



## O-5. - TRES CASOS DE OSTEOPOROSIS GRAVE EN VARÓN PRODUCIDA POR MASTOCITOSIS

J. Herranz Pérez<sup>1</sup>, L. Sánchez Sitges<sup>1</sup>, N. Martí Gasulla<sup>2</sup>, R. Malo Barres<sup>1</sup>, R. Serrano Morales<sup>1</sup>, S. Martín Fuste<sup>1</sup>, J. López Vivancos<sup>1</sup>, M. García Cors<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna, <sup>2</sup>Servicio de Reumatología. Hospital General de Catalunya. Sant Cugat del Vallès (Barcelona).

### Resumen

**Objetivos:** Descripción de tres casos de mastocitosis diagnosticados en el estudio de osteoporosis grave.

**Métodos:** En nuestro centro en los dos últimos años se han diagnosticado tres casos de mastocitosis en pacientes varones de entre 35 y 55 años que a raíz de fracturas óseas se realizan densitometrías óseas y los tres presentan osteoporosis grave. Se determina en los tres casos triptasa sérica y se realiza biopsia ósea y aspirado con estudio citogenético.

**Resultados:** Se describen los tres casos: Caso 1: varón de 38 años de edad, presenta fracturas aplastamiento L1-L2-L3-L4 espontáneas observándose en la densitometría osteoporosis grave con DE de -4.4 en columna lumbar. Inicialmente se inicia tratamiento con antireabsortivos Se determina triptasa sérica que es de 104 (límite 11) por lo que se realiza biopsia ósea y estudio citogenético que confirma mastocitosis. El estudio citogenético muestra infiltración por mastocitos aberrantes (CD25, CD63++) y mutación D 816V del cKyt mutada en mastocitos. Se realiza tratamiento con interferón alfa y antireabsortivos sin presentar nuevas fracturas y la densitometría muestra mejora con DE -1,2 al año. Caso 2: varón de 44 años de edad que a raíz de fracturas con traumatismos de baja intensidad se realiza densitometría ósea hallándose DE -3.8. Se determina la triptasa en dos ocasiones siendo de 28 y 32. Se realiza aspirado de médula ósea que muestra infiltración por mastocitos aberrantes (CD25, CD63+++ ) y mutación D816V del cKyt en mastocitos. La biopsia de médula ósea confirma el diagnóstico. Se inicia tratamiento con interferón alfa. Caso 3. Varón de 54 años de edad, a raíz de fractura de humero en accidente laboral con traumatismo de intensidad desproporcionada se realiza densitometría donde se observa osteoporosis grave DE-2,7. Se determina triptasa en dos ocasiones hallando valores de 23 y 32 por lo que se realiza aspirado médula ósea que muestra infiltración por mastocitos aberrantes (CD25++) con mutación D 816V del c-Kyt de los mastocitos. Se inicia tratamiento con interferón alfa.

**Discusión:** La mastocitosis es una enfermedad poco prevalente cuyas manifestaciones clínicas son variadas con un predominio en la piel. Se debe sospechar en varones jóvenes con osteoporosis grave, en lesiones oteoscleróticas sin causa aparente, en cuadros anafilácticos y síncope sin clara etiología. Brumsenn et al ha descrito que en hasta el 9% de los casos de osteoporosis del varón pueden ser debidos a mastocitosis. En nuestra experiencia la introducción de la triptasa en el

estudio de la osteoporosis en el varón ha incrementado el diagnóstico de mastocitosis encontrándose tres casos con un perfil clínico similar. El diagnóstico condiciona que además de los fármacos antireabsortivos se añada tratamiento etiológico con interferón alfa 2 b mejorando el pronóstico.

*Conclusiones:* La mastocitosis sistémica es un proceso más frecuente de lo que realmente detectamos en la clínica. Se debe sospechar en varones con osteoporosis y en pacientes con lesiones óseas osteoblásticas y/u osteolíticas de etiología no filiada.