

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIV

Ottobre 2021

numero 8

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UN LATTANTE CON *FLUSHING* RECIDIVANTE

Davide Ursi, Maria Sole Valentino

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli

Indirizzo per corrispondenza: ursi.davide@gmail.com

Un neonato di 3 mesi giunge alla nostra osservazione per un intenso *flushing* del volto e del tronco riferito dalla madre (il terzo episodio nell'arco di un mese), associato a scarsa responsività agli stimoli e a crisi di apnea. All'esame obiettivo il bambino appare eupnoico (SatO₂ 98%) e in buone condizioni generali. Gli unici reperti significativi sono un intenso dermografismo elicetabile con stimolazione cutanea e la presenza di una lesione bollosa sieromematica del diametro di circa un centimetro e mezzo in regione toracica destra, associata a un eritema che dalla cute circostante si estende sino al giugolo.

Durante la raccolta dell'anamnesi, si apprende dalla madre che tale lesione, di norma consistente in una piccola macula eritematosa, assume il carattere bolloso in occasione di ciascun episodio di *flushing*. Nel sospetto di una reazione allergica, inizia terapia con cetirizina e si praticano emocromo, esami ematochimici di base, IgE totali e RAST test, risultati però tutti nella norma.

Esclusa l'ipotesi allergica (IgE negative ed eosinofili nella norma) e date le caratteristiche della lesione cutanea, si pone il sospetto di mastocitoma.

Il mastocitoma appartiene al gruppo delle mastocitosi cutanee, patologie rare caratterizzate dall'espansione clonale di mastociti e dal loro esclusivo accumulo in sede cutanea.

Secondo la *Consensus group* EU/US del 2016, sono tre i criteri valutabili per la **diagnosi di mastocitoma**:

- a) presenza di massimo tre lesioni cutanee tipiche (criterio maggiore),
- b) aumento del numero di mastociti riscontrabili alla biopsia cutanea;
- c) presenza di mutazioni attivanti KIT (criteri minori).

Il riscontro del criterio maggiore e di almeno uno dei due minori è sufficiente per porre diagnosi. Le lesioni cutanee sono maculari o papulari, di forma ovale o rotonda e di tonalità variabile dal marrone al rossastro, ma caratteristico è il loro pattern evolutivo: spesso in seguito a stimolo tattile o termico aumentano di dimensione (ma non di numero), trasformandosi in vescicole o anche bolle, per poi regredire dopo intervalli di tempo variabili. Poiché l'evoluzione della lesione e la sua sintomatologia correlavano perfettamente con il quadro descritto in letteratura, viene effettuata una biopsia, che evidenzia la proliferazione mastocitaria. Il riscontro di un valore di triptasi sierica di 7,37 µg/l conferma la variante esclusivamente cutanea della patologia, associandosi le forme sistemiche a livelli di triptasi superiori a 16 µg/l. Il piccolo viene pertanto dimesso con diagnosi di mastocitoma cutaneo e una terapia sintomatica occasionale con applicazione di pomata cortisonica locale, in grado di ridurre l'attivazione mastocitaria, e antistaminico per via orale.

In caso quindi di *flushing* recidivanti di natura non ortocarioide, valutare la presenza di formazioni cutanee e la loro evoluzione, potrebbe essere illuminante.