

# ¿Cómo se diagnostica la Mastocitosis Sistémica?



Oct 31, 2024

La Mastocitosis Sistémica es un grupo de enfermedades hematológicas muy poco frecuentes que afectan a aproximadamente **1 de cada 20.000-40.000 personas en el mundo**. La Mastocitosis Sistémica se caracteriza por el crecimiento no controlado y la acumulación de mastocitos anómalos en uno o más órganos que pueden incluir además de **la piel, el hígado, el bazo, la médula ósea y los órganos del tracto gastrointestinal** <sup>(1-4)</sup>.

## ¿Por qué el diagnóstico de la Mastocitosis Sistémica es un reto?

Debido a la variedad de órganos a los que puede afectar y a la diversidad de síntomas que produce, las personas con Mastocitosis Sistémica suelen visitar a diferentes especialistas (dermatólogos, alergólogos, gastroenterólogos, endocrinólogos, especialistas en medicina interna, reumatólogos...) hasta dar con el diagnóstico correcto.

Además, los síntomas observados con frecuencia en la Mastocitosis Sistémica suelen ser muy parecidos a los que se observan en muchas otras enfermedades, lo que puede dar lugar a un diagnóstico incorrecto y en consecuencia un retraso añadido en el diagnóstico de la patología. <sup>(6)</sup>

## ¿Cómo se diagnostica la Mastocitosis Sistémica?

Existen varias pruebas específicas que pueden determinar con mayor precisión si presentas una Mastocitosis Sistémica (6-12):

1. **Los análisis de sangre** se usan frecuentemente para diagnosticar la Mastocitosis Sistémica. Mediante el análisis de sangre se determinarán diferentes parámetros que pueden ayudar al diagnóstico de la Mastocitosis Sistémica como la determinación de la triptasa, conocer el nivel de albúmina, hemoglobina, fosfatasa alcalina (FA), y el hemograma completo (HC).
2. **Pruebas de mutación genética:** Saber si existe una mutación genética puede ayudar a un médico a diagnosticar la Mastocitosis Sistémica. Una mutación es un cambio en la estructura de un gen. En la Mastocitosis Sistémica, los cambios en un gen llamado KIT provoca que los mastocitos sigan aumentando y se acumulen. Aproximadamente 9 de cada 10 pacientes con Mastocitosis Sistémica presentan la mutación en el gen KIT D816V. Detectar esta mutación genética es importante a la hora de identificar la Mastocitosis Sistémica.
3. **TC y otras técnicas de diagnóstico por la imagen:** la infiltración de los mastocitos en órganos abdominales y los ganglios linfáticos puede verse mejor mediante una serie de TC (escáner) y otras exploraciones.
4. **Biopsia de médula ósea u otros órganos extra cutáneos:** una biopsia es un procedimiento que se realiza con una aguja para extraer muestras de órganos. Dado que los mastocitos se forman en la médula ósea, los médicos pueden analizar la médula ósea de un paciente para ver si contiene mastocitos anormales que cumplan unos criterios específicos. Además de determinar la presencia de Mastocitosis Sistémica, esta prueba puede ayudar a los médicos a comprender qué tipo de Mastocitosis Sistémica tiene el paciente.

Es importante llevar a cabo un diagnóstico temprano ya que los síntomas pueden ser de poca importancia en un principio y progresar a lo largo del tiempo.<sup>13</sup> En cada caso, **los profesionales sanitarios desarrollan un plan de tratamiento específico** para manejar los síntomas.

## Fuentes

1. [Systematic mastocytosis. Orphanet. 2018](#)
2. [Mastocytosis. GARD. 2018](#)
3. [Systemic Mastocytosis. GARD. 2018](#)
4. [Sev'er A et al. Womens's health Urban Life. 2009; 8\(2\):84-112](#)
5. [Lee P, et al. ASH 2016 \[poster 4783\].](#)
6. [Thoeharides T. et al. N Engl J Med 2015;373:163-72](#)
7. [Valent P, Sperr WR, Akin C. Blood. 2010;116\(26\):5812-5817](#)
8. [Valent P. Hematol Am Soc Hematol Educ Progr. 2015;2015\(1\):98-105;](#)
9. [Arock M, Sotlar K, Akin C, et al. Leukemia. 2015;29\(6\):1223-1232](#)
10. [Pardanani A. Am J Hematol. 2016;91\(11\):1146-1159](#)

11. [Gotlib J, Kluin-Nelemans HC, George TI, et al. N Engl J Med. 2016;374\(26\):2530-2541](#)
12. [Pardanani A. Am J Hematol. 2016; 91\(11\):1146-1159](#)
13. [Horny HP, Akin C, Arber DA, Peterson LC, Tefferi A, Metcalfe DD, et al. Mastocytosis.. Lyon: IARC: 2017.](#)

---

**Source URL:** [\*https://prod1.novartis.com/es-es/stories/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica\*](https://prod1.novartis.com/es-es/stories/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica)

**List of links present in page**

1. <https://prod1.novartis.com/es-es/es-es/stories/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica>
2. <https://prod1.novartis.com/es-es/historias-pacientes>
3. <https://prod1.novartis.com/es-es/historias-hematologia-mastocitosis>
4. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
5. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
6. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
7. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
8. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
9. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
10. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
11. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
12. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
13. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
14. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
15. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>
16. <https://www.tucuentasmucho.com/informacion/como-se-diagnostica-la-mastocitosis-sistemica/>