgo de complicaciones como anafilaxia, colapso cardiovascular o broncoconstricción [9,10].

El tratamiento de primera línea incluye antihistamínicos y estabilizadores de mastocitos para prevenir su degranulación [12,13]. Debido al desarrollo de tolerancia, la dosis de antagonistas H1 puede aumentarse hasta cuatro veces según la edad [12]. En casos severos o refractarios pueden emplearse corticosteroides sistémicos a corto plazo o terapias dirigidas como inhibidores de tirosina quinasa y fototerapia [13,14].

## Conclusión

La mastocitosis comprende un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por la proliferación y acumulación anormal de mastocitos en diferentes tejidos, especialmente en la piel. En la población

pediátrica, la forma más frecuente corresponde a la mastocitosis cutánea, la cual incluye tres variantes clínicas principales: urticaria pigmentosa, mastocitosis cutánea difusa y mastocitoma solitario (21).

Dentro de estas, la mastocitosis cutánea difusa representa una forma poco frecuente y se caracteriza por una infiltración extensa de mastocitos en la dermis, que puede manifestarse clínicamente con eritema, engrosamiento cutáneo, prurito intenso y, en algunos casos, formación de ampollas (22).

La variante ampollosa de la mastocitosis cutánea difusa se observa con mayor frecuencia en lactantes y niños pequeños. Su fisiopatología está relacionada con la liberación masiva de mediadores mastocitarios, como histamina, triptasa, prostaglandinas y leucotrienos, los cuales generan aumento de la permeabilidad vascular, inflamación local y fragilidad de la unión dermoepidérmica, favoreciendo la aparición de lesiones ampollas (23).

Este mecanismo explica que estímulos físicos mínimos, como fricción o presión sobre la piel, puedan desencadenar la formación de ampollas o la aparición del signo de Darier, considerado un hallazgo clínico característico de la enfermedad (22,24).

El diagnóstico de mastocitosis cutánea se basa principalmente en la correlación entre los hallazgos clínicos y el estudio histopatológico. La biopsia cutánea suele mostrar infiltrados densos de mastocitos en la dermis, los cuales pueden evidenciarse mediante tinciones especiales como azul de toluidina o Giemsa, así como por técnicas de inmunohistoquímica con marcadores

**Cómo citar este artículo:** Caselles García NA, Forero Ortega DC. Mastocitosis ampollosa difusa: un estudio detallado de un caso clínico, Revista Ciencias Básicas En Salud, 4(2):102-110. Abril 2026, ISSN 2981-5800



como CD117 (c-KIT) (21,23). En el presente caso, la confirmación histológica permitió establecer el diagnóstico definitivo, lo cual es fundamental debido a que las lesiones ampollas en lactantes pueden confundirse con otras entidades dermatológicas.

Entre los principales diagnósticos diferenciales se encuentran enfermedades ampollas como la epidermolisis bullosa, el impétigo ampollas, la dermatitis herpetiforme, la enfermedad ampollas lineal por IgA y algunas infecciones cutáneas bacterianas o virales (25). La correcta diferenciación entre estas entidades resulta esencial para evitar tratamientos innecesarios y establecer un manejo adecuado.

En la mayoría de los pacientes pediátricos, la mastocitosis cutánea tiene un curso benigno y autolimitado, con tendencia a la resolución espontánea durante la infancia o la adolescencia (21). No obstante, en algunos casos pueden presentarse manifestaciones sistémicas asociadas a la liberación de mediadores mastocitarios, tales como flushing, hipotensión, síntomas gastrointestinales o episodios de anafilaxia (23,24).

Por esta razón, es importante realizar una evaluación clínica completa y mantener seguimiento médico periódico, especialmente en pacientes con formas extensas o ampollas de la enfermedad.

El manejo terapéutico de la mastocitosis cutánea es principalmente sintomático y está orientado a controlar la liberación de mediadores mastocitarios y prevenir factores desencadenantes. Las medidas generales incluyen evitar estímulos físicos intensos, cambios bruscos de temperatura y medicamentos que puedan inducir

degranulación mastocitaria. Desde el punto de vista farmacológico, los antihistamínicos H1 constituyen la primera línea de tratamiento para el control del prurito y otros síntomas cutáneos (22,23). En algunos casos también pueden emplearse antihistamínicos H2, estabilizadores de mastocitos o corticosteroides tópicos según la severidad clínica (24).

La presentación ampollas de la mastocitosis cutánea difusa, aunque infrecuente, representa un desafío diagnóstico en la práctica clínica pediátrica debido a su similitud con otras dermatosis ampollas de la infancia (25).

Por ello, el reconocimiento temprano de sus características clínicas, junto con la confirmación histopatológica, resulta fundamental para establecer un diagnóstico oportuno y orientar adecuadamente el manejo del paciente.

En este contexto, el presente caso contribuye a ampliar la literatura disponible sobre mastocitosis cutánea difusa con presentación ampollas en la población pediátrica, destacando la importancia de considerar esta entidad dentro del diagnóstico diferencial de las dermatosis ampollas en lactantes y resaltando el papel del estudio histopatológico como herramienta clave para su confirmación (26).

## Bibliografía

1. Lange M, Hartmann K, Carter MC, et al. Molecular background, clinical features and management of pediatric mastocytosis: status 2021. *Int J Mol Sci.* 2021;22(5):2586.

2. Sarcina D, et al. Case report and review of the literature: Bullous skin eruption after the booster-dose of influenza vaccine in a pediatric patient with polymorphic maculopapular cutaneous mastocytosis. *Front Immunol.* 2021;12:688364.
3. Polivka L, et al. Criteria for the regression of pediatric mastocytosis: a long-term follow-up. *J Allergy Clin Immunol Pract.* 2021;9(4):1695-1704.
4. Wiechers T, Rabenhorst A, Schick T, et al. Large maculopapular cutaneous lesions are associated with favorable outcome in childhood-onset mastocytosis. *J Allergy Clin Immunol.* 2015;136:1581-1590.e3.
5. Wang HJ, Lin ZM, Zhang J, et al. A new germline mutation in KIT associated with diffuse cutaneous mastocytosis in a Chinese family. *Clin Exp Dermatol.* 2014;39:146-149.
6. Valent P, Akin C, Hartmann K, et al. Updated diagnostic criteria and classification of mast cell disorders: a consensus proposal. *Hemasphere.* 2021;5:e646.
7. Maldonado-Colín G, Campos-Cabrera BL, García-Romero MT. Mastocitosis cutánea: lo que el pediatra debe saber. *Alergia Asma Inmunol Pediatr.* 2015;24(3):78-85.
8. Di Raimondo C, et al. Cutaneous mastocytosis: a dermatological perspective. *Australas J Dermatol.* 2021;62(1):e1-e7.
9. González-de-Olano D, Álvarez-Twose I. Insights in anaphylaxis and clonal mast cell disorders. *Front Immunol.* 2017;8:792.
10. Ferreira S, et al. Cutaneous manifestations in mastocytosis: update. *Acta Med Port.* 2020;33(4):275-281.
11. Sandru F, et al. Cutaneous mastocytosis in childhood—update from the literature. *J Clin Med.* 2021;10(7):1474.
12. Tiano R, Krase IZ, Sacco K. Updates in diagnosis and management of pediatric mastocytosis. *Curr Opin Allergy Clin Immunol.* 2023;23(2):158-163.
13. Rydz A, et al. Diffuse cutaneous mastocytosis: a current understanding of a rare disease. *Int J Mol Sci.* 2024;25(3):1401.
14. Álvarez-Twose JA, Sánchez-Muñoz IA, Escribano L. Actualización en mastocitosis. Parte 1: fisiopatología, clínica y diagnóstico. *Actas Dermosifiliogr.* 2015;106(1):1-13.
15. Álvarez-Twose JA, Sánchez-Muñoz IA, Escribano L. Actualización en mastocitosis. Parte 2: clasificación, pronóstico y tratamiento. *Actas Dermosifiliogr.* 2015;106(1):14-25.
16. De la Hoz MJ, Alarcón MJ, Giner SA, Lora MDLV. Mastocitosis cutánea difusa. Presentación de 3 casos y revisión de la literatura. *An Pediatr (Barc).* 2015;83(4):e73-e74.
17. De la Torre RP, De la Torre LV, del Moral FJ, et al. Mastocitosis cutánea difusa. *Actas Dermosifiliogr.* 2021;112(8):745-752.
18. Sukarta AP, Nurjati AM. Diffuse cutaneous mastocytosis masquerading as linear IgA bullous dermatosis. *Dermatol Rep.* 2021.

19. Czarny J, Renke J, Lange M, Ługowska-Umer N, Nowicki R. Challenges in the diagnosis of cutaneous mastocytosis. *Clin Cosmet Investig Dermatol*. 2024.
20. Romero MJR, Romero MDM, Romero PPR, Lozano LAE. Mastocitosis cutánea difusa en una niña con polimorfismo KIT. *An Pediatr (Barc)*. 2023;99(1):78-79.
21. Hartmann K, Escribano L, Grattan C, Brockow K, Carter MC, Alvarez-Twose I, et al. Cutaneous mastocytosis in children and adults: classification, diagnosis and treatment. *J Allergy Clin Immunol*. 2016;137(1):35-45.
22. Azaña JM, Torrelo A, Matito A. Mastocitosis cutánea en la infancia: clínica, diagnóstico y tratamiento. *Actas Dermosifiliogr*. 2016;107(1):15-22.
23. Er-rachdy N, Essadeq O, Benzekri L, Ismaili N. Clinical variants of cutaneous mastocytosis in children: experience from a single center. *Asian J Pediatr Res*. 2025;15(7):20-26.
24. Selva-Folch B, López-Almaraz R, Sánchez-González R, Martínez-de-las-Heras B. Mastocitosis cutánea difusa: presentación de tres casos y revisión de su manejo terapéutico. *An Pediatr (Barc)*. 2016;84(5):286-288.
25. González JL, Hernández M, Torres P. Mastocitosis cutánea maculopapular infantil: reporte de caso. *Dermatol Rev Mex*. 2019;63(4):365-371.
26. Cahill JA. Confirmed systemic mastocytosis in a pediatric patient with widespread cutaneous symptoms. *Pediatrics*. 2025;155(3):e2024067915.

---

<sup>1</sup> Médica, Hospital San Martín de Sardinata, Norte de Santander, [Natalia24caselles@gmail.com](mailto:Natalia24caselles@gmail.com) , <https://orcid.org/0009-0009-4195-9430>

<sup>2</sup> Médica, Clínica nuestra señora de Torcoroma, <https://orcid.org/0009-0000-6040-1517>