National Comprehensive Cancer Network®

2026

NCCN Guidelines for Patients®

Recomendaciones sobre el tratamiento del cáncer de parte de los principales expertos de National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)

Mastocitosis sistémica



Gracias al apoyo de

National Comprehensive Cancer Network® Foundation

Disponible en Internet en NCCN.org/patientguidelines



NCCN Guidelines for Patients®

La guía esencial para las personas que se enfrentan al cáncer.

Basada en las recomendaciones para la atención de destacados expertos en oncología.

Explica la atención oncológica de alta calidad que se brinda en centros oncológicos de vanguardia.

Revisada y corregida todos los años.

¿Sabía que los principales centros oncológicos de los Estados Unidos colaboran para mejorar la atención oncológica? Esta alianza de los principales centros oncológicos se denomina National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®).

Como la atención oncológica está en constante evolución, NCCN elabora y actualiza con frecuencia recomendaciones de atención oncológica basadas en pruebas que utilizan los profesionales de atención médica de todo el mundo. Estas recomendaciones se conocen como NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®).

En NCCN Guidelines for Patients, se explican de manera sencilla estas recomendaciones de los expertos, para que pueda hablar con su equipo de atención médica sobre la mejor atención para usted.

NCCN Guidelines for Patients se basa en NCCN Guidelines® para la mastocitosis sistémica, versión 3.2026, 10 de julio de 2026.

Ver NCCN Guidelines for Patients gratis en Internet: NCCN.org/patientguidelines

Buscar un centro oncológico de NCCN cerca de usted: NCCN.org/cancercenters

Conocer cómo se preparan NCCN Guidelines for Patients: NCCN.org/patient-guidelines-process

Comuníquese con nosotros

@NCCNorg @NCCNVideo NCCN @NCCNorg

Quiénes nos apoyan

National Comprehensive Cancer Network® Foundation

Transformamos la atención oncológica compleja en un acompañamiento confiable y financiamos a la próxima generación de investigadores que darán forma a la atención del mañana.

NCCN Foundation agradece profundamente a la siguiente empresa colaboradora por hacer posible esta NCCN Guidelines for Patients: Blueprint Medicines, una empresa de Sanofi.

NCCN adapta, actualiza y aloja de forma independiente la guía de NCCN Guidelines for Patients. Nuestras empresas colaboradoras no participan en la elaboración de NCCN Guidelines for Patients y no son responsables del contenido ni de las recomendaciones que allí se incluyen.



El camino hacia el futuro comienza aquí.

National Comprehensive Cancer Network® Foundation

Donar ahora

Contenido

4 Capítulo 1
Acerca de la mastocitosis sistémica

9 Capítulo 2
Pruebas para detectar la MS

22 Capítulo 3
Cómo se diagnostica la MS

27 Capítulo 4
Tipos de tratamiento

39 Capítulo 5
Tratamiento de los tipos no avanzados de MS

45 Capítulo 6
Tratamiento de los tipos avanzados de MS

53 Capítulo 7
Tratamiento de la MS negativa para *KIT*

57 Capítulo 8
Otros recursos

60 Palabras que debe conocer

62 Colaboradores de NCCN

63 Centros oncológicos de NCCN

64 Índice

NCCN Guidelines for Patients, así como las ilustraciones aquí contenidas, no pueden ser reproducidas de ninguna forma ni con ningún propósito sin el consentimiento expreso por escrito de NCCN. Ninguna persona, incluidos los médicos y los pacientes, está autorizada a utilizar NCCN Guidelines for Patients con ningún fin comercial, ni puede afirmar, presuponer o implicar que NCCN Guidelines for Patients que se haya modificado de cualquier manera proviene o surge de NCCN Guidelines for Patients ni que se basa en esta o se relaciona con esta. NCCN Guidelines es un proyecto en curso y puede redefinirse siempre que se descubra información nueva importante. NCCN no ofrece garantía alguna en cuanto a su contenido, uso o aplicación, y se deslinda de cualquier responsabilidad por su aplicación o uso cualquiera sea el modo.

NCCN Foundation tiene como objetivo apoyar a los millones de pacientes y familias afectados por un diagnóstico de cáncer mediante la financiación y distribución de NCCN Guidelines for Patients. NCCN Foundation también se compromete a avanzar en los tratamientos contra el cáncer subsidiando a los médicos prometedores del país en el centro de innovación en cuanto a investigación del cáncer. Para obtener más detalles y acceder a la biblioteca completa de recursos para pacientes y cuidadores, visite NCCN.org/patients.

National Comprehensive Cancer Network (NCCN) y NCCN Foundation
3025 Chemical Road, Suite 100, Plymouth Meeting, PA 19462, EE. UU.

TENGA EN CUENTA que al descargar o usar este Contenido de NCCN, usted acepta los términos del Acuerdo de licencia de usuario final de NCCN (https://www.nccn.org/end-user-license-agreement) y NO PODRÁ distribuir este Contenido ni usarlo con ningún sistema de inteligencia artificial, modelo de aprendizaje automático o modelo extenso de lenguaje u otra herramienta de inteligencia artificial.

Copyright © 2026 National Comprehensive Cancer Network, Inc. Todos los derechos reservados.

1

Acerca de la mastocitosis sistémica

5 ¿Qué es la mastocitosis sistémica?

8 ¿Cómo se trata la MS?

8 ¿Cómo puedo recibir la mejor atención?

La mastocitosis sistémica (MS) es un trastorno sanguíneo poco frecuente que se produce cuando se acumulan demasiados mastocitos en el cuerpo. Esto puede causar diversos síntomas según dónde y cómo se produzca. En esta guía para pacientes, se detallarán los diferentes tipos de mastocitosis sistémica y su tratamiento.

¿Qué es la mastocitosis sistémica?

La mastocitosis sistémica (MS) es un trastorno sanguíneo poco frecuente y crónico que se produce cuando se acumulan demasiados mastocitos en la piel, la médula ósea, el tracto gastrointestinal (GI), el hígado, el bazo u otros órganos. La MS suele activarse por un error (mutación) en uno de los principales genes de los mastocitos, llamado *KIT* (obtenga más información sobre *KIT* en “Causas”).

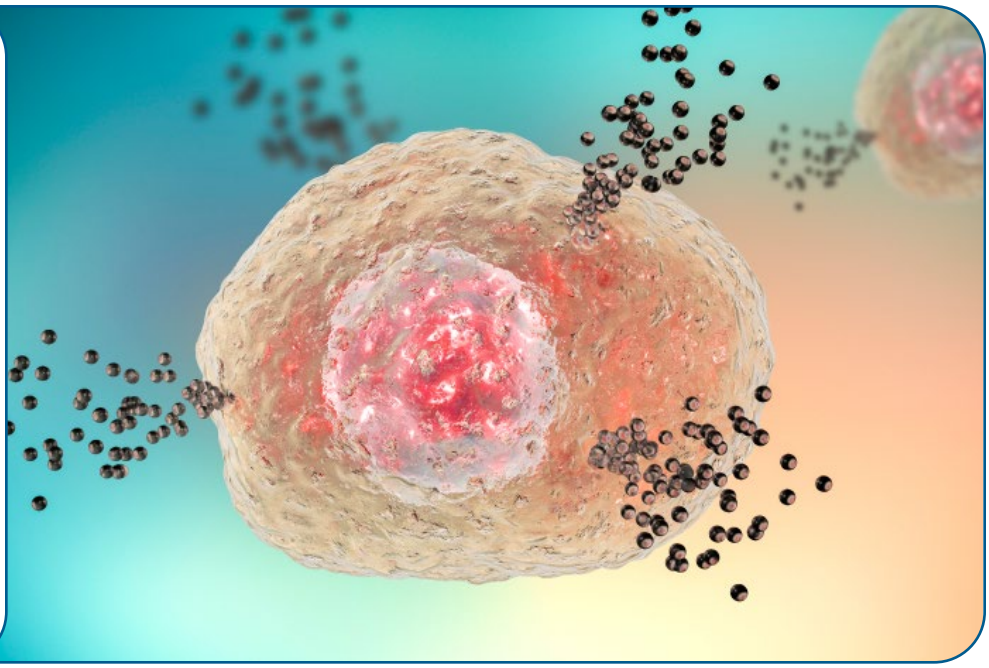
Los mastocitos se producen en la médula ósea. Son un tipo de glóbulo blanco que se encuentra en la médula ósea y en los tejidos de todo el cuerpo. Es menos común encontrarlos en la sangre que circula por el cuerpo (llamada sangre periférica). Los mastocitos cumplen una función fundamental en el sistema inmunitario y son responsables de la reacción del cuerpo ante las alergias, la inflamación y las infecciones.

Cuando el sistema inmunitario detecta bacterias, virus o alérgenos, los mastocitos ayudan a combatirlos liberando mediadores químicos inflamatorios. La triptasa, la histamina, las prostaglandinas y los leucotrienos son tipos de mediadores potentes de los mastocitos.

Los mediadores de los mastocitos pueden hacer que los vasos sanguíneos pierdan líquido, lo que disminuye la presión arterial y provoca picazón e inflamación en la piel. También pueden provocar una acumulación de mucosidad. Esto hace que las vías respiratorias se estrechen y puede producir

Mastocito liberando mediadores

Los mastocitos son un tipo de glóbulo blanco. Liberan mediadores químicos (como se ve en la imagen) en respuesta a un alérgeno, lo que causa una reacción alérgica.



inflamación del revestimiento del estómago y los intestinos, lo que causa hinchazón abdominal y diarrea. Estas respuestas inflamatorias buscan proteger al cuerpo de invasores externos.

En la MS, los mastocitos anormales se multiplican, lo que provoca inflamación y una liberación continua de mediadores químicos. Este exceso de mastocitos puede hacer que se acumulen en órganos como el hígado, el bazo, los ganglios linfáticos, la médula ósea, los huesos y el tracto GI.

Causas

La MS suele deberse a un error (mutación) en el gen *KIT*, llamado mutación D816V de *KIT*.

El gen *KIT* proporciona instrucciones para la producción de una proteína. Es importante para el desarrollo y la función de ciertos tipos de células. Esto incluye los glóbulos blancos (mastocitos), así como las células reproductivas (células germinales), las células sanguíneas inmaduras (células madre hematopoyéticas), las células del tracto GI llamadas células intersticiales de Cajal y las células de la piel llamadas melanocitos.

Cómo influye *KIT* en la MS

KIT es un receptor que se encuentra en la superficie de los mastocitos normales. Cuando el mensajero químico, llamado factor de células madre (SCF), se une a *KIT*, hace que *KIT* envíe señales desde el exterior hacia el interior de la célula. Estas señales controlan el crecimiento, la división, la supervivencia y la activación de las células. Imagine que el SCF es como un grifo que abre lentamente un flujo de agua controlado, que es *KIT*.

Pero cuando se produce la mutación D816V de *KIT*, *KIT* envía señales por sí solo y permanece encendido (activado), lo que provoca una sobreproducción de mastocitos. No necesita el SCF para activarse porque ya está activado. Es decir, el grifo queda atascado en una posición totalmente abierta y produce una inundación de mastocitos.

La mayoría de los casos de MS no son hereditarios, pero a veces hay familias con más de un integrante con mastocitosis, ya sea cutánea (de la piel) o sistémica. En otras palabras, se trata de una mutación adquirida (o somática) que ocurre en algún momento de la vida de una persona.

La diferencia entre la MS y las alergias

Aunque tanto la MS como las alergias provocan reacciones, hay una gran diferencia. Las reacciones alérgicas son respuestas agudas a alérgenos específicos, como la caspa de los gatos o el polen. Pueden provocar reacciones locales correspondientes, como secreción nasal, urticaria o picazón en los ojos. Las alergias causan una reacción sistémica (en todo el cuerpo), como la anafilaxia, solo en casos poco frecuentes. Estas reacciones afectan a más de un sistema de órganos al mismo tiempo y pueden provocar síntomas potencialmente mortales.

En cambio, la liberación continua de mediadores de los mastocitos en la MS provoca síntomas crónicos, que pueden presentarse a diario, y los factores desencadenantes son específicos de cada persona. Los factores desencadenantes pueden incluir picaduras de abeja, estrés, falta de sueño, cambios de temperatura, cirugías, alcohol, ciertos alimentos y medicamentos. La anafilaxia, una reacción grave y potencialmente mortal, es más común en las personas con MS.

Síntomas

Los síntomas de la mastocitosis sistémica suelen reflejar dónde se acumularon los mastocitos. Por ejemplo, los mastocitos que se acumulan en la piel pueden causar rubefacción, picazón y urticaria, mientras que los que se acumulan en el tracto GI pueden causar dolor abdominal (de vientre), hinchazón abdominal y diarrea.

Las personas con MS generalmente tienen un mayor riesgo de anafilaxia y, aproximadamente, la mitad de ellas la experimenta. Esto se debe a que tienen más mastocitos y a que estos son anormalmente activos.

La mastocitosis sistémica puede aparecer en cualquier momento de la vida, pero suele afectar a los adultos. No es común en niños menores de 18 años.

Hay otro tipo de mastocitosis, la mastocitosis cutánea (MC), que es más común en niños. En la mayoría de los niños, suele desaparecer en la pubertad, sin progresar a MS. La mayoría de los adultos con MS también tienen MC. Esta guía se centra en la mastocitosis sistémica.

Tipos

Una vez que le diagnostiquen MS, se clasificará en uno de los siguientes seis tipos (incluido un subtipo):

MS no avanzada

Los tipos de MS no avanzada son trastornos sanguíneos crónicos.

- **Mastocitosis sistémica indolente (MSI)**: la forma más frecuente de MS. La mayoría de los síntomas son leves, aunque la anafilaxia puede ser el primer síntoma que presente. Tiene un bajo riesgo de progresar a tipos más graves de MS y no suele afectar la supervivencia. Las personas con MSI tienen una esperanza de vida normal o casi normal.
  - **Mastocitosis de médula ósea (MMO)**: es un subtipo de MSI en el que los mastocitos se acumulan anormalmente en la médula ósea, pero no en la piel ni en otros órganos. La anafilaxia puede ser más frecuente y grave en la MMO que en la MSI.
- **Mastocitosis sistémica latente (MSL)**: en este tipo, se acumulan más mastocitos que en la MSI y la MMO. La esperanza de vida de las personas con MSL puede disminuir debido a la acumulación de mastocitos (denominada carga). También presenta un mayor riesgo de progresar a una MS avanzada.

MS avanzada

Los tipos de MS avanzada son cánceres sanguíneos.

- **Mastocitosis sistémica agresiva (MSA)**: este tipo implica la acumulación de un mayor número de mastocitos en el cuerpo. Esta acumulación puede causar daño en los órganos (generalmente el hígado, el tracto GI, los huesos, el bazo o la médula ósea).
- **Mastocitosis sistémica con neoplasia hematológica asociada (MS-NHA)**: este tipo se refiere a una acumulación de mastocitos que se presenta junto con otra enfermedad sanguínea (denominada neoplasia hematológica asociada, NHA), generalmente síndromes mielodisplásicos (SMD), neoplasia mieloproliferativa (NMP) o leucemia mieloide aguda (LMA).
- **Leucemia de mastocitos (LM)**: una forma de MS avanzada muy poco frecuente, pero agresiva, que tiene un pronóstico desfavorable. Se produce cuando los mastocitos representan más de una quinta parte de la porción líquida de la médula ósea (aspirado medular). En algunos casos, pueden encontrarse mastocitos en la sangre circulante (periférica), lo que implica un peor pronóstico.

¿Cómo se trata la MS?

Si bien no existe cura para la MS, la mayoría de las personas presentan síntomas de leves a moderados que pueden controlarse con tratamiento y evitando los factores desencadenantes. Sin embargo, las personas con riesgo de anafilaxia deben llevar consigo en todo momento dispositivos de epinefrina de emergencia (EpiPens). Consulte el *Capítulo 3: Cómo se diagnostica la MS*.

Para obtener más información sobre los diversos tratamientos disponibles, consulte el *Capítulo 4: Tipos de tratamiento*.

En esta guía, también se describe el tratamiento para su tipo específico de mastocitosis sistémica.

Para conocer los tipos no avanzados de MS, como la MSI y la MSL, consulte el *Capítulo 5: Tratamiento de los tipos no avanzados de MS*.

Para conocer los tipos avanzados de MS, como la MSA, la MS-NHA y la LM, consulte el *Capítulo 6: Tratamiento de los tipos avanzados de MS*.

¿Cómo puedo recibir la mejor atención?

Luche por usted. Usted tiene un papel importante que desempeñar en su cuidado. Muchas personas se sienten más satisfechas cuando participan activamente en la planificación de su atención oncológica.

NCCN Guidelines for Patients le permitirá desempeñar un papel más importante en su atención. Hable sobre las recomendaciones de esta guía con su equipo de atención médica. Pregunte sobre sus opciones y comparta sus objetivos e inquietudes.

¿No sabe qué preguntar? No se olvide de que cuenta con apoyo. Por eso incluimos sugerencias de preguntas al final de cada capítulo.

Siga leyendo para encontrar la mejor atención posible.

Cómo puede ayudar esta guía

Tomar decisiones sobre la atención oncológica es estresante. Tiene mucho por aprender y no sabe lo que le depara el futuro.

Utilice esta guía para obtener la información y el apoyo que necesita.

Los pacientes, los médicos y otros profesionales de la salud confían en NCCN Guidelines for Patients. Esta guía utiliza un lenguaje claro y cotidiano para explicar las recomendaciones actuales sobre el tratamiento del cáncer formuladas por expertos respetados en la materia. Las recomendaciones se basan en las investigaciones y las prácticas más recientes de los mejores centros oncológicos.

Su salud es única, por lo que su atención oncológica también debería serlo. A medida que lea esta guía, aprenderá qué tratamientos tienen más probabilidades de ofrecer los mejores resultados para su caso. Así, tendrá más preparación para hablar con su equipo de atención médica.

2
Pruebas para detectar la MS

10 Pruebas médicas generales

12 Análisis de sangre

13 Biopsias

15 Inmunofenotipificación

16 Análisis genéticos

18 Estudios de diagnóstico por imágenes

20 Evaluación de la calidad de vida

21 Puntos clave

21 Preguntas para hacer

Para diagnosticar y tratar la mastocitosis sistémica, se deben realizar estudios precisos. En este capítulo, se presenta una descripción general de las pruebas que puede realizarse y qué puede esperar.

La mastocitosis sistémica (MS) se diagnostica según una serie de resultados de pruebas que se relacionan con sus síntomas. Consulte el siguiente capítulo sobre cómo identificar sus síntomas y factores desencadenantes.

Para diagnosticar la MS, suelen realizarse biopsias (análisis de muestras de tejido) a fin de medir los mastocitos en los tejidos. Además, los análisis de sangre u orina pueden detectar mediadores de los mastocitos. Los mediadores de los mastocitos son moléculas, como las proteínas, que se liberan como parte de una respuesta inflamatoria. La triptasa, la histamina, las prostaglandinas y los leucotrienos son tipos de mediadores de los mastocitos.

Es importante que comprenda el significado de los resultados de estas pruebas, así que asegúrese de hacer preguntas.

Pruebas médicas generales

Antecedentes médicos

Los antecedentes médicos son un registro de todos los problemas de salud y tratamientos que ha tenido durante su vida. Le permite al profesional de atención médica tener una visión general de su salud que lo ayuda a guiar su tratamiento.

Para las nuevas citas o citas de seguimiento, prepárese para enumerar las enfermedades o lesiones que ha tenido y cuándo ocurrieron. Lleve una lista de los medicamentos nuevos y antiguos e incluso los de venta libre, los productos a base de hierbas o los suplementos que esté tomando. Informe al profesional de atención médica sobre cualquier síntoma que tenga. También es posible que quiera llevar fotos de las reacciones alérgicas en la piel y hablar sobre sus antecedentes, así como sobre sus antecedentes de anafilaxia y posibles factores desencadenantes.

Antecedentes familiares

Algunas enfermedades son hereditarias. Su profesional de atención médica le preguntará sobre los antecedentes médicos de sus familiares consanguíneos. Esta información se llama antecedentes familiares. Pregunte a sus familiares sobre los problemas de salud que han padecido, como afecciones cardíacas, cáncer y diabetes, y a qué edad se los diagnosticaron.

Examen físico

Durante un examen físico, el profesional puede hacer lo siguiente:

- Tomarle la temperatura, la presión arterial, el pulso y la frecuencia respiratoria.
- Controlar su peso y preguntar si ha tenido una pérdida de peso inexplicable.
- Auscultar el corazón y los pulmones.
- Observar sus ojos, oídos, nariz y garganta.
- Palpar y aplicar presión en distintas partes del cuerpo para ver si los órganos, particularmente el bazo y el hígado, tienen tamaño normal, están blandos o duros o si duelen al tacto. Informe a su profesional médico si siente dolor.
- Palpar el cuello, las axilas y la ingle para detectar ganglios linfáticos inflamados. Informe a su profesional médico si ha sentido bultos o tiene dolor.
- Realizar un examen completo de la piel para determinar si hay o no mastocitosis cutánea, incluidas manchas visibles rojas, marrones o elevadas (urticaria pigmentosa).

Para ver una lista de posibles estudios, consulte la **Guía 1**.

Guía 1
Pruebas comunes para la mastocitosis sistémica*

Antecedentes médicos y examen físico, incluidos los antecedentes de síntomas de activación de los mastocitos
Perfil metabólico completo con ácido úrico, LDH y PFH
Nivel de triptasa sérica
HC con fórmula leucocitaria
Examen de frotis sanguíneo
Aspiración y biopsia de médula ósea con citometría de flujo, inmunohistoquímica y citogenética
Análisis de FISH o panel multigénico
Pruebas moleculares con un ensayo de alta sensibilidad para la mutación D816V de *KIT*
Panel de mutaciones mieloides, también denominado panel de secuenciación de nueva generación (NGS)
Evaluación del nivel de malestar emocional
TC/RM o ecografía de abdomen/pelvis
Exploración DEXA (prueba de densidad ósea)
Evaluación esquelética (radiografías simples de los huesos)
Biopsia dirigida a órganos
Endoscopia superior e inferior (para pacientes con síntomas GI, como diarrea o pérdida de peso)
Análisis de orina de 24 horas (útil en algunos casos)
Prueba de HLA (útil en algunos casos)
Evaluación de la carga sintomática y la calidad de vida (CdV) (útil en algunos casos)
* Nota: No todas estas pruebas son necesarias para la mastocitosis sistémica.

Análisis de sangre

Los análisis de sangre comprueban si hay signos de la enfermedad y el funcionamiento de los órganos. Se necesita una muestra de sangre, que se toma con una aguja que se coloca en una vena.

Perfil metabólico completo

Un perfil metabólico completo (PMC) es un análisis que mide 14 sustancias diferentes en la sangre. El PMC proporciona información importante sobre el funcionamiento de los riñones y el hígado, entre otras cosas. Si esos órganos no funcionan correctamente, la mastocitosis sistémica podría ser la causa.

- **Ácido úrico**: la prueba de ácido úrico mide la cantidad de ácido úrico, un producto de desecho normal, en la sangre. También se conoce como prueba de urato sérico o nivel de ácido úrico. En algunas personas, los niveles altos de ácido úrico pueden causar gota y afectar la función renal.
- **Lactato deshidrogenasa (LDH)**: la LDH es un tipo de proteína presente en la sangre, conocida como enzima. Se encuentra en la mayoría de los tejidos del cuerpo. Cuando estos tejidos se dañan, liberan LDH al torrente sanguíneo u otros fluidos corporales. Si sus niveles de LDH son altos, puede significar que ciertos tejidos de su cuerpo presentan daños por una enfermedad o lesión.
- **Pruebas de la función hepática (PFH)**: en las PFH, se miden las sustancias químicas que se producen o procesan en el hígado para evaluar su estado. Los niveles demasiado altos o bajos indican que el hígado no funciona bien o que los conductos biliares están obstruidos. Esto podría significar que los mastocitos están afectando el hígado.

Hemograma completo con fórmula leucocitaria

El hemograma completo (HC) mide los niveles de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas en la sangre. La mastocitosis sistémica puede manifestarse como una escasez de glóbulos rojos (anemia) o plaquetas (trombocitopenia), así como un exceso de glóbulos blancos (eosinofilia o monocitosis).

Existen varios tipos de glóbulos blancos. La fórmula leucocitaria cuenta la cantidad de cada tipo de glóbulo blanco. Además, verifica si las cantidades están equilibradas entre sí.

Nivel de triptasa sérica

Este tipo de análisis de sangre puede ayudar a determinar si se produjo una reacción alérgica grave. Mide la cantidad de triptasa en la sangre. La triptasa es una enzima que liberan los mastocitos.

Análisis de mediadores en orina

Los análisis de mediadores en orina suelen utilizarse para ayudar a determinar la presencia de mediadores de los mastocitos en el cuerpo. El estado de activación de los mastocitos puede medirse a través de los niveles de N-metilhistamina, prostaglandina D2 y leucotrieno E4 en la orina. Los mastocitos liberan mediadores como parte de una respuesta inmunitaria normal o de una reacción alérgica.

En este análisis, se evalúa la producción de mediadores en la orina recolectada durante un período de 24 horas, un plazo más prolongado que el de un análisis de sangre.

Frotis sanguíneo

Con frecuencia, se utiliza un frotis sanguíneo para realizar más estudios si los resultados del hemograma completo son anormales. Esta prueba se utiliza para evaluar y medir los diferentes tipos de células sanguíneas, así como la presencia de mastocitos. Puede utilizarse para diagnosticar otros trastornos sanguíneos que se presenten junto con la mastocitosis sistémica.

Biopsias

La biopsia es la extracción de una muestra de tejido o de un grupo de células para analizarla. Es un paso importante para realizar un diagnóstico preciso. La muestra debe ser analizada por un anatomopatólogo experto en el diagnóstico de la mastocitosis sistémica. El anatomopatólogo observará el aspecto general, el tamaño, la forma y el tipo de las células. Se realizarán pruebas con las células obtenidas por biopsia. Estas pruebas se analizan a continuación.

Aspiración y biopsia de médula ósea

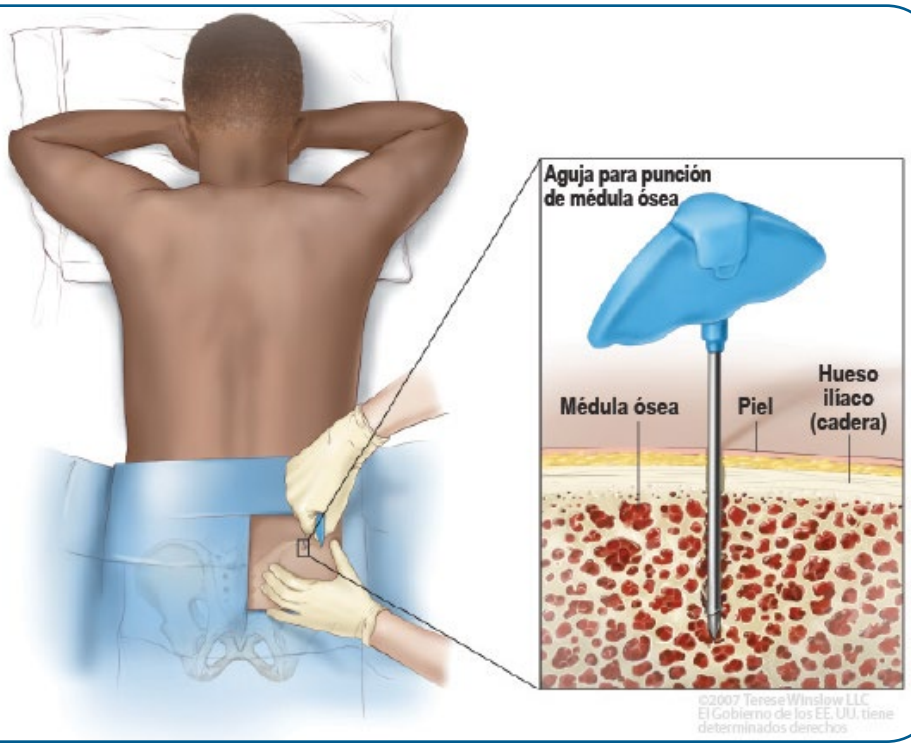
Es posible que su profesional médico le solicite una aspiración y biopsia de médula ósea para detectar el aumento de mastocitos en la médula ósea. La médula ósea es como una esponja llena de líquido. La aspiración de médula ósea extrae parte del líquido de esa esponja; la biopsia extrae una parte de la esponja. Para la aspiración, se introduce una aguja hueca a través de la piel hasta el hueso. La médula ósea líquida se extrae con una jeringa.

Para la biopsia, se usa una aguja para extraer una muestra cilíndrica (generalmente de 1 a 2 centímetros de largo) de la parte sólida de la médula ósea. La muestra se enviará a un laboratorio para su análisis. Puede sentir dolor en el hueso ilíaco (cadera) durante algunos días. Pueden aparecer moretones en la piel.

Pregunte a su profesional médico sobre el tipo de análisis de médula ósea que podrían realizarle y de dónde se tomará la muestra. La médula ósea suele extraerse de la parte posterior del hueso pélvico, del lado derecho o izquierdo de la parte superior de los glúteos (zona denominada cresta ilíaca posterosuperior). Además, es importante que pregunte sobre las opciones de medicamentos para que pueda relajarse y bloquear el dolor relacionado con el procedimiento. Actualmente, muchos especialistas ofrecen sedación leve para las biopsias de médula ósea.

Aspiración y biopsia de médula ósea

Aquí se ve una aguja hueca que se inserta a través del hueso para extraer una muestra.



©2007 Terese Winslow LLC
El Gobierno de los EE. UU. tiene determinados derechos

Biopsias dirigidas a órganos

En la mastocitosis sistémica, es posible que se le realice una de las siguientes biopsias dirigidas a órganos, según los síntomas que presente.

Biopsia de piel

Si tiene manchas marrones o tostadas que se inflaman y se enrojecen al tocarlas (lo que se denomina signo de Darier), es probable que tenga urticaria pigmentosa (UP). Esta es la forma cutánea (de la piel) de la mastocitosis. La erupción suele aparecer en la parte superior de los muslos y puede extenderse al abdomen, el tronco y el pecho. Una biopsia de piel por punción puede confirmar el diagnóstico. La biopsia de piel por punción es una biopsia pequeña y circular en la que se toma una muestra de la piel afectada. Luego, la muestra se envía a un laboratorio para su análisis. La biopsia dejará una cicatriz, así que asegúrese de consultar a su profesional médico al respecto si le preocupa.

Endoscopia GI superior

Si presenta síntomas abdominales (como dolor, náuseas, vómitos y diarrea), su profesional médico podría solicitar una endoscopia para examinar el tracto gastrointestinal (GI) superior.

En este procedimiento, se utiliza un dispositivo largo y tubular llamado endoscopio, que tiene una luz incorporada y una minicámara de video. Después de que le administren un sedante (medicamento que le permite relajarse durante el procedimiento) y un medicamento para adormecer la garganta, se introduce el endoscopio por la garganta.

Luego, avanza hacia el esófago, el estómago y las partes superiores del intestino delgado, y puede tomar biopsias indoloras de las zonas sospechosas a lo largo del recorrido. Esto le permite a su profesional médico inspeccionar visualmente el revestimiento de estos órganos y buscar cualquier signo de cáncer u otras anomalías, como vasos sanguíneos dilatados o úlceras, que pueden producirse por la acumulación de mastocitos.

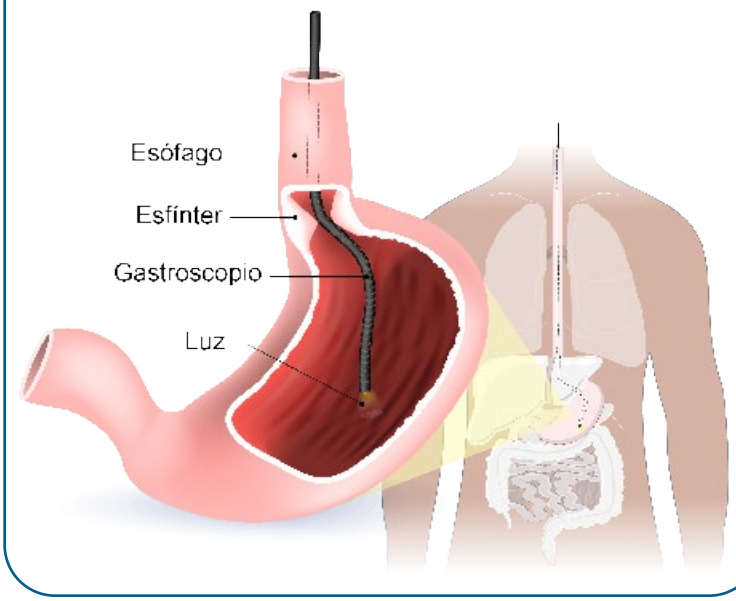
Durante la endoscopia, el médico tomará biopsias para identificar acumulaciones de mastocitos. Las biopsias se enviarán al laboratorio para su análisis. Después del procedimiento, puede sentir dolor de garganta y algo de inflamación.

Biopsia de hígado

Si el hígado está agrandado, esto puede ser un signo de MS, pero también de muchas otras enfermedades. Para poder determinar la causa, su profesional médico podría solicitar una biopsia de hígado. En una biopsia de hígado, se inserta una aguja a través de la piel del abdomen para extraer una muestra de hígado. O bien, se puede insertar una aguja a través de una vena grande del cuello (yugular) y llevarla hasta una vena (vena cava inferior) cerca del hígado. Se le aplicará anestesia local para adormecer por completo la zona antes de introducir la aguja.

Endoscopia GI superior

La endoscopia GI (gastrointestinal) superior permite al médico ver la pared interna del estómago y del esófago. Si se realiza una ecografía, el médico podrá ver las capas más profundas de la pared y los órganos cercanos.



Inmunofenotipificación

La inmunofenotipificación es un tipo de estudio de diagnóstico que busca la presencia o ausencia de antígenos específicos de los glóbulos blancos. Estos antígenos son proteínas que pueden encontrarse en la superficie o en el interior de los glóbulos blancos y ayudan a identificar el tipo específico de células sanguíneas.

Mediante el hemograma completo, se puede contar la cantidad de glóbulos blancos, pero no se puede detectar las diferencias sutiles entre los distintos tipos de cánceres sanguíneos. Estas diferencias se detectan mediante la inmunofenotipificación.

Hay dos métodos de inmunofenotipificación:

- Citometría de flujo
- Inmunohistoquímica

Citometría de flujo

La citometría de flujo es un método de laboratorio que se utiliza para detectar, identificar y contar células específicas. La citometría de flujo implica teñir las células con un tinte sensible a la luz. Las células teñidas se pasan a través de un rayo láser en una máquina. La máquina mide la cantidad de células, su tamaño y forma, y otras características únicas. La citometría de flujo se puede usar en células de sangre circulante (periférica) o en una muestra de aspiración de médula ósea.

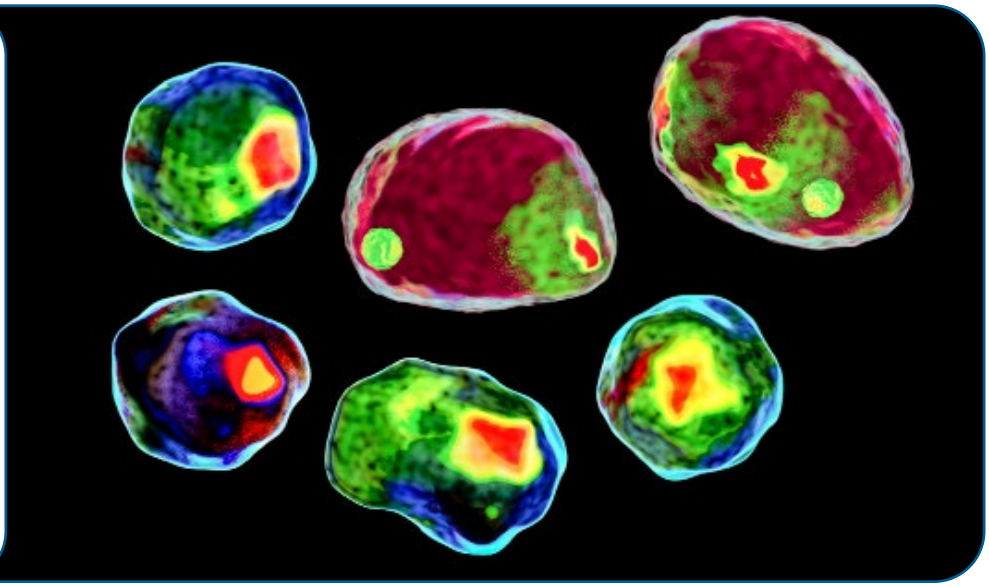
Los biomarcadores de la mastocitosis que se detectan mediante la citometría de flujo incluyen las proteínas CD2, CD25, CD30, CD34 y CD117.

Inmunohistoquímica

La inmunohistoquímica (IHQ) es un proceso de tinción especial que implica agregar un marcador químico a las células de una muestra de tejido obtenida por biopsia. Luego, las células se estudian con un microscopio para identificar las proteínas específicas. Las proteínas que ayudan a diagnosticar la MS incluyen la triptasa, así como las proteínas CD2, CD25, CD30 y CD117.

Células estudiadas con citometría de flujo

Los láseres iluminan el tinte de las células, lo que proporciona detalles específicos sobre ellas.



Análisis genéticos

Su profesional de atención médica podría recomendar pruebas para detectar mutaciones genéticas. Los genes indican a las células en qué convertirse y qué hacer. En un proceso llamado mutación, se produce una falla en el código genético. Esto puede hacer que las células crezcan y se dividan sin control.

Los estudios genéticos buscan detectar la presencia o ausencia de ciertas mutaciones genéticas. Puede realizarse en la médula ósea o en una muestra de sangre. Los resultados de los estudios ayudan a su equipo de tratamiento a comprender mejor su enfermedad y a elaborar un plan de tratamiento.

Citogenética

La citogenética es un tipo de estudio genético que utiliza muestras de tejido, sangre o médula ósea para detectar cambios en los cromosomas. Un cromosoma es una molécula larga de ADN que contiene el material genético de un organismo. El estudio busca específicamente cromosomas dañados, faltantes, reordenados o adicionales. En la MS avanzada, es posible que se detecten cambios citogenéticos en el análisis de los cromosomas de la médula ósea. Los cambios citogenéticos suelen asociarse a un pronóstico menos favorable.

Panel de mutaciones mieloides

Un panel de mutaciones mieloides es un análisis de sangre que se utiliza para identificar genes mutados. Este panel puede evaluar desde 50 hasta más de 200 genes. Ayuda a diagnosticar y controlar enfermedades como la leucemia mieloide aguda (LMA), el síndrome mielodisplásico (SMD), la neoplasia mieloproliferativa (NMP) y el SMD/NMP.

También ayuda a identificar mutaciones en genes como *SRSF2*, *ASXL1* y *RUNX1*. Esto es importante porque estas mutaciones indican una enfermedad de los mastocitos más avanzada.

Mutaciones del gen *KIT*

Una mutación en el gen *KIT* (llamada mutación D816V de *KIT*) es el cambio genético más común en las personas con mastocitosis sistémica (MS) y es un marcador diagnóstico de la enfermedad. Puede obtener más información sobre el gen *KIT* en el *Capítulo 1: Acerca de la mastocitosis sistémica*.

Con los estudios de alta sensibilidad, la mutación puede detectarse en casi todas las personas con MS.

Es importante detectar la mutación D816V de *KIT* porque los tratamientos dirigidos (como el avapritinib y la midostaurina), llamados inhibidores de KIT, pueden ayudar a tratar la MS en las personas que tienen esta mutación.

Cabe señalar que este panel no es lo suficientemente sensible para detectar la mutación D816V de *KIT* de bajo nivel que se presenta en la MS. Si el panel es negativo para la mutación D816V de *KIT*, pero su equipo de atención médica aún sospecha que podría tener MS, deberá realizarse otros estudios más sensibles. Algunas opciones son la PCR digital en gotas (ddPCR) o la PCR específica de alelo para D816V de *KIT* (que se explican a continuación).

PCR

La prueba de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) produce millones de copias exactas de una muestra genética (ADN) específica. Esto permite a los anatomopatólogos examinar el ADN con más detalle.

Dos tipos de PCR muy sensibles son la **PCR digital en gotas (ddPCR)** y la **PCR específica de alelo (AS-PCR)**. Ambas detectan la mutación D816V de *KIT*, pero de diferentes maneras.

La **ddPCR** permite a los científicos dividir la muestra en 20 000 gotas microscópicas para medir la cantidad absoluta de moléculas de ADN. Puede encontrar una mutación en ese total e indicar la cantidad exacta.

La **AS-PCR** puede ayudar a los científicos a encontrar una mutación genética. Un alelo es una versión específica de un gen. Si la prueba encuentra la mutación D816V de *KIT*, la PCR produce millones de copias de ella. Si no la encuentra, el resultado de la prueba es negativo.

Análisis de FISH

La hibridación fluorescente *in situ* (FISH) es un método en el que se utilizan unos tintes especiales, llamados sondas, que se adhieren a partes del ADN. Con el análisis de FISH, es posible detectar translocaciones (partes que se intercambian entre dos cromosomas) e inversiones (partes que se intercambian dentro de un cromosoma) que son demasiado pequeñas para observarlas con otros métodos. Sin embargo, solo se puede usar para cambios conocidos. No puede detectar todos los cambios posibles que se encuentran dentro de los cromosomas (cariotipo). Esta prueba puede utilizarse como parte de los estudios de diagnóstico de otros cánceres sanguíneos cuando se sospecha que hay mastocitosis sistémica.



Alfa triptasemia hereditaria

La alfa triptasemia hereditaria (HαT) se refiere a una variante genética (llamada polimorfismo). Las personas con HαT heredaron una copia adicional del gen (*TPSAB1*) que produce una proteína llamada triptasa.

Como tienen genes adicionales que producen la proteína, terminan produciendo más triptasa. Además, si el nivel de triptasa es muy alto, esto puede implicar un exceso de mastocitos o mastocitosis sistémica (MS).

Las personas con MS son más propensas a tener HαT. Sin embargo, las personas sin MS también pueden padecerla.

La HαT puede causar síntomas o no y, en la mayoría de los casos, no los causa. No obstante, cuando se presentan síntomas, estos pueden ser los siguientes:

- Picazón en la piel, rubefacción, urticaria y anafilaxia
- Síntomas gastrointestinales (GI), como hinchazón abdominal, dolor abdominal, diarrea o estreñimiento, acidez estomacal y dificultad para tragar
- Síntomas del tejido conectivo, como hipermovilidad articular y escoliosis
- Síntomas cardíacos, como taquicardia o palpitaciones o fluctuaciones de la presión arterial con o sin desmayos

Tipificación de HLA

El antígeno leucocitario humano (HLA) es una proteína que se encuentra en la superficie de la mayoría de las células. Desempeña un papel importante en la respuesta inmunitaria del cuerpo.

Los HLA son únicos para cada persona. Marcan las células del cuerpo. El cuerpo detecta estos marcadores para distinguir qué células son propias. El conjunto de HLA de cada persona se llama tipo de HLA
o tipo de tejido.

La tipificación de HLA es un análisis de sangre que detecta el tipo de HLA de una persona. Esta prueba se realiza para identificar la mejor compatibilidad entre un donante (alogénico) y el receptor antes de un trasplante de células hematopoyéticas (un tratamiento para los tipos avanzados de mastocitosis sistémica). Para encontrar un donante compatible, que suele ser un hermano o un donante que no es un familiar, se comparará su tipo de HLA con el del donante para evaluar cuántas proteínas son iguales.

Estudios de diagnóstico por imágenes

En los estudios de diagnóstico por imágenes, se toman fotografías (imágenes) del interior del cuerpo. Es posible que deba realizarse estudios de diagnóstico por imágenes para obtener más detalles sobre los órganos que podrían verse afectados y causar síntomas de la mastocitosis sistémica. Un radiólogo, experto en interpretar las imágenes de los estudios, redactará un informe y lo enviará a su profesional médico. Los resultados de los estudios se analizarán con usted.

TC

La tomografía computarizada (TC o TAC) consiste en tomar muchas imágenes de una misma parte del cuerpo desde diferentes ángulos con una máquina de rayos X computarizada. Las imágenes se combinan para formar una imagen tridimensional.

En algunos casos, se utiliza un medio de contraste para que las imágenes del interior del cuerpo sean más claras. Los medios de contraste no son colorantes, sino sustancias que ayudan a realzar

Tomógrafo

El tomógrafo es una máquina grande que tiene un túnel en el centro. Durante el examen, se acostará boca arriba sobre una camilla que se desliza lentamente hacia dentro de un túnel en el equipo.



y mejorar las imágenes de varios órganos y estructuras en el cuerpo. El medio de contraste se puede tomar por boca (vía oral) o se puede administrar por vena (IV). El medio de contraste no es permanente y se elimina del cuerpo a través de la orina inmediatamente después del estudio.

Se le indicará tomar entre 8 y 10 vasos de agua durante las 24 horas posteriores a la toma del medio de contraste. Esto ayudará a expulsar el medio de contraste de su sistema, incluso de los riñones.

Informe a sus profesionales médicos si ha tenido reacciones alérgicas al medio de contraste antes. Esto es importante. Es posible que le administren medicamentos, como difenhidramina (Benadryl) y prednisona (corticosteroides), para evitar los efectos de dichas alergias. Es posible que no se utilice el medio de contraste si tiene una alergia grave o si sus riñones no funcionan bien.

En los pacientes con MS, la TC puede utilizarse para detectar lo siguiente:

- Agrandamiento del bazo o del hígado (que podría indicar MS latente).
- Aumento de la cantidad o el tamaño de los ganglios linfáticos (linfadenopatía, que puede indicar infecciones o cáncer).
- Aumento de líquido en la cavidad abdominal, denominado ascitis, que puede indicar una MS más avanzada.
- Hipertensión portal (presión arterial alta en la vena porta), que se sospecha por cambios en el aspecto del hígado y de los vasos sanguíneos que lo rodean.
- Cambios escleróticos (los huesos se vuelven más densos) o líticos (los huesos se debilitan), que pueden evaluarse con más detalle mediante radiografías específicas.

RM

La resonancia magnética (RM) usa imanes potentes y ondas de radio para tomar imágenes digitales del interior del cuerpo. En la RM, no se utilizan rayos X. Es posible que se utilice un medio de contraste. En este estudio, pueden observarse hallazgos similares a los de la TC mencionados anteriormente. La RM puede ser útil para registrar medidas tridimensionales del bazo y el hígado. Es posible que las personas con marcapasos, clips metálicos u otros cuerpos extraños metálicos no sean candidatas para realizarse una RM, por lo que la TC puede ser otra opción.

Ecografía

La ecografía usa ondas sonoras de alta energía para generar imágenes del interior del cuerpo. La sonda se coloca sobre el abdomen. Es similar a la ecografía que se realiza durante el embarazo. La ecografía no causa dolor y no utiliza rayos X, por lo que puede repetirse todas las veces que sea necesario. A veces, se usa una ecografía o una TC para guiar una biopsia. La ecografía puede utilizarse para evaluar el tamaño del bazo o del hígado, así como la presencia de ascitis, hipertensión portal y otros hallazgos relacionados con la MS en el abdomen (vientre).

Exploración DEXA

La absorciometría de rayos X de energía dual (DEXA) es un estudio de diagnóstico por imágenes que mide la fuerza de los huesos (densidad ósea). Las exploraciones DEXA se utilizan para determinar el riesgo de osteoporosis (pérdida ósea) y osteopenia (debilitamiento óseo). La osteoporosis y la osteopenia son complicaciones comunes de las enfermedades de los mastocitos.

Evaluación esquelética

La evaluación esquelética, también conocida como estudio óseo, consiste en una serie de radiografías simples que se toman para observar todos los huesos del cuerpo. Este estudio se utiliza para determinar la presencia de una enfermedad ósea, específicamente lesiones escleróticas (zonas engrosadas del hueso), lesiones líticas (zonas del hueso perforadas y debilitadas) y fracturas patológicas (roturas de huesos). Las lesiones escleróticas son comunes en las enfermedades de los mastocitos. Sin embargo, las lesiones líticas, especialmente las de gran tamaño, indican una enfermedad avanzada y pueden provocar fracturas óseas. Esto puede ser especialmente complicado en las zonas que soportan peso, como la pelvis y las caderas, las piernas, los tobillos y los pies.

Evaluación de la calidad de vida

Es posible que le soliciten completar una evaluación de la calidad de vida. Es un cuestionario diseñado específicamente para personas con mastocitosis. Se utiliza para identificar su bienestar físico y mental actual, así como su capacidad para realizar sus actividades diarias. También permite registrar la manera en que el tratamiento mejora o afecta su calidad de vida.

La calidad de vida se refiere al disfrute general de la vida de una persona, incluida su sensación de bienestar y su capacidad para participar en sus actividades habituales.

“Defienda sus intereses. Converse con alguien que haya pasado por lo mismo que usted. Haga muchas preguntas, incluso las que tenga miedo de hacer. Tiene que protegerse y cerciorarse de tomar las mejores decisiones y recibir la mejor atención para su caso en particular”.

Puntos clave

- La mastocitosis sistémica (MS) se diagnostica en función de los resultados de una serie de estudios. Su diagnóstico determinará su plan de tratamiento. Es importante que comprenda lo que significa cada estudio.
- Los análisis de sangre y orina comprueban si hay signos de la enfermedad y el funcionamiento de los órganos. Se necesita una muestra de sangre, que se toma con una aguja colocada en una vena, y una muestra de orina.
- La biopsia es la extracción de una muestra de tejido o de un grupo de células para analizarla. Es un paso importante para realizar un diagnóstico preciso.
- La inmunofenotipificación utiliza anticuerpos para detectar la presencia o ausencia de ciertos antígenos de los glóbulos blancos. Estos antígenos son proteínas que pueden encontrarse en la superficie o en el interior de los glóbulos blancos y se utilizan para detectar los mastocitos anormales presentes en la MS.
- Los estudios genéticos buscan detectar la presencia o ausencia de ciertas mutaciones genéticas. Los resultados de los estudios ayudarán a su equipo de tratamiento a comprender mejor su enfermedad y a elaborar un plan de tratamiento.
- Los estudios de diagnóstico por imágenes, como la TC, la RM o la ecografía, toman imágenes del interior del cuerpo. Permiten medir el tamaño del bazo, el hígado y los ganglios linfáticos, e identificar otros posibles problemas relacionados con la MS.
- Identificar la mutación D816V de *KIT* es una parte importante de los estudios genéticos para detectar la MS. Esto se debe a que, una vez que se detecta esta mutación, puede abordarse con tratamientos dirigidos, como los inhibidores de KIT.

Preguntas para hacer

- ¿Qué pruebas necesito? ¿Qué otros estudios me recomienda?
- ¿Qué opciones tengo para sentirme a gusto durante los estudios?
- ¿Cómo me preparo para las pruebas?
- ¿Cómo y dónde se realizarán las pruebas?
- ¿Cuándo sabré los resultados y quién me los explicará?

¿Cuál es el siguiente paso?

En este capítulo, se presentó una descripción general de los diferentes tipos de estudios que se pueden realizar para diagnosticar la mastocitosis sistémica y guiar su tratamiento. En el siguiente capítulo, se abordarán los signos y síntomas, así como los factores desencadenantes que deben considerarse (junto con los resultados de los estudios) en el diagnóstico.

3

Cómo se diagnostica la MS

23 Signos y síntomas

24 Factores desencadenantes

25 Diagnóstico

26 Puntos clave

26 Preguntas para hacer

El diagnóstico de la mastocitosis sistémica (MS) depende de sus signos, síntomas y factores desencadenantes. Si después de evaluar sus síntomas y realizar los estudios se determina que tiene MS, se le diagnosticará uno de los seis tipos de MS.

Signos y síntomas: ¿cuál es la diferencia?

Los **signos** son los efectos de un problema de salud que otras personas pueden ver (como erupciones, sangrado o inflamación), y los **síntomas** son aquellos que la persona experimenta y que otros no pueden ver (como dolor, náuseas o cansancio).

Signos y síntomas

Los signos y síntomas de la mastocitosis sistémica (MS) son fundamentales para el diagnóstico, el control y el tratamiento.
Los síntomas de la MS varían y dependen de la parte del cuerpo afectada por la acumulación de mastocitos. Siempre es importante informar a su profesional de atención médica sobre cualquier síntoma que experimente.

Los signos y síntomas pueden incluir uno o varios de los siguientes.

Signos y síntomas en la piel

- Rubefacción (enrojecimiento y calor en la piel)
- Máculas (manchas planas, marrones o tostadas, de menos de 1 centímetro de ancho, aproximadamente el grosor de un lápiz)
- Picazón
- Urticaria (ronchas o protuberancias elevadas que pican)
- Inflamación (debido a la pérdida de líquido de los vasos sanguíneos, denominada angioedema)

Signos y síntomas gastrointestinales (GI)

- Dolor abdominal
- Hinchazón abdominal
- Náuseas
- Reflujo
- Vómitos
- Diarrea

Signos y síntomas cardíacos

- Taquicardia
- Falta de aire
- Dolor en el pecho
- Arritmia (latidos irregulares, que pueden sentirse como palpitaciones)
- Presión arterial baja, que puede producir mareos o desmayos

Síntomas del estado de ánimo y del comportamiento

- Niebla mental
- Ansiedad
- Incapacidad para concentrarse
- Memoria a corto plazo deficiente

Otros signos y síntomas

- Sibilancias, falta de aire
- Congestión y picazón nasal
- Dolor óseo o muscular
- Fatiga
- Mareos
- Dolores de cabeza frecuentes
- Anafilaxia

También puede presentar inflamación de los ganglios linfáticos, el hígado y el bazo, así como anemia (niveles bajos de hierro en la sangre).

Factores desencadenantes

Los síntomas de la mastocitosis sistémica pueden producirse por sí solos (espontáneamente), pero es más probable que ocurran si hay un factor desencadenante.

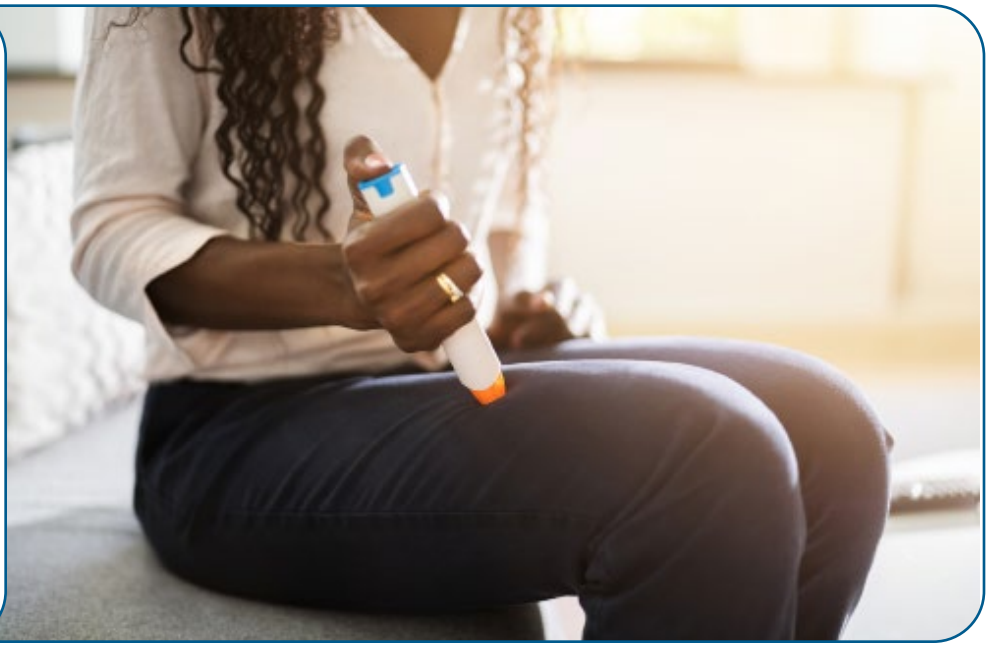
Los factores desencadenantes comunes pueden incluir lo que come, bebe, hace o toma, por ejemplo:

- Alimentos picantes
- Alcohol
- Ejercicio
- Ciertos medicamentos y vacunas
- Cirugía y otros procedimientos médicos

Los factores desencadenantes también pueden provenir de su entorno o de su cuerpo:

- Picaduras de insectos y veneno de animales
- Temperaturas extremas o cambios repentinos de temperatura
- Sol o luz solar

Una reacción anafiláctica potencialmente mortal puede ocurrir como complicación de la mastocitosis sistémica. Su profesional médico le pedirá que lleve consigo dos presentaciones inyectables de epinefrina en todo momento.



- Gases y olores naturales o químicos
- Fricción o vibraciones en la piel
- Estrés físico y emocional
- Infecciones

Complicaciones

El manejo eficaz de los síntomas y factores desencadenantes puede ayudar a evitar las complicaciones de la mastocitosis sistémica. Las complicaciones son resultados no deseados de una enfermedad o de un tratamiento mal controlado. Pueden afectar negativamente los resultados. Estas son algunas complicaciones de la mastocitosis sistémica:

- **Reacción anafiláctica (anafilaxia)**: taquicardia, desmayos, pérdida del conocimiento y choque. Este tipo de reacción alérgica grave puede requerir una inyección de epinefrina. La inyección de epinefrina (EpiPen) es un tratamiento de emergencia para la anafilaxia potencialmente mortal.
- **Trastornos sanguíneos**: anemia (no hay suficientes glóbulos rojos), citopenia (bajo recuento de glóbulos blancos, glóbulos rojos o plaquetas) y coagulación sanguínea deficiente (no hay suficientes plaquetas).
- **Enfermedad ulcerosa péptica**: úlceras y dolor en el tracto GI.
- **Disminución de la densidad ósea**: osteoporosis y osteopenia.
- **Fracturas óseas**: causadas por huesos más débiles.
- **Problemas de hígado, bazo y ganglios linfáticos**: inflamación y problemas con el funcionamiento de estos órganos.
- **Insuficiencia orgánica**: inflamación o agrandamiento y el consiguiente daño en los órganos.

Diagnóstico

La mastocitosis sistémica suele diagnosticarse por los signos y síntomas mencionados anteriormente o si usted presenta anafilaxia y su profesional de atención médica le recomienda realizarse más estudios. Después de un examen físico, su profesional médico podría recomendar una biopsia de médula ósea o una gammagrafía ósea, así como análisis de sangre u orina para medir los niveles de sustancias químicas específicas o sustancias relacionadas con los mastocitos.

Si en los estudios se observan niveles elevados de estas sustancias o la presencia de mastocitos atípicos (inusuales), es probable que le diagnostiquen MS.

También podrían hacerle otros estudios para confirmar o definir su diagnóstico. Estos incluyen otros tipos de estudios de diagnóstico por imágenes, como la RM y la TC, estudios GI o estudios genéticos para confirmar una mutación en el gen *KIT*. Consulte el *Capítulo 2: Pruebas para detectar la MS* a fin de conocer los diversos estudios que podrían realizarle.

Los resultados de los estudios permitirán identificar uno de los seis tipos (incluido un subtipo) de mastocitosis sistémica, que puede ser no avanzada o avanzada:

No avanzada

- MS indolente (MSI)
  - Mastocitosis de médula ósea (MMO, un subtipo de MSI)
- MS latente (MSL)

Avanzada

- MS agresiva (MSA)
- MS con neoplasia hematológica asociada (MS-NHA)
- Leucemia de mastocitos (LM) con o sin NHA

Puntos clave

- Los signos y síntomas son clave para diagnosticar la mastocitosis sistémica (MS).
- Los factores desencadenantes son los que pueden causar los síntomas.
- Pueden producirse complicaciones debido a síntomas mal controlados.
- Una vez realizadas las pruebas, se le diagnosticará uno de los seis tipos de MS.

Preguntas para hacer

- ¿Puede explicar mi diagnóstico de la forma más simple posible?
- ¿Qué tan controlable es mi tipo de mastocitosis sistémica?
- ¿Hay algún hospital o centro oncológico cercano que se especialice en mastocitosis sistémica?
- ¿Deberé realizarme más estudios?
- ¿Hay algún integrante de su equipo que pueda ayudarme con los desafíos emocionales y económicos que podría enfrentar?

Es normal tener días malos, pero no se deje vencer. La actitud positiva ayuda mucho”.

¿Cuál es el siguiente paso?

Una vez que reciba el diagnóstico y conozca su tipo de MS, recibirá tratamiento según esta información. En el siguiente capítulo, se presenta una descripción general de los distintos tipos de tratamiento de la MS. Tenga en cuenta que esto es solo una descripción general y que no recibirá todos los tratamientos para su tipo de MS. Para conocer tratamientos más específicos, consulte el capítulo sobre su tipo de mastocitosis sistémica (no avanzada o avanzada).

Comparta su opinión con nosotros.

Complete nuestra encuesta y contribuya a que NCCN Guidelines for Patients sea mejor para todos.

NCCN.org/patients/comments

4

Tipos de tratamiento

28 Equipo de atención médica

28 Nivel de preferencia del tratamiento

29 Observación

29 Tratamiento complementario

31 Epinefrina

31 Antihistamínicos

32 Estabilizador de mastocitos

32 Anticuerpo monoclonal

32 Bifosfonatos

33 Inmunosupresores

34 Tratamiento dirigido

34 Quimioterapia

35 Ensayos clínicos

36 TCH alogénico

38 Puntos clave

38 Preguntas para hacer

En este capítulo, se presenta una descripción general de los diferentes tratamientos para la mastocitosis sistémica. Juntos, usted y su equipo de atención médica elegirán el plan de tratamiento más adecuado para usted.

Hay varios tratamientos disponibles para ayudar a controlar la mastocitosis sistémica (MS). Con frecuencia, esto implica combinar medicamentos para tratar los diversos síntomas que se producen por la activación de los mastocitos (lo que se denomina terapia con antimediadores). Los tratamientos y otra información se explican más adelante y se enumeran en la **Guía 2**. No recibirá todos los tratamientos que se incluyen en este capítulo.

Lo más importante es que el tratamiento comienza conversando con su equipo de atención médica.

Equipo de atención médica

Las decisiones sobre el tratamiento deben estar a cargo de un equipo de atención médica multidisciplinario. Este es un equipo de profesionales de atención médica de distintas disciplinas que tienen conocimientos especializados (pericia) y experiencia en la MS. Este equipo trabaja en conjunto para planificar e implementar su tratamiento. Pregunte quién coordinará su atención.

Usted conoce su cuerpo mejor que nadie. Ayude a los integrantes de su equipo de atención médica a entender lo siguiente:

- Cómo se siente
- Qué necesita
- Qué funciona y qué no

Una vez que trabaje con su equipo de atención médica, el siguiente paso es el tratamiento de la MS.

Nivel de preferencia del tratamiento

Todos los tratamientos que se mencionan en esta guía están recomendados y son adecuados. Cuando resulta útil, los expertos de NCCN también asignan un nivel de preferencia a sus recomendaciones para ciertos tratamientos sistémicos, como la quimioterapia y los tratamientos dirigidos para la mastocitosis sistémica:

- Los **tratamientos preferidos** son los que cuentan con más pruebas de que pueden funcionar mejor y ser más seguros que otros.

Guía 2
Tratamientos comunes para la mastocitosis sistémica (en orden alfabético)

Trasplante de células hematopoyéticas (TCH) alogénico
Antihistamínicos
Bifosfonatos
Quimioterapia
Ensayos clínicos
Tratamiento complementario general
Inmunosupresores
Estabilizador de mastocitos (cromoglicato de sodio)
Anticuerpo monoclonal (omalizumab)
Observación
Tratamiento dirigido

- Los **otros tratamientos recomendados** pueden proporcionar resultados eficaces, pero puede haber menos pruebas, más efectos secundarios o es posible que no funcionen tan bien como los preferidos.
- Los **tratamientos que se usan en ciertos casos** son más eficaces para las personas cuyo cáncer tiene determinadas características o que se encuentran en circunstancias de salud específicas.

Observación

Es posible que la observación forme parte de su tratamiento. Es un plan en el que se vigila de cerca su afección. La observación también puede conocerse como vigilancia, monitoreo u observación y espera. Durante este tiempo, se le realizarán estudios de forma periódica para detectar síntomas nuevos o cambiantes. No recibirá ningún tratamiento durante la observación.

Tratamiento complementario

El tratamiento complementario incluye una amplia variedad de servicios a su disposición. Previene o trata los síntomas del cáncer y los efectos secundarios de su tratamiento, como el dolor y la fatiga relacionada con el cáncer. También aborda los problemas mentales, sociales, emocionales y espirituales a los que se enfrentan las personas con cáncer.

El tratamiento complementario proporciona ayuda con otras necesidades, por ejemplo:

- Toma de decisiones sobre el tratamiento
- Coordinación de la atención médica
- Pago de la atención médica
- Planificación anticipada de la atención y relacionada con el final de la vida



Su equipo de atención médica

El tratamiento de la mastocitosis sistémica requiere un equipo de médicos y otros expertos. Su equipo de atención médica puede incluir los siguientes profesionales:

Dermatólogos: diagnostican y tratan enfermedades de la piel.

Hematólogos: diagnostican y tratan enfermedades de la sangre y tipos de cáncer relacionados.

Anatomopatólogos: evalúan y analizan la sangre y los tejidos para diagnosticar y clasificar enfermedades.

Gastroenterólogos: diagnostican y tratan enfermedades que se presentan en el sistema gastrointestinal.

Alergólogos: diagnostican y tratan el asma y otras enfermedades alérgicas.

Inmunólogos: diagnostican y tratan afecciones relacionadas con el sistema inmunitario.

Endocrinólogos: diagnostican y tratan afecciones relacionadas con las hormonas, como la osteoporosis.

Neurólogos: evalúan y tratan los síntomas nerviosos y el dolor.

Terapeutas de salud mental: pueden ayudar a controlar el malestar emocional y brindar apoyo.

Algunos profesionales de atención médica se refieren a los cuidados paliativos como tratamiento complementario. Consideran que estos tipos de tratamientos son similares o que se superponen. Otros creen que existen diferencias importantes, pero ambos ayudan a las personas con cáncer a vivir de la mejor manera posible. Su centro oncológico puede contar con especialistas en cuidados paliativos, que pueden darle asistencia adicional y coordinar sus necesidades de tratamiento complementario.

Lea más sobre los tipos de apoyo que puede recibir en *NCCN Guidelines for Patients: Cuidados paliativos*, disponible en NCCN.org/patientguidelines y en la aplicación NCCN Patient Guides for Cancer.



El tratamiento complementario puede ayudar a aliviar diversos síntomas de la MS, incluidos los que se enumeran a continuación.

Diarrea

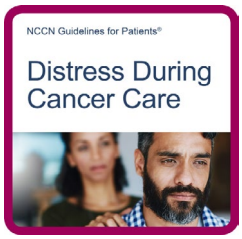
La diarrea consiste en evacuaciones intestinales (heces) frecuentes y acuosas. Su equipo de atención médica le dirá cómo tratar la diarrea y podría recomendarle medicamentos para detenerla. Es importante beber mucho líquido. Los cambios en su dieta pueden ayudar.

Malestar emocional

El malestar emocional es una experiencia desagradable de naturaleza mental, física, social o espiritual. Puede afectar cómo se siente, piensa y actúa. El malestar emocional puede incluir sentimientos de tristeza, miedo, impotencia, preocupación, ira y culpa.

La depresión, la ansiedad y los problemas para dormir son comunes en personas con cáncer. Hable con su profesional médico y con las personas con quienes se encuentra más a gusto sobre cómo se siente. Hay servicios y personas que pueden ayudar.

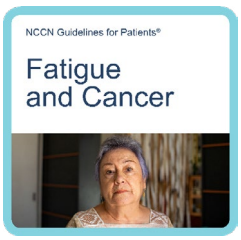
Consulte más información en *NCCN Guidelines for Patients: Malestar emocional durante el tratamiento del cáncer*, disponible en NCCN.org/patientguidelines y en la aplicación NCCN Patient Guides for Cancer.



Fatiga

La fatiga es una sensación de cansancio o falta de energía. Existen tratamientos para la fatiga. Hágale saber a su equipo de atención médica cómo se siente y si la fatiga le impide hacer las cosas que disfruta. Llevar una dieta equilibrada, hacer ejercicio, practicar yoga y recibir masajes puede ayudar. Es posible que reciba una derivación a un nutricionista (un experto en nutrición y alimentos) para que ayude con la fatiga.

Consulte más información en *NCCN Guidelines for Patients: Fatiga y cáncer*, disponible en NCCN.org/patientguidelines y en la aplicación NCCN Patient Guides for Cancer.

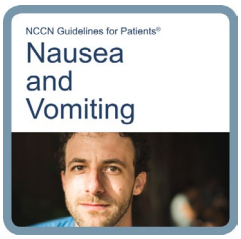


Fertilidad

La fertilidad es la capacidad de tener hijos. Si bien la MS no afecta la fertilidad, sus tratamientos podrían hacerlo. Para preservar la fertilidad, es posible que deban tomarse medidas antes de iniciar el tratamiento. Pero esto no siempre es posible. Las personas que deseen tener hijos en el futuro deberían consultar a un especialista en fertilidad para conversar acerca de las opciones.

Náuseas y vómitos

Las náuseas y los vómitos podrían ser un signo de MS, pero no son específicos de la enfermedad. Existen medicamentos para tratar las náuseas y los vómitos. Consulte más información en *NCCN Guidelines for Patients: Náuseas y vómitos*, disponible en NCCN.org/patientguidelines y en la aplicación NCCN Patient Guides for Cancer.



Problemas para comer

A veces, los síntomas de la mastocitosis sistémica pueden hacer que sienta malestar estomacal (náuseas) o menos apetito. Es posible que tenga la boca dolorida. Comer de forma saludable es importante durante el tratamiento. Incluye consumir una alimentación equilibrada, ingerir la cantidad adecuada de comida y beber una cantidad suficiente de líquidos.

Un nutricionista matriculado podría ayudar en su caso. Hable con su equipo de atención médica si tiene problemas para comer o mantener su peso.

Dolor

El dolor es un síntoma común en la mastocitosis sistémica. Puede deberse a las náuseas, los vómitos o los cólicos abdominales de la diarrea. El dolor también puede presentarse en una zona ósea porque los mastocitos están causando daño. Informe a su equipo de atención médica si sufre dolores o molestias. Es posible que consulte con especialistas en cuidados paliativos o en el tratamiento del dolor para controlarlo.

Epinefrina

La epinefrina, también conocida como adrenalina, pertenece a una clase de medicamentos llamados agonistas alfa y beta adrenérgicos (agentes simpaticomiméticos) que se utilizan en emergencias para tratar reacciones alérgicas. Es una hormona que se produce en las glándulas suprarrenales. La epinefrina mejora rápidamente la respiración, estimula el corazón, aumenta la presión arterial, revierte la urticaria y reduce la inflamación de la cara, los labios y la garganta. El EpiPen es una forma de epinefrina que puede inyectarse en la piel, generalmente en el muslo, para revertir la anafilaxia (una reacción alérgica potencialmente mortal y una emergencia médica). Los expertos de NCCN recomiendan llevar siempre consigo dos EpiPens en caso de anafilaxia.

Antihistamínicos

Los antihistamínicos, también conocidos como medicamentos para la alergia, bloquean las histaminas para detener los síntomas de la alergia. La histamina es una sustancia química que el sistema inmunitario libera para defenderse de un alérgeno. Los antihistamínicos se utilizan para tratar la mastocitosis sistémica porque muchos de sus síntomas son similares a los de una reacción alérgica. Los antihistamínicos pueden controlar

la picazón en la piel, los ojos llorosos y otros síntomas alérgicos de la MS.

Estos son los antihistamínicos comunes para tratar los síntomas de la mastocitosis sistémica (en orden alfabético):

- Clorhidrato de cetirizina (Zyrtec)
- Cimetidina (Tagamet)
- Desloratadina (Clarinex)
- Doxilamina (Unisom)
- Famotidina (Pepcid)
- Fexofenadina (Allegra)
- Hidroxizina (Atarax, Vistaril)
- Ketotifeno (Zaditen)
- Levocetirizina (Xyzal)
- Loratadina (Claritin)

Estabilizador de mastocitos

El cromoglicato de sodio es un estabilizador de mastocitos que ayuda a reducir la inflamación. Los estabilizadores de mastocitos evitan que los mastocitos liberen histamina y otros mediadores químicos. Pueden usarse para prevenir o tratar diversos síntomas de la mastocitosis sistémica. El cromoglicato de sodio puede tomarse por vía oral, en forma de gotas para los ojos, como pomada tópica y como aerosol nasal; también puede inhalarse con un nebulizador.

Anticuerpo monoclonal

El tratamiento con anticuerpos monoclonales es un tipo de inmunoterapia que puede reducir la liberación de sustancias que causan alergias en el organismo. Esto puede reducir la inflamación de las vías respiratorias y facilitar la respiración. El omalizumab (Xolair) es un anticuerpo monoclonal que trata el asma alérgica, la urticaria crónica y las alergias alimentarias. Su profesional de atención médica se lo administra mediante una inyección en un hospital o clínica.

Bifosfonatos

Los bifosfonatos son medicamentos que ayudan a fortalecer los huesos y a prevenir la pérdida ósea causada por la osteoporosis y otras afecciones. Es posible que necesite bifosfonatos si una exploración DEXA muestra osteoporosis u osteopenia.

Estos son algunos bifosfonatos comunes:

- Alendronato (Fosamax)
- Ibandronato (Boniva)
- Risedronato (Actonel)
- Ácido zoledrónico (Reclast)

“Tener una enfermedad crónica y poco frecuente conlleva mucha incertidumbre. A veces, es necesario recordar a los profesionales que el componente emocional es real y tan importante como el físico”.

Inmunosupresores

La terapia inmunosupresora (TIS) usa materiales producidos por el cuerpo o en un laboratorio para actuar sobre el funcionamiento del sistema inmunitario, mejorarlo o restaurarlo. La TIS es un tipo de terapia farmacológica que disminuye la respuesta inmunitaria del cuerpo para permitir que las células madre sanguíneas de la médula ósea crezcan y formen nuevos glóbulos.
Los inmunosupresores pueden ser tópicos (sobre la piel) o sistémicos (que actúan en todo el cuerpo).

Estas son las TIS que se utilizan para tratar la mastocitosis sistémica:

- Modificadores de la respuesta biológica
- Corticosteroides (prednisona)

Modificadores de la respuesta biológica

Los modificadores de la respuesta biológica (MRB) son un tipo de tratamiento que activa el sistema inmunitario del cuerpo para combatir el cáncer. Los MRB también se conocen como inmunoterapia. Ayudan al sistema inmunitario a realizar su función.

El peginterferón alfa-2a (Pegasys) es un MRB que se utiliza para tratar la mastocitosis sistémica. Es una formulación con interferón que ayuda a regular el sistema inmunitario. El cuerpo produce la proteína interferón para ayudar a combatir los virus. El peginterferón alfa-2a ayuda a potenciar esa capacidad y puede utilizarse en tipos más avanzados de mastocitosis sistémica. Se inyecta en la piel (vía subcutánea). Se puede utilizar con o sin prednisona. Debido a la aparición de nuevos tratamientos, el peginterferón alfa-2a se usa con menos frecuencia en la actualidad.

Corticosteroides

Los corticosteroides, o corticoides, son inmunosupresores de laboratorio que se utilizan para reducir la inflamación. Los corticoides pueden aplicarse sobre la piel en forma de ungüento o gel, inhalarse por la boca, usarse como enjuague bucal (oral), tomarse en forma de pastilla o administrarse por vía intravenosa (IV) mediante una infusión.

Corticoides

En la mastocitosis sistémica, los corticosteroides (corticoides) se utilizan para ayudar a reducir las alergias y la inflamación. Los tipos más comunes de corticoides se presentan en comprimidos, líquidos o inyecciones intravenosas (en una vena).



Los corticoides pueden causar efectos secundarios a corto y largo plazo. Consulte a su equipo de atención médica sobre los posibles efectos secundarios.

Estos son los corticoides que se utilizan para tratar la mastocitosis sistémica:

- Prednisona
- Dipropionato de beclometasona (Diprolene)
- Dexametasona/fosfato sódico de dexametasona
- Hidrocortisona (Cortef)
- Metilprednisolona (Solu-Medrol)

Tratamiento dirigido

El tratamiento dirigido es una forma de tratamiento sistémico que actúa en todo el cuerpo. Se centra en una característica específica o única de las células cancerosas. Los tratamientos dirigidos buscan observar de qué manera las células cancerosas se desarrollan, se dividen y se desplazan en el cuerpo. Estos medicamentos detienen la acción de las moléculas que colaboran con el crecimiento o la supervivencia de las células cancerosas.

Inhibidores de la tirosina cinasa

Un inhibidor de la tirosina cinasa (TKI) es un tipo de tratamiento dirigido que bloquea las señales que hacen que el cáncer crezca y se propague, o bloquea las proteínas que hacen que los mastocitos se acumulen en la mastocitosis sistémica. En la mastocitosis sistémica, los TKI actúan contra la proteína KIT con la mutación D816V, que es el principal impulsor de la enfermedad. Por eso, también se los denomina inhibidores de KIT.

Los TKI suelen usarse solos. Sin embargo, en los casos graves de MS que avanzan a leucemia mieloide aguda o en la mastocitosis sistémica con neoplasia hematológica asociada, los TKI podrían usarse junto con otros tratamientos sistémicos, como la quimioterapia.

Estos son los TKI que se utilizan para tratar la mastocitosis sistémica:

- Avapritinib (Ayvakit).
- Mesilato de imatinib (Gleevec) si el resultado es negativo para la mutación de *KIT.*
- Midostaurina (Rydapt).

Quimioterapia

La quimioterapia destruye las células de rápido crecimiento en todo el cuerpo, tanto las cancerosas como las normales. Los fármacos de quimioterapia que se utilizan para tratar la mastocitosis sistémica dañan el ADN de las células, lo que provoca la muerte de estas.

La cladribina (Leustatin) es un fármaco de quimioterapia utilizado para tratar los tipos avanzados de mastocitosis sistémica. Debido a la aparición de nuevos tratamientos, se usa con menos frecuencia que antes.

La cladribina suele usarse cuando los TKI dejan de funcionar, cuando los pacientes tienen una leucemia de mastocitos que progresa rápidamente o cuando la mastocitosis sistémica avanza a leucemia mieloide aguda.

Ensayos clínicos

A veces, las personas con mastocitosis sistémica pueden inscribirse en un ensayo clínico como otra forma de tratamiento. Como la MS es una afección poco frecuente, se recomienda participar en ensayos clínicos para identificar nuevos medicamentos que resulten prometedores para la enfermedad.

Un ensayo clínico es un tipo de estudio de investigación médica. Después de desarrollar y analizar en un laboratorio nuevas formas posibles de combatir el cáncer, es necesario estudiarlas en las personas.

Si en un ensayo clínico se determina que un fármaco, un dispositivo o un método de tratamiento es seguro y eficaz, es posible que lo apruebe la FDA de los Estados Unidos.

Todas las personas con cáncer deben considerar atentamente todas las opciones de tratamiento que existen para tratar su tipo de cáncer, incluidos los tratamientos habituales y los ensayos clínicos. Converse con su médico para evaluar si tiene sentido participar en un ensayo clínico.

Fases

La mayoría de los ensayos clínicos sobre el cáncer se centran en el tratamiento y se realizan por fases.

- En los ensayos de **fase 1**, se estudian la seguridad y los efectos secundarios de un fármaco en investigación o un método de tratamiento.
- En los ensayos de **fase 2**, se evalúa el grado en que un fármaco o método actúa contra un tipo de cáncer específico.
- En los ensayos de **fase 3**, se evalúa el fármaco o el método en comparación con el tratamiento habitual. Si los resultados son buenos, puede ser aprobado por la FDA.
- En los ensayos de **fase 4**, se estudian la seguridad y el beneficio de un tratamiento aprobado por la FDA.



Dónde buscar ensayos clínicos

En los Estados Unidos

Centros oncológicos de NCCN

NCCN.org/cancercenters

The National Cancer Institute (NCI)

cancer.gov/about-cancer/treatment/clinical-trials/search

En el mundo

The U.S. National Library of Medicine (NLM)

clinicaltrials.gov

¿Necesita ayuda para buscar un ensayo clínico?

Servicio de Información de Cáncer (Cancer Information Service, CIS) del NCI

+1 800.4.CANCER (+1 800.422.6237)

cancer.gov/contact

¿Quién puede inscribirse?

Depende de las normas del ensayo clínico, denominadas criterios de elegibilidad. Las normas pueden referirse a la edad, el tipo y el estadio del cáncer, los antecedentes de tratamiento o el estado de salud general. Estas garantizan que los participantes se asemejen en formas específicas y que el ensayo sea lo más seguro posible para los participantes.

Consentimiento informado

Un equipo de investigación administra los ensayos clínicos. Este grupo de expertos revisará el estudio con usted en detalle, incluidos el propósito y los riesgos y beneficios de participar. Toda esta información también se proporciona en un formulario de consentimiento informado. Lea el formulario detenidamente y haga preguntas antes de firmarlo. Tómese el tiempo que necesite para conversar con personas de su confianza. Tenga en cuenta que puede abandonar el ensayo clínico y recibir un tratamiento fuera de este en cualquier momento.

¿Recibiré un placebo?

Los placebos (versiones inactivas de medicamentos reales) casi nunca se usan solos en los ensayos clínicos sobre el cáncer. Es común recibir el placebo con el tratamiento habitual o el medicamento nuevo con el tratamiento estándar. Antes de inscribirse, se le informará, verbalmente y por escrito, si el ensayo clínico tiene previsto el uso de un placebo.

¿Los ensayos clínicos son gratuitos?

No tiene que pagar nada para inscribirse en un ensayo clínico. El patrocinador del estudio paga los costos relacionados con la investigación, incluido el fármaco del estudio. Pero es posible que tenga que pagar otros servicios, como transporte o servicios de cuidado infantil, debido a las consultas adicionales. Durante el ensayo, continuará recibiendo la atención habitual contra el cáncer. Este tipo de atención a menudo está cubierto por el seguro.

TCH alogénico

El trasplante de células hematopoyéticas (TCH) (también conocido como trasplante de médula ósea o trasplante de células madre) reemplaza la médula ósea enferma con células sanguíneas nuevas y sanas. Utiliza células madre sanas de un donante. (Es lo opuesto al TCH autógeno, en el que se utilizan sus propias células madre). El donante puede o no ser su pariente.

El TCH alogénico puede ayudar a curar las enfermedades de los mastocitos, pero solo se utiliza en casos muy específicos debido a sus riesgos graves y a sus largos períodos de recuperación en comparación con otras opciones de tratamiento eficaces.

Antes de un TCH alogénico, se le realizará un procedimiento llamado acondicionamiento. El acondicionamiento utiliza quimioterapia (o radioterapia) para destruir las células de la médula ósea. Este procedimiento crea espacio para las células madre sanas y debilita el sistema inmunitario para que el cuerpo no destruya las células trasplantadas.

Transfusión de células madre

Después del acondicionamiento, recibirá las células madre sanas a través de una transfusión. En este procedimiento, se introduce lentamente sangre o partes de ella en una vena a través de un catéter intravenoso (IV). Esto puede llevar varias horas.

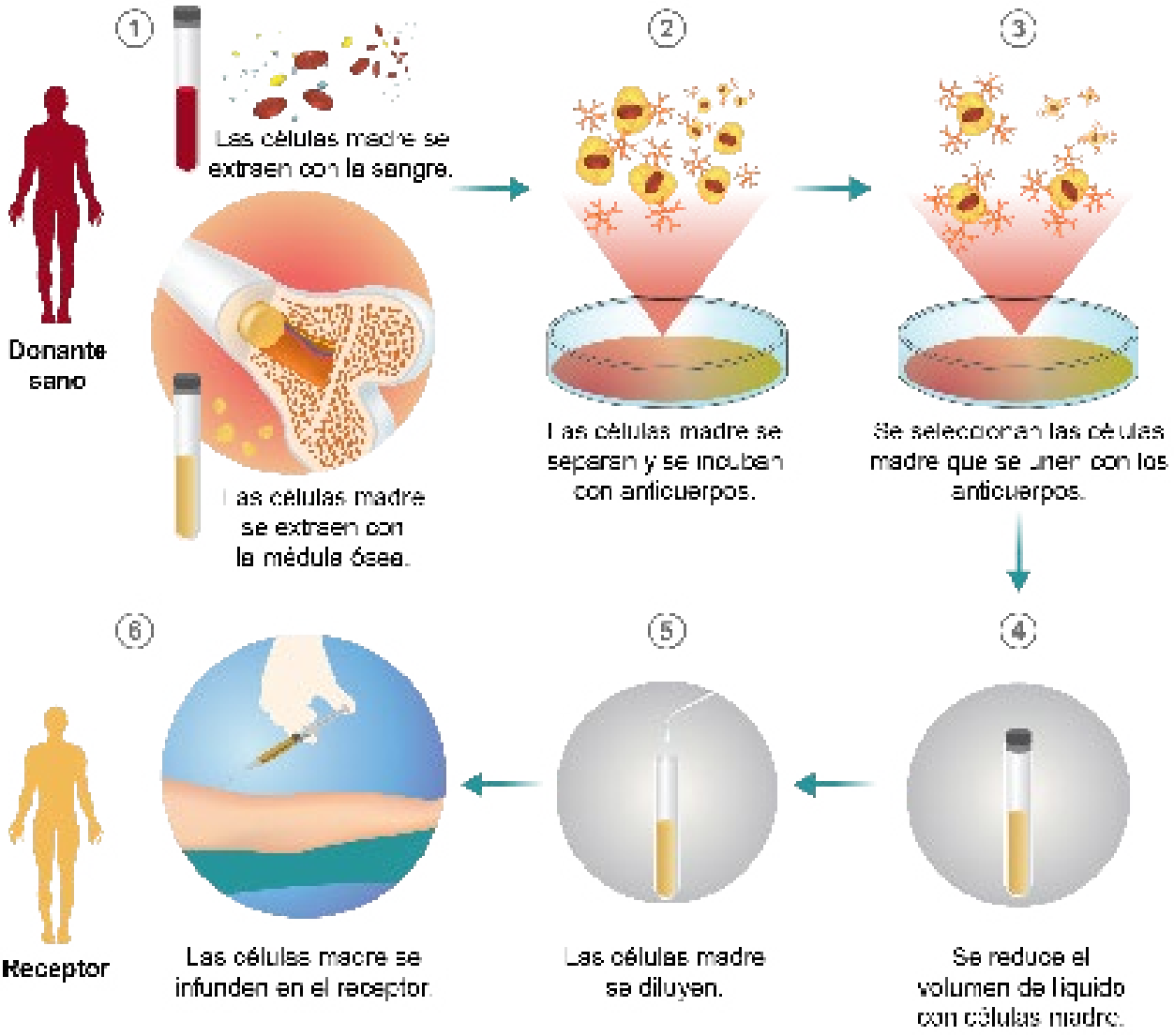
Se formarán células sanguíneas nuevas y sanas con el tiempo. Esto se denomina incorporación del injerto. Por lo general, se produce entre 2 y 4 semanas después del trasplante.

Hasta que se formen las nuevas células sanguíneas sanas, tendrá poca o ninguna defensa inmunitaria. Es posible que deba permanecer en una habitación muy limpia en el hospital o que le den antibióticos para prevenir o tratar infecciones.

Mientras espera la incorporación del injerto, es probable que sienta cansancio y debilidad.

El procedimiento conlleva riesgos que incluyen infección, hemorragia, enfermedad de injerto contra huésped, cánceres secundarios, complicaciones cardíacas e incluso la muerte.

TCH alogénico: en la imagen, se muestran los pasos de un trasplante de células hematopoyéticas



Puntos clave

- Las decisiones sobre el tratamiento deben estar a cargo de un equipo de atención médica multidisciplinario. Este es un equipo de profesionales de atención médica de distintas disciplinas que tienen conocimientos y experiencia en mastocitosis sistémica (MS).
- Los antihistamínicos, también conocidos como medicamentos para la alergia, reducen o bloquean las histaminas para detener los síntomas de la alergia. Los antihistamínicos pueden controlar la picazón en la piel, los ojos llorosos y otros síntomas alérgicos de la MS.
- La anafilaxia es una reacción alérgica potencialmente mortal y una emergencia médica. Los expertos de NCCN recomiendan llevar consigo dos EpiPens en caso de anafilaxia.
- Los inhibidores de la tirosina cinasa, específicamente los inhibidores de KIT, son formas de tratamiento dirigido oral contra la proteína KIT con la mutación D816V, que es el principal impulsor de la MS.
- La quimioterapia destruye las células de rápido crecimiento en todo el cuerpo, tanto las cancerosas como las normales.
- El tratamiento complementario es atención médica que alivia los síntomas y mejora la calidad de vida. Puede incluir el alivio del dolor (cuidados paliativos), el apoyo emocional o espiritual, la ayuda económica y el asesoramiento familiar.
- La terapia inmunosupresora (TIS) usa materiales producidos por el cuerpo o en un laboratorio para actuar sobre el funcionamiento del sistema inmunitario, mejorarlo o restaurarlo.

Preguntas para hacer

- ¿Qué efectos secundarios podría sufrir con el tratamiento?
- ¿El tratamiento podría afectar mi fertilidad o embarazo? De ser así, ¿debo hablar con un especialista en fertilidad antes del tratamiento?
- ¿Con qué frecuencia necesitaré hacer visitas de seguimiento?
- ¿Cómo participaré en la toma de decisiones sobre mi tratamiento?
- Tengo pensado ir con alguien a mis citas. ¿Podrá acompañarme en todo momento?

¿Cuál es el siguiente paso?

En este capítulo, se presentó una descripción general de los posibles tratamientos para la mastocitosis sistémica. En el siguiente capítulo, se describen los dos tipos más frecuentes: la mastocitosis sistémica indolente (MSI) y la mastocitosis sistémica latente (MSL). Suelen ser menos avanzados. Para saber sobre los tipos avanzados de mastocitosis sistémica, consulte el *Capítulo 6: Tratamiento de los tipos avanzados de MS*.

5

Tratamiento de los tipos no avanzados de MS

40 MSI y MSL

41 Opciones de tratamiento

41 Observación

43 Puntos clave

44 Preguntas para hacer

Los tipos más frecuentes de mastocitosis sistémica (MS) también son menos avanzados y se denominan no avanzados. Este capítulo se centra en el tratamiento de estos tipos de MS. Es posible que necesite tratamiento continuo o ningún tratamiento, según cómo evolucione su tipo de MS.

La mastocitosis sistémica indolente (MSI) y la mastocitosis sistémica latente (MSL) se consideran tipos de MS menos graves. Son trastornos sanguíneos crónicos que, en muchos casos, no provocan daño en los órganos por una sobreproducción de mastocitos. Sin embargo, las personas pueden presentar síntomas graves causados por los mediadores.

La MSI y la MSL suelen tratarse de la misma manera. Sin embargo, la MSL tiene un mayor riesgo de progresar a formas avanzadas de MS. Siga leyendo para saber cómo se tratan y consulte la **Guía 3**.

MSI y MSL

Mastocitosis sistémica indolente

La MSI es el tipo más común de mastocitosis sistémica. Tiene un bajo riesgo de evolucionar a una enfermedad más agresiva.

La MSI es una acumulación anormal de mastocitos que se produce lentamente ("indolente" significa que es crónica sin presentar un agravamiento significativo). Los mastocitos se acumulan con mayor frecuencia en la médula ósea, así como en otros órganos y en la piel.

Sin embargo, en la MSI, la acumulación de mastocitos no suele provocar problemas en los órganos. El funcionamiento normal de los órganos es lo que distingue a la MSI de los tipos más agresivos de mastocitosis sistémica.

Aun así, la MSI puede reducir la calidad de vida debido a los síntomas que producen la acumulación de mastocitos y la liberación de mediadores.

En la mayoría de los casos, la MSI se asocia a la mastocitosis cutánea (de la piel) en forma de urticaria pigmentosa (UP). Esta consiste en la presencia de lesiones en la piel, como manchas o placas rojas o marrones que pueden ser planas o ligeramente elevadas.

Guía 3 **Posibles estudios y tratamientos para la MSI y la MSL**
Derivación a centros especializados en MS
Manejo de síntomas y factores desencadenantes
Llevar dos autoinyectores de epinefrina
Exploración DEXA inicial
Evaluación esquelética
Evaluación de la calidad de vida
Observación
Ensayo clínico
Avapritinib (para la MSI)
Cladribina (útil en algunos casos)
Peginterferón alfa-2a con o sin prednisona (útil en algunos casos)
Midostaurina (útil en algunos casos)

Además, las personas con MSI pueden presentar rubefacción, inflamación del hígado o del bazo, reacciones alérgicas recurrentes, dolor y molestias en el tracto gastrointestinal (GI), niebla mental, ansiedad, incapacidad para concentrarse y episodios de anafilaxia.

Mastocitosis de médula ósea

La mastocitosis de médula ósea (MMO) es un subtipo de MSI. En este subtipo, los mastocitos se encuentran solo en la médula ósea y no en la piel ni en otros órganos. Es más probable que la MMO provoque anafilaxia que la MSI. La MMO suele estar relacionada con la osteoporosis, que puede ser su único síntoma.

Mastocitosis sistémica latente

La MSL es una forma más grave de mastocitosis sistémica que la MSI. La MSL implica una mayor acumulación de mastocitos en los órganos internos, lo que provoca más síntomas, pero esta acumulación es lenta ("latente" significa que se desarrolla gradualmente). Las personas con MSL pueden permanecer estables durante años, pero algunas pueden desarrollar un tipo más avanzado de mastocitosis sistémica.

Los síntomas de la MSL suelen incluir inflamación de los ganglios linfáticos, el bazo y el hígado; un aumento de mastocitos en la médula ósea (como se observa en la anemia o en ciertos tipos de cáncer); y erupciones cutáneas, como la urticaria pigmentosa (lesiones pequeñas, elevadas, rojas, con picazón y de color marrón o tostado).

Opciones de tratamiento

Como la mastocitosis sistémica es poco frecuente, su profesional médico probablemente le recomendará que visite un centro especializado que cuente con profesionales con experiencia en el tratamiento de la MS. Gran parte del tratamiento de la MSI y la MSL consiste en controlar los síntomas (con lo que se denomina terapia con medicamentos antimediadores) y evitar los factores desencadenantes específicos.

Lea el *Capítulo 4: Tipos de tratamiento* para conocer los tratamientos que podría recibir como parte de la terapia con medicamentos antimediadores.

Para mayor seguridad, su profesional médico podría recomendarle llevar consigo dos autoinyectores de epinefrina (EpiPens) para prevenir la anafilaxia, una reacción alérgica grave que puede poner en peligro la vida. En los pacientes con anafilaxia, puede usarse omalizumab para disminuir la frecuencia y la gravedad de los episodios.

Además, podría necesitar una exploración DEXA (absorciometría de rayos X de energía dual) inicial para detectar signos de osteoporosis (pérdida ósea) u osteopenia (debilitamiento óseo). También podría necesitar una evaluación esquelética para detectar metástasis, que consiste en una serie de radiografías que detectan enfermedades óseas en todo el cuerpo.

Su profesional médico también debe informarle sobre los signos y síntomas de la enfermedad y evaluar cómo afectan su calidad de vida.

Observación

Si su estado es asintomático, es decir, si no presenta ningún síntoma en este momento, su profesional médico podría recomendarle la observación. Este es un período en el que se controla su salud y calidad de vida sin recibir tratamiento.

Durante este período, se le realizará lo siguiente:

- Exámenes físicos regulares
- Análisis de sangre al menos una vez al año
- Exploraciones DEXA periódicas para detectar osteoporosis

O bien, su profesional médico podría sugerirle participar en un ensayo clínico.

Control de los factores desencadenantes y los síntomas

Si ha presentado síntomas de MSI o MSL, el tratamiento primario comenzará con su control mediante la terapia con antimediadores. Por ejemplo, recibirá medicamentos para tratar sus síntomas específicos, como antihistamínicos, bifosfonatos (medicamentos para fortalecer los huesos) o medicamentos para el asma. Su profesional médico le recomendará que siempre lleve consigo dos autoinyectores de epinefrina en caso de anafilaxia.

Además del control de los factores desencadenantes y los síntomas, estos son los tratamientos preferidos para la MSI o la MSL sintomáticas:

- Ensayo clínico.
- Avapritinib (un inhibidor de la tirosina cinasa que solo se usa en personas con MSI que tienen un recuento de plaquetas de al menos 50 000/µL).

Los tratamientos preferidos son los que cuentan con más pruebas de que funcionan mejor y pueden ser más seguros que otros.

Pruebas después del tratamiento

Después del tratamiento, su equipo de atención médica querrá saber qué tan bien funcionó. Por lo tanto, deberá acudir a su profesional médico para realizarse un examen físico y análisis de sangre al menos cada 6 a 12 meses, o antes si surgen nuevos problemas.

Su profesional médico evaluará la gravedad de sus síntomas y su calidad de vida. Es posible que le realicen otras exploraciones DEXA.

Si responde bien al tratamiento, este se continuará.

No obstante, si el tratamiento no funciona bien o no se observa ningún resultado, el siguiente tratamiento preferido es un ensayo clínico.

De lo contrario, podría recibir una de las siguientes opciones de tratamiento, que son útiles en algunos casos. Se usan con menos frecuencia porque no son tan eficaces o causan más efectos secundarios. Los tratamientos que se usan en ciertos casos son más eficaces para las personas cuyo cáncer tiene determinadas características

Aunque la mastocitosis sistémica es un trastorno poco frecuente, hay muchos tratamientos eficaces disponibles.



o que se encuentran en circunstancias de salud específicas. Estos son los tratamientos:

- Cladribina.
- Peginterferón alfa-2a con o sin prednisona.
- Midostaurina (no está aprobada formalmente para la MSI, pero puede usarse fuera de indicación).

Si los estudios indican que la enfermedad ha progresado (empeorado), se le realizarán más estudios para determinar si se encuentra en un estadio más avanzado. Esto puede incluir una biopsia de médula ósea, análisis de sangre (estudios de la triptasa sérica) y otras pruebas o estudios de diagnóstico por imágenes según sus síntomas. Si los estudios confirman la progresión, recibirá tratamiento según el nuevo estadio avanzado. Estos son los estadios más avanzados de la enfermedad:

- Mastocitosis sistémica agresiva
- Mastocitosis sistémica con neoplasia hematológica asociada (NHA) o MS-NHA
- Leucemia de mastocitos con o sin NHA

En el siguiente capítulo, encontrará más información sobre los tipos avanzados de mastocitosis sistémica.

Puntos clave

- La mastocitosis sistémica suele diagnosticarse por sus signos o síntomas, como la presencia de lesiones cutáneas de urticaria pigmentosa (UP).
- La mastocitosis sistémica indolente (MSI) es un tipo de mastocitosis sistémica leve y de crecimiento lento.
- La mastocitosis sistémica latente (MSL) es un tipo de mastocitosis sistémica en el que los mastocitos se acumulan de manera lenta y gradual en los órganos internos.
- Es importante llevar al menos dos EpiPens por si se presenta una anafilaxia.
- Los medicamentos antimediadores son el tratamiento más común para la MSI sintomática.
- Si sigue presentando síntomas a pesar del tratamiento con medicamentos antimediadores, se considerará un inhibidor de la tirosina cinasa, como el avapritinib.
- Si su enfermedad no responde al tratamiento, es posible que se vuelva a realizar evaluaciones para determinar si sigue siendo una MSI o si ha progresado a una MSL o a formas avanzadas de enfermedad de los mastocitos.

Preguntas para hacer

- ¿Puedo obtener una copia del informe anatomopatológico y de los resultados de los otros estudios?
- ¿Quién hablará conmigo sobre los pasos que debo seguir? ¿Cuándo?
- En mi caso, ¿se deberían analizar los mastocitos para detectar la mutación de *KIT*?
- ¿Puede explicarme las diferentes opciones de tratamiento y los efectos secundarios de la forma más sencilla posible?
- ¿Cuál es el momento adecuado para considerar los inhibidores de la tirosina cinasa en lugar de solo el tratamiento con antimediadores?

¿Cuál es el siguiente paso?

En este capítulo, se describieron los dos tipos de mastocitosis sistémica (y un subtipo) que son más frecuentes y se consideran menos graves: MSI y MSL. En el siguiente capítulo, se describen los tres tipos avanzados de mastocitosis sistémica y su tratamiento. Estos tipos de mastocitosis pueden formarse, crecer o propagarse con mayor rapidez que los tipos frecuentes y, en ocasiones, pueden ser mortales.

“Si no tiene acceso a un especialista en su tipo de mastocitosis sistémica, la mayoría de los especialistas realizarán una consulta de telesalud con su médico local y usted”.

6

Tratamiento de los tipos avanzados de MS

46 MS agresiva

47 MS con NHA

49 Leucemia de mastocitos con o sin NHA

52 Puntos clave

52 Preguntas para hacer

La mastocitosis sistémica (MS) avanzada es más grave y puede ser potencialmente mortal. La MS avanzada es un cáncer sanguíneo. En este capítulo, se explican los tres tipos de MS avanzada y su tratamiento.

La mastocitosis sistémica avanzada significa que se ha producido algún daño en los órganos. Es un cáncer sanguíneo e incluye tres tipos: mastocitosis sistémica agresiva (MSA), mastocitosis sistémica con NHA (MS-NHA) y leucemia de mastocitos (LM) con o sin NHA.

MS agresiva

La mastocitosis sistémica agresiva (MSA) se produce cuando los mastocitos invaden órganos o huesos (generalmente el hígado, el bazo, los ganglios linfáticos, el intestino, los huesos y la médula ósea), lo que provoca una pérdida de su función. Esto significa que podría tener un recuento bajo de glóbulos blancos, anemia, recuento bajo de plaquetas, disfunción hepática, agrandamiento de los ganglios linfáticos o del bazo y fracturas óseas.

Cuando la mastocitosis sistémica se considera agresiva, es probable que su profesional médico le recomiende acudir a un centro especializado en el tratamiento de la mastocitosis sistémica si aún no asiste a uno.

Su profesional médico se asegurará de que conozca los signos y síntomas de la enfermedad y cómo evitar los factores desencadenantes. Su equipo de atención médica también le recomendará que siempre lleve consigo dos autoinyectores de epinefrina (EpiPens) en caso de anafilaxia. Consulte la **Guía 4** para conocer otros tratamientos posibles.

Opciones de tratamiento

Estas son las opciones preferidas de tratamiento primario para la MSA:

- Ensayo clínico
- Avapritinib (para personas con un recuento de plaquetas de al menos 50 000/µL)
- Midostaurina
- Otras opciones de tratamiento pueden incluir lo siguiente:
- Cladribina
- Peginterferón alfa-2a con o sin prednisona
- Imatinib (solo se usa en algunos casos)

Guía 4
Posibles tratamientos para la mastocitosis sistémica agresiva (MSA)

Derivación a centros especializados en MS
Manejo de síntomas y factores desencadenantes
Llevar dos autoinyectores de epinefrina
Ensayo clínico (preferido)
Avapritinib (preferido para personas con un recuento de plaquetas de al menos 50 000/µL)
Midostaurina (preferido)
Cladribina (también recomendado)
Peginterferón alfa-2a con o sin prednisona (también recomendado)
Imatinib (en casos negativos para la mutación D816V de *KIT*, útil en algunos casos)
TCH alogénico

Si la mastocitosis responde al tratamiento primario, su profesional médico podría recomendar continuarlo. Aun así, según el daño ocasionado en los órganos, podría hablar con usted sobre un trasplante de células hematopoyéticas (TCH) alogénico. Debido a sus riesgos, el TCH alogénico solo se usa en algunos casos.

Respuesta deficiente

Si su tratamiento primario no está funcionando bien o no se observa ningún resultado, o si presenta síntomas que indican que la enfermedad empeoró, se realizará una reestadificación de la enfermedad.

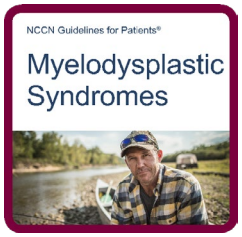
Este procedimiento significa que se volverá a estudiar la enfermedad para determinar si se encuentra en un estadio más avanzado. Los estudios pueden incluir una biopsia de médula ósea, análisis de sangre (estudios de la triptasa sérica) y otras pruebas o estudios de diagnóstico por imágenes según sus síntomas. Si los estudios confirman un estadio más avanzado, recibirá tratamiento según el nuevo estadio de su enfermedad.

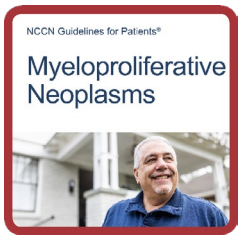
Su profesional médico podría hablarle sobre otras opciones de tratamiento que aún no haya probado. Por otro lado, usted y su equipo de atención médica también podrían hablar sobre la posibilidad de un TCH alogénico.

MS con NHA

La mastocitosis sistémica con neoplasia hematológica asociada (MS-NHA) se refiere a una acumulación de mastocitos que se produce junto con otro trastorno sanguíneo, generalmente un síndrome mielodisplásico (SMD), una neoplasia mieloproliferativa (NMP) o una leucemia mieloide aguda (LMA). Los SMD y las NMP son las NHA más comunes en la MS-NHA.

Consulte más información en *NCCN Guidelines for Patients: Síndromes mielodisplásicos* o *Neoplasias mieloproliferativas*, disponibles en NCCN.org/patientguidelines y en la aplicación NCCN Patient Guides for Cancer.





Como la MS-NHA es muy poco frecuente, su profesional médico podría pedir una derivación a un centro especializado en mastocitosis. También se le recomendará conocer los signos y síntomas de la enfermedad, así como la manera de evitar sus factores desencadenantes. Además, su profesional médico le recomendará que siempre lleve consigo dos autoinyectores de epinefrina (EpiPens) en caso de anafilaxia. Consulte la **Guía 5** para conocer otros tratamientos posibles.

Guía 5
Posibles tratamientos para la mastocitosis sistémica con NHA (MS-NHA)

Derivación a centros especializados en MS
Manejo de síntomas y factores desencadenantes
Llevar dos autoinyectores de epinefrina
Tratamiento dirigido a la NHA y consideración de TCH alogénico mientras se controla la MS
Ensayo clínico (preferido)
Avapritinib (preferido para personas con un recuento de plaquetas de al menos 50 000/µL)
Midostaurina (preferido)
Cladribina (también recomendado)
Peginterferón alfa-2a con o sin prednisona
TCH alogénico

Opciones de tratamiento

Si tiene MS-NHA, trabajará con su equipo de atención médica para decidir si la MS o la NHA está más avanzada y cuál debe tratarse primero.

Si la NHA causa más síntomas que la MS, recibirá tratamiento dirigido a la NHA, que incluye la posibilidad de un TCH alogénico. Sin embargo, la MS también se controlará y se vigilará para detectar nuevos síntomas o la progresión (empeoramiento) de la enfermedad.

Sin embargo, si la MS causa más síntomas que la NHA, los tratamientos preferidos son los siguientes:

- Ensayo clínico
- Avapritinib (solo para personas con un recuento de plaquetas de al menos 50 000/µL)
- Midostaurina

Otras opciones de tratamiento pueden incluir lo siguiente:

- Cladribina
- Peginterferón alfa-2a con o sin prednisona

Si el tratamiento reduce sus síntomas, su profesional médico podría recomendarle continuar con el tratamiento o considerar la posibilidad de un TCH alogénico. Como es un procedimiento riesgoso, el TCH alogénico solo se usa en algunos casos.

Empeoramiento de la enfermedad

Si la NHA empeora, es posible que reciba un tratamiento dirigido a la NHA según su trastorno sanguíneo específico. El TCH alogénico también puede ser una opción mientras se controla la MS.

Se le realizarán más estudios para reestadificar su enfermedad si el tratamiento no está funcionando bien o no se observa ningún tipo de resultado, hay pruebas de daño en los órganos debido a la MS o su estado general ha empeorado. Una respuesta deficiente al tratamiento se refiere a alguna de las siguientes situaciones:

- Reaparición o empeoramiento del daño en los órganos
- Inflamación del bazo o del hígado
- Empeoramiento de los síntomas de mastocitosis sistémica
- Intolerancia a la terapia farmacológica (demasiados efectos secundarios)

La reestadificación implica realizar otros estudios, como una biopsia de médula ósea, análisis de sangre (estudios de la triptasa sérica y panel de genes mieloides) y otras pruebas o estudios de diagnóstico por imágenes, para determinar si su enfermedad se encuentra ahora en un estadio más avanzado. De ser así, recibirá tratamiento según el nuevo estadio de su enfermedad.

Su profesional médico podría considerar terapias que aún no haya probado y evaluar si reúne las condiciones para realizarse un TCH alogénico si ningún otro tratamiento parece una buena opción.

Leucemia de mastocitos con o sin NHA

La leucemia de mastocitos (LM) es el tipo de mastocitosis sistémica menos frecuente y más agresivo (de rápido crecimiento). La LM provoca la acumulación de mastocitos inmaduros en la parte líquida de la médula ósea (el aspirado de médula ósea). Esta acumulación de mastocitos anormales puede causar un daño grave en los órganos y dolor óseo. Aunque la LM tiene un pronóstico desfavorable y puede ser potencialmente mortal, el pronóstico está mejorando gracias a los numerosos tratamientos disponibles. Consulte la **Guía 6** para conocer los posibles tratamientos.

Guía 6 **Posibles tratamientos de la leucemia de mastocitos con o sin NHA**
Derivación a centros especializados en MS
Manejo de síntomas y factores desencadenantes
Llevar dos autoinyectores de epinefrina
Ensayo clínico (preferido)
Avapritinib (preferido para personas con un recuento de plaquetas de al menos 50 000/µL)
Midostaurina (preferido)
Cladribina (también recomendado)
Tratamiento basado en el de la LMA, con la posibilidad de agregar cladribina o midostaurina
TCH alogénico
Tratamiento dirigido a la NHA

¿Qué es la leucemia?

La leucemia es un tipo de cáncer causado por células de la médula ósea que producen un exceso de células sanguíneas anormales o poco desarrolladas. Existen muchos tipos de leucemia, que se clasifican según el tipo de células sanguíneas afectadas.

La LM es un tipo poco frecuente de leucemia que se identifica por un crecimiento anormal de mastocitos inmaduros en la médula ósea.

LM con NHA

La LM con neoplasia hematológica asociada (NHA) es un diagnóstico de leucemia que incluye otro trastorno sanguíneo, generalmente un síndrome mielodisplásico (SMD), una neoplasia mieloproliferativa (NMP) o una leucemia mieloide aguda (LMA). El pronóstico tiende a ser peor en personas que tienen LM con NHA que en aquellas que solo tienen LM.

No existe un motivo claro de por qué se desarrolla la LM, pero se han vinculado varias mutaciones del gen *KIT* con esta enfermedad. Puede aparecer repentinamente (lo que se conoce como *de novo*) o como una progresión de la mastocitosis sistémica.

Los síntomas de la LM pueden incluir los siguientes:

- Sofocos
- Fiebre
- Taquicardia
- Presión arterial baja
- Pérdida de más de una décima parte del peso corporal
- Fatiga
- Anafilaxia

Estos son los síntomas relacionados con la afectación de órganos:

- Dolor óseo o fracturas
- Diarrea y otros problemas gastrointestinales

Si le diagnosticaron LM con o sin NHA, su equipo de atención médica podría realizar una derivación a un centro especializado en mastocitosis si aún no asiste a uno. Le recomendarán familiarizarse con los signos y síntomas de la enfermedad, así como con sus factores desencadenantes. Su equipo de atención médica también le recomendará que siempre lleve consigo dos autoinyectores de epinefrina (EpiPens) en caso de anafilaxia.

Opciones de tratamiento

Estas son las opciones preferidas de tratamiento para la LM:

- Ensayo clínico
- Avapritinib
- Midostaurina

Otras opciones de tratamiento pueden incluir lo siguiente:

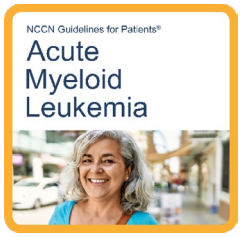
- Cladribina
- Tratamiento basado en el de la leucemia mieloide aguda, con la posibilidad de agregar cladribina o midostaurina

Si su tratamiento primario es eficaz, es posible que le indiquen continuar con este o que considere un TCH alogénico.

Empeoramiento de la enfermedad

Si su enfermedad empeora (avanza hasta desarrollar una NHA o se transforma en una leucemia mieloide aguda), es posible que le administren un tratamiento dirigido a la NHA. El tratamiento dirigido a la NHA se basa en su neoplasia hematológica en particular y puede incluir tratamientos más específicos. Puede incluir quimioterapia con agentes múltiples (una combinación de fármacos de quimioterapia) o la consideración de un TCH alogénico mientras se controla la LM.

Consulte más información en *NCCN Guidelines for Patients: Leucemia mieloide aguda*, disponible en NCCN.org/patientguidelines y en la aplicación NCCN Patient Guides for Cancer.



Si el tratamiento no está funcionando bien o no se observa ningún tipo de resultado, puede someterse a otros estudios para reestadificar su enfermedad. Cuando su enfermedad se reestadifica, su profesional médico podría recomendarle un tratamiento que no haya probado antes o un TCH alogénico.

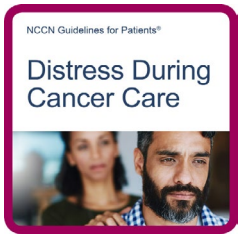
Una respuesta deficiente al tratamiento se refiere a alguna de las siguientes situaciones:

- Reaparición o empeoramiento del daño en los órganos
- Inflamación del bazo o del hígado
- Empeoramiento de los síntomas de mastocitosis sistémica

- Intolerancia a la terapia farmacológica (demasiados efectos secundarios)

En este estadio, el tratamiento suele centrarse en el tratamiento complementario. Esto incluye el alivio de los síntomas, una mejor calidad de vida y una mayor supervivencia. Es importante que le pregunte a su profesional de atención médica sobre su pronóstico. Consulte el *Capítulo 4: Tipos de tratamiento* para obtener más información sobre la manera en que el tratamiento complementario puede ayudar.

Si siente estrés o ansiedad relacionados con el cáncer, sepa que cuenta con apoyo y que puede pedir ayuda. Para obtener más información sobre cómo afrontar el malestar emocional relacionado con el cáncer, consulte *NCCN Guidelines for Patients: Malestar emocional durante el tratamiento del cáncer* en NCCN.org/patientguidelines y en la aplicación NCCN Patient Guides for Cancer.





¡Cuéntenos qué opina!

Tómese un momento para completar una encuesta en línea sobre NCCN Guidelines for Patients.

NCCN.org/patients/response

Puntos clave

- La mastocitosis sistémica agresiva (MSA) se describe como una pérdida de la función de los órganos (generalmente el hígado, el intestino, el bazo, los ganglios linfáticos, los huesos y la médula ósea) debido a la invasión de los mastocitos.
- Si tiene MS y una neoplasia hematológica asociada, trabajará con su equipo de atención médica para decidir en qué afección debe centrarse primero el tratamiento.
- La participación en un ensayo clínico siempre es una opción para las personas con MS avanzada.
- En cualquier tipo avanzado de MS, puede considerarse un trasplante de células hematopoyéticas (TCH) alogénico después de probar otros tratamientos.
- La leucemia de mastocitos (LM) es un tipo de MS muy poco frecuente y agresivo.

Preguntas para hacer

- En mi caso de MS-NHA, ¿qué síntomas y signos de la enfermedad están relacionados con la MS y cuáles con la NHA?
- ¿Cuál es mi pronóstico?
- ¿Cuál es el objetivo de cada tratamiento?
- ¿Qué indica que mi tratamiento está funcionando o que dejó de funcionar?
- ¿Qué efectos secundarios debería esperar del tratamiento?

¿Cuál es el siguiente paso?

En este capítulo, se detallaron las formas avanzadas de mastocitosis sistémica y su tratamiento. Una enfermedad crónica y progresiva como la mastocitosis sistémica avanzada puede ser difícil de sobrellevar debido a que muchos aspectos son desconocidos. Es posible que quiera obtener más información, así que asegúrese de leer el *Capítulo 8: Otros recursos*, donde encontrará sitios web útiles y otras ideas.

7

Tratamiento de la MS negativa para *KIT*

54 Opciones de tratamiento

55 MS no avanzada

55 MS avanzada

56 Puntos clave

56 Preguntas para hacer

Si bien la mastocitosis sistémica (MS) es un trastorno poco frecuente, tener MS y ser negativo para la mutación D816V del gen *KIT* es aún menos común. ¿Qué significa esto en cuanto al tratamiento?

La mayoría de las personas con mastocitosis sistémica (MS) (aproximadamente 9 de cada 10) tienen una mutación en el gen *KIT*, que suele ser la mutación D816V de *KIT*. Es poco frecuente que a una persona se le diagnostique mastocitosis sistémica y que tenga una mutación en el gen *KIT* distinta de D816V de *KIT*, o que no tenga mutaciones (es decir, que tenga un gen *KIT* normal, denominado *KIT* de tipo natural). Las personas con MS que no tienen la mutación D816V de *KIT* se denominan negativas para *KIT* o negativas para D816V de *KIT*.

Para tener la certeza de que su gen *KIT* es normal, es importante que la prueba de mutación de *KIT* secuencie todo el gen *KIT*. Además, debe realizarse en la médula ósea (o en otro órgano afectado por la enfermedad de los mastocitos) con una prueba altamente sensible, como la PCR digital en gotas (consulte el *Capítulo 2: Pruebas para detectar la MS*).

Si el resultado de la prueba es negativo para D816V de *KIT*, significa que la MS puede presentarse aunque no se haya detectado ninguna mutación en el gen *KIT*. En otras palabras, el cuerpo tiene otras vías que pueden desencadenar la MS, aunque el gen *KIT* sea normal.

Opciones de tratamiento

Los medicamentos como el avapritinib, que pueden ayudar a las personas positivas para D816V de *KIT*, suelen ser menos eficaces en las personas negativas para D816V de *KIT* porque actúan contra la mutación D816V de *KIT*. En cambio, los inhibidores de la tirosina cinasa (TKI) multidiana, como el imatinib y la midostaurina, pueden ser útiles porque pueden unirse a *KIT* en estado natural o a *KIT* con otras mutaciones distintas de D816V.

A continuación, se detalla el tratamiento según los tipos de mastocitosis sistémica no avanzada (mastocitosis sistémica indolente o mastocitosis sistémica latente) o de MS avanzada (como la MS agresiva y la mastocitosis sistémica con NHA). Consulte la **Guía 7**.

Guía 7
Posibles tratamientos para la mastocitosis sistémica negativa para *KIT*

Imatinib (preferido para la MS no avanzada)
Ensayo clínico
Midostaurina
Cladribina (preferido para la MS avanzada)
Quimioterapia (dosis alta)
TCH alogénico

MS no avanzada

Si es negativo para *KIT* y le diagnosticaron MSI, MSL o leucemia de mastocitos (LM) crónica sin daño en los órganos, tiene una de dos opciones de tratamiento:

- Imatinib
- Ensayo clínico

MS avanzada

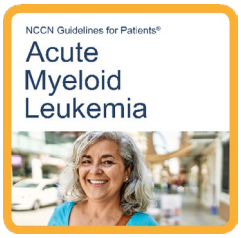
Sin embargo, si le diagnosticaron MS avanzada (excepto LM), se le realizarán más pruebas de secuenciación de nueva generación (NGS). Si la NGS muestra una mutación de *KIT* distinta de D816V, recibirá lo siguiente:

- Imatinib
- Ensayo clínico

Aun así, si esa prueba de NGS adicional no muestra ninguna mutación de *KIT* (es decir, es realmente negativo para *KIT*), su opción de tratamiento preferida es la cladribina. Otras opciones recomendadas incluyen lo siguiente:

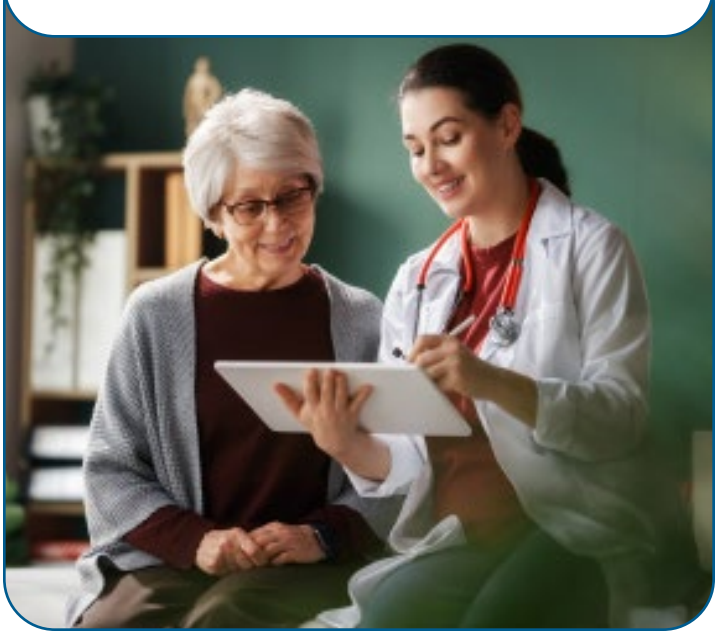
- Ensayo clínico
- Midostaurina
- Quimioterapia de inducción intensiva (tratamiento de quimioterapia de dosis alta)

Para obtener más información sobre la quimioterapia de inducción intensiva, consulte *NCCN Guidelines for Patients: Leucemia mieloide aguda*, disponible en NCCN.org/patientguidelines y en la aplicación NCCN Patient Guides for Cancer.



Si responde al tratamiento, su equipo de atención médica podría recomendarle un trasplante de células hematopoyéticas (TCH).

Es importante trabajar en estrecha colaboración con su equipo de atención médica. Si tiene alguna pregunta sobre su mastocitosis sistémica o su tratamiento, no dude en consultar a su médico.



Puntos clave

- Tener mastocitosis sistémica (MS) y ser negativo para D816V de *KIT* es muy poco frecuente.
- Los tratamientos para la MS positiva para D816V de *KIT* no funcionan en la MS negativa para D816V de *KIT*.
- Los inhibidores de la tirosina cinasa que no son específicos para D816V de *KIT* o la participación en un ensayo clínico pueden ser útiles en la MS negativa para D816V de *KIT*.

Preguntas para hacer

- ¿Cómo sé si soy negativo para el gen *KIT*?
- ¿Se realizaron todas las pruebas necesarias para garantizar que realmente soy negativo para D816V de *KIT*, incluidas las pruebas de KIT altamente sensibles y la secuenciación del resto del gen *KIT*?
- ¿Debo seguir controlando mis síntomas con medicamentos (antimediadores) de venta libre?
- ¿Puede recomendarme algún ensayo clínico?

¿Cuál es el siguiente paso?

Ya conoce la importancia del gen *KIT* y cómo influye en el tratamiento. Para obtener más información y ayuda sobre la mastocitosis sistémica, consulte el siguiente capítulo, en el que encontrará sitios web útiles.

“Nunca pierda la esperanza. Mañana podría ser el día que ha estado esperando”.

8
Otros recursos

58 Qué más hay que saber

58 Qué más hacer

58 Dónde obtener ayuda

58 Preguntas para hacer

¿Quiere saber más? Aquí le explicamos cómo obtener ayuda adicional.

Qué más hay que saber

En esta guía, encontrará ayuda para conocer las opciones disponibles, de modo que pueda tomar decisiones informadas y mejorar su atención oncológica. Pero no es el único recurso que tiene.

Solicite toda la información posible y la ayuda que necesite. A muchas personas les interesa saber más sobre los siguientes temas:

- Los detalles de la mastocitosis sistémica, su tratamiento y sus efectos secundarios.
- Participación en un equipo de atención médica.
- Obtención de ayuda económica.
- Búsqueda de un profesional de atención oncológica que sea experto en su campo.
- Cómo afrontar la mastocitosis sistémica y otros problemas de salud.

Qué más hacer

Su centro de salud puede ayudar con los próximos pasos. Generalmente, dispone de recursos *in situ* para ayudar a satisfacer sus necesidades y encontrar respuestas a sus preguntas. Los centros de salud también pueden informarle de los recursos existentes en su comunidad.

Además de la ayuda de sus profesionales de atención médica, los recursos enumerados en la siguiente sección proporcionan apoyo a muchas personas como usted.

Dónde obtener ayuda

Consulte la lista a continuación y visite los sitios web que se indican para obtener más información sobre estas organizaciones.

Blood Cancer United
bloodcancerunited.org

Cancer*Care*
cancercare.org

Imerman Angels
imermanangels.org

TargetCancer Foundation
targetcancer.org

The Mast Cell Disease Society
tmsforacure.org

Triage Cancer
triagecancer.org

Preguntas para hacer

- ¿Con quién puedo hablar para recibir ayuda con la vivienda, la alimentación y otras necesidades básicas?
- ¿Qué asistencia existe para el transporte, el cuidado de los niños y la atención domiciliaria?
- ¿Cuánto debo pagar por el tratamiento?
- ¿Qué ayuda existe para pagar los medicamentos y otros tratamientos?
- ¿Qué otros servicios están a mi disposición y a la de mis cuidadores (como servicios de traducción)?



Palabras que debe conocer

activación de los mastocitos
Cuando los mastocitos liberan una gran cantidad de mediadores, como la histamina.

ADN
Cadena de sustancias químicas en las células que contiene instrucciones codificadas para generar y controlar las células.

análisis citogenético
Análisis que usa un microscopio para examinar los cromosomas de la célula.

anatomopatólogo
Médico experto en el análisis de células y tejido para detectar enfermedades.

anemia
Afección médica en la que la cantidad de glóbulos rojos sanos es demasiado baja para transportar suficiente oxígeno al resto del organismo.

antígeno leucocitario humano (HLA)
Proteína celular que ayuda al cuerpo a distinguir sus propias células de las células extrañas.

antihistamínicos
Medicamento que reduce o bloquea las histaminas para detener los síntomas de la alergia.
Puede controlar la picazón en la piel y los ojos llorosos, así como otros síntomas alérgicos de la mastocitosis.

aspiración de médula ósea
Extracción de una pequeña cantidad de médula ósea líquida que se analiza para determinar si hay una enfermedad.

biomarcador
Cualquier sustancia química, compuesto u otro signo en el cuerpo que pueda medirse para evaluar su salud.

biopsia
Extracción de pequeñas cantidades de tejido del cuerpo que se estudian para detectar enfermedades.

célula madre sanguínea
Célula hematopoyética a partir de la cual se generan todos los demás tipos de células sanguíneas. También llamada célula madre hematopoyética.

cuidados paliativos
Atención médica especializada destinada a mejorar la calidad de vida y aliviar el dolor y las molestias de las personas con enfermedades graves y complejas.

dermatólogo
Médico que se especializa en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades de la piel.

diagnóstico
Identificación de una enfermedad basada en estudios.

efecto secundario
Respuesta física o emocional nociva o desagradable al tratamiento.

ensayo clínico
Estudio de investigación sobre la seguridad y la utilidad de las nuevas pruebas y tratamientos para una afección específica.

fatiga
Cansancio extremo que limita la capacidad funcional de una persona.

fórmula leucocitaria
Medición de los diferentes tipos de glóbulos blancos en una muestra de sangre.

gen
Conjunto de instrucciones codificadas en las células para generar y controlar las células.

glóbulo blanco
Tipo de célula sanguínea que ayuda a combatir las infecciones en el cuerpo. También llamado leucocito.

glóbulo rojo
Tipo de célula sanguínea que lleva oxígeno de los pulmones al resto del cuerpo. También llamado eritrocito.

hemograma completo (HC)
Análisis de laboratorio que mide la cantidad de células sanguíneas.

hibridación fluorescente *in situ* (FISH)
Análisis de laboratorio que usa tintes especiales para buscar cambios anormales en los genes y cromosomas de una célula.

inmunoterapia
Medicamento que aumenta la actividad del sistema encargado de combatir las enfermedades del cuerpo.

leucemia mieloide aguda (LMA)
Cáncer de crecimiento rápido que comienza en la médula ósea y causa que se produzcan demasiados glóbulos blancos jóvenes.

mastocito
Célula del sistema inmunitario responsable de las reacciones alérgicas y las respuestas inmunitarias.

mediadores de los mastocitos
Moléculas que se liberan cuando los mastocitos se activan. Son responsables de la inflamación y las reacciones alérgicas. La histamina y la triptasa son mediadores de los mastocitos.

medio de contraste
Sustancia que se coloca en el cuerpo para que las imágenes que se toman en los estudios de diagnóstico por imágenes sean más claras.

médula ósea
Tejido similar a una esponja que está en el centro de la mayoría de los huesos donde se forman las células sanguíneas.

mutación
Cambio en un gen que altera el mensaje genético que lleva dicho gen.

neoplasia mieloproliferativa (NMP)
Cáncer en el que la médula ósea produce demasiados glóbulos rojos, glóbulos blancos o plaquetas.

plaqueta
Tipo de célula sanguínea que ayuda a controlar el sangrado. También llamada trombocito.

prueba de la función hepática
Prueba que mide las sustancias químicas que se fabrican o procesan en el hígado.

quimioterapia
Fármacos que destruyen las células de rápido crecimiento, tanto cancerosas como normales.

síndrome mielodisplásico (SMD)
Grupo de trastornos poco frecuentes de la médula ósea.

sistema inmunitario
Defensa natural del cuerpo contra las infecciones y las enfermedades.

terapia con antimediadores
Tratamientos que ayudan a disminuir la liberación (y los efectos) de los mediadores de los mastocitos, como la histamina.

trasplante de células hematopoyéticas (TCH)
Tipo de tratamiento que destruye las células de la médula ósea y las sustituye por células hematopoyéticas nuevas y sanas. También se llama trasplante de células madre o trasplante de médula ósea.

trasplante de células hematopoyéticas (TCH) alogénico
Tratamiento contra el cáncer que reemplaza las células madre sanguíneas anormales con células sanas de un donante.

tratamiento complementario
Atención que incluye el alivio de los síntomas, pero no el tratamiento del cáncer. También llamado cuidados paliativos.

tratamiento dirigido
Tratamiento farmacológico que identifica y ataca una característica específica de las células cancerosas y causa menos daño a las células normales.

tratamiento sistémico
Tratamiento que actúa en todo el cuerpo.

Colaboradores de NCCN

Esta guía para pacientes se basa en NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) para la mastocitosis sistémica, versión 3.2026. Fue adaptada, revisada y publicada con la colaboración de las siguientes personas:

Dorothy A. Shead, máster en Ciencias
Vicepresidenta adjunta
Información para el paciente

Christine McLaughlin
Redactora médica

Lisa Diehl
Diseñadora de Maquetación de Producción

La elaboración de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) para la mastocitosis sistémica, versión 3.2026, estuvo a cargo de los siguientes miembros del panel de NCCN:

Dr. Aaron T. Gerds, máster en Ciencias/presidente
Case Comprehensive Cancer Center/University Hospitals Seidman Cancer Center and Cleveland Clinic Taussig Cancer Institute

* Dr. Jason Gotlib, máster en Ciencias/vicepresidente
Stanford Cancer Institute

Peter Abdelmessieh, doctor en Medicina Osteopática, máster en Ciencias Médicas
Fox Chase Cancer Center

Dr. Haris Ali
City of Hope National Medical Center

* Dra. Mariana Castells, doctora en Medicina
Integrante adjunto del panel
Mass General Brigham Cancer Institute

Dr. Brian J. Chernak
Memorial Sloan Kettering Cancer Center

Dr. Manuel R. Espinoza-Gutarra
O'Neal Comprehensive Cancer Center, UAB

* Ruth Fein, licenciada en Ciencias
Defensora de pacientes

Dr. Steven Green
Roswell Park Comprehensive Cancer Center

Krishna Gundabolu, licenciado en Medicina y Cirugía, máster en Ciencias
Fred & Pamela Buffett Cancer Center

Dra. Elizabeth Hexner, máster en Ciencias
Abramson Cancer Center, University of Pennsylvania

Tania Jain, licenciada en Medicina y Cirugía
Johns Hopkins Kimmel Cancer Center

Dra. Catriona H. Jamieson, doctora en Medicina
UC San Diego Moores Cancer Center

Dra. Irum Khan
Robert H. Lurie Comprehensive Cancer Center of Northwestern University

Dr. Andrew T. Kuykendall
Moffitt Cancer Center

Dr. Yazan F. Madanat
UT Southwestern Simmons Comprehensive Cancer Center

Dra. Lucia Masarova
The University of Texas MD Anderson Cancer Center

Dr. Brandon McMahon
University of Colorado Cancer Center

Dr. Sanjay R. Mohan, máster en Ciencias de Investigación Clínica
Vanderbilt-Ingram Cancer Center

Dr. Kalyan V. Nadiminti
University of Wisconsin Carbone Cancer Center

Dr. Stephen Oh, doctor en Medicina
Siteman Cancer Center at Barnes-Jewish Hospital and Washington University School of Medicine

Dra. Jeanne Palmer
Mayo Clinic Comprehensive Cancer Center

Dra. Ami B. Patel
Huntsman Cancer Institute, University of Utah

Dr. Anand A. Patel
The UChicago Medicine Comprehensive Cancer Center

Dr. Nikolai Podoltsev, doctor en Medicina
Yale Cancer Center/Smilow Cancer Hospital

Dra. Lindsay Rein
Duke Cancer Institute

Dra. Rachel Salit
Fred Hutchinson Cancer Center

Dra. Mary Sehl
UCLA Jonsson Comprehensive Cancer Center

Dr. Moshe Talpaz
University of Michigan Rogel Cancer Center

* Dra. Martha Wadleigh
Dana-Farber Cancer Institute

Dra. Sarah A. Wall, máster en Salud Pública
The Ohio State University Comprehensive Cancer Center - James Cancer Hospital and Solove Research Institute

NCCN

Mary Anne Bergman
Coordinadora de las Guías

Cindy Hochstetler, doctora en Medicina
Científica especializada en Oncología/redactora médica sénior

* Revisaron esta guía para pacientes. Para divulgaciones, visite NCCN.org/disclosures.

Centros oncológicos de NCCN

Para obtener información de contacto, visite NCCN.org/cancercenters.

Abramson Cancer Center, University of Pennsylvania
Filadelfia, Pensilvania

Case Comprehensive Cancer Center/ University Hospitals Seidman Cancer Center and Cleveland Clinic Taussig Cancer Institute
Cleveland, Ohio

City of Hope National Medical Center
Duarte, California

Dana-Farber Cancer Institute
Boston, Massachusetts

Duke Cancer Institute
Durham, Carolina del Norte

Fox Chase Cancer Center
Filadelfia, Pensilvania

Fred & Pamela Buffett Cancer Center
Omaha, Nebraska

Fred Hutchinson Cancer Center
Seattle, Washington

Huntsman Cancer Institute, University of Utah
Salt Lake City, Utah

Indiana University Melvin and Bren Simon Comprehensive Cancer Center
Indianápolis, Indiana

Johns Hopkins Kimmel Cancer Center
Baltimore, Maryland

Mass General Brigham Cancer Institute
Boston, Massachusetts

Mayo Clinic Comprehensive Cancer Center
Phoenix/Scottsdale, Arizona
Jacksonville, Florida
Rochester, Minnesota

Memorial Sloan Kettering Cancer Center
Nueva York, Nueva York

Moffitt Cancer Center
Tampa, Florida

O'Neal Comprehensive Cancer Center, UAB
Birmingham, Alabama

Robert H. Lurie Comprehensive Cancer Center, Northwestern University
Chicago, Illinois

Roswell Park Comprehensive Cancer Center
Búfalo, Nueva York

Siteman Cancer Center, Barnes-Jewish Hospital and Washington University School of Medicine
San Luis, Misuri

St. Jude Children's Research Hospital/ The University of Tennessee Health Science Center
Memphis, Tennessee

Stanford Cancer Institute
Stanford, California

The Ohio State University Comprehensive Cancer Center - James Cancer Hospital and Solove Research Institute
Columbus, Ohio

The UChicago Medicine Comprehensive Cancer Center
Chicago, Illinois

The University of Texas MD Anderson Cancer Center
Houston, Texas

UC Davis Comprehensive Cancer Center
Sacramento, California

UC San Diego Moores Cancer Center
La Jolla, California

UCLA Jonsson Comprehensive Cancer Center
Los Ángeles, California

UCSF Helen Diller Family Comprehensive Cancer Center
San Francisco, California

University of Colorado Cancer Center
Aurora, Colorado

University of Michigan Rogel Cancer Center
Ann Arbor, Míchigan

University of Wisconsin Carbone Cancer Center
Madison, Wisconsin

UT Southwestern Simmons Comprehensive Cancer Center
Dallas, Texas

Vanderbilt-Ingram Cancer Center
Nashville, Tennessee

Yale Cancer Center/Smilow Cancer Hospital
New Haven, Connecticut

Índice

análisis genéticos 16

biomarcadores 15

biopsia de médula ósea 25, 43, 47-48

corticoides 33-34

estabilizador de mastocitos 28, 32

exploración DEXA 19, 32, 40

gen *KIT* 16, 25, 49, 54

mediadores químicos 5-6, 32

TC 18-19, 21

terapia con antimediadores 28, 41-43



¡Nos interesan sus comentarios!

Nuestro objetivo es brindar información útil y fácil de entender sobre el cáncer.

Complete nuestra encuesta para decirnos qué hicimos bien y qué podríamos mejorar.

NCCN.org/patients/feedback



NCCN Guidelines for Patients®

Recomendaciones sobre el tratamiento del cáncer de parte de los principales expertos de National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)

Mastocitosis sistémica



El camino hacia el futuro comienza aquí.

Donar ahora

National Comprehensive Cancer Network® Foundation

NCCN Foundation agradece profundamente al siguiente colaborador por ayudar a hacer posible estas NCCN Guidelines for Patients: Blueprint Medicines, una empresa de Sanofi.

National Comprehensive Cancer Network®

3025 Chemical Road, Suite 100
Plymouth Meeting, PA 19462
+1 215.690.0300

NCCN.org/patients – Para pacientes | NCCN.org – Para médicos

PAT-N-2000-1226