



C. Toffoli ⁽¹⁾, G. Zagni ⁽¹⁾, V. Mandese ⁽¹⁾, F. Roncuzzi ⁽¹⁾, S. Gavioli ⁽²⁾, G. Gargano ⁽²⁾, L. Iughetti ⁽¹⁾

⁽¹⁾Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia

⁽²⁾U.O. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Arcispedale S. Maria Nuova, Reggio Emilia

La mastocitosi cutanea ad esordio neonatale, causata dalla proliferazione di mastociti e loro accumulo nella cute, va considerata nella diagnosi differenziale delle lesioni bollose congenite. Rappresenta una malattia quasi sempre benigna, che tende a regressione spontanea alla pubertà.

Si classifica come:

- **orticaria pigmentosa**, più comune, in cui si manifestano piccole macchie o rigonfiamenti rosa/marroni;
- **mastocitoma**, raro, che può presentarsi come nodulo in rilievo singolo o multiplo;
- **mastocitosi cutanea diffusa**, molto rara, già presente alla nascita, in cui si riscontra cute inspessita con tendenza a formare vesciche a contenuto liquido, come nel caso descritto.

CASO CLINICO

XY, nato a termine da parto vaginale indotto dopo gravidanza normodecorsa; anamnesi neonatale e familiare negative. In occasione della prima visita, riscontro di lesioni cutanee bollose e lesioni violacee diffuse.

Agli esami ematici, minimo rialzo degli indici di flogosi, accertamenti infettivologici (emocoltura, tamponi superficiali, sierologia) non dirimenti.

In 6° giornata, si assisteva a modificazione del quadro cutaneo: comparsa di lesioni maculose, di colorito bruno seppia e riscontro di una **bolla più infiltrata**...

...alla luce di tali evidenze cliniche, si poneva sospetto di **mastocitosi cutanea**.

Ad approfondimento diagnostico, si eseguivano accertamenti quali dosaggio della **triptasi sierica**, esami ecografici (ecografia addome, cerebrale, cardiaca, cute e sottocute) e **screening audiologico**, risultati nei limiti.

Il bambino è attualmente in follow up presso l'Oncoematologia Pediatrica, ad oggi nella norma.



La diagnosi clinica di mastocitosi cutanea si basa sul riscontro delle lesioni caratteristiche, sulla mancanza di segni di interesse sistemico e sulla quasi costante positività del **segno di Darier** (eritema, edema e bolle in sede di sfregamento).

Mancano elementi prognostici attendibili, per cui risultano fondamentali precoci accertamenti audiometrici (limitati casi di sordità neurosensoriale per infiltrazione mastocitaria d'organo) ed un attento **follow up** con dosaggio delle triptasi per riconoscere tempestivamente l'eventuale evoluzione nella forma sistemica.

Bibliografia

- Ben Amitai D, Metzker A, Cohen HA. *Pediatric cutaneous mastocytosis: a review of 180 patients*. Isr Med Assoc J 2005;7:320-322
- Kiszewski AE, Duran-Mckinster C, Orozco-Covarrubias L, Gutierrez-Castrellon P, Ruiz-Maidonaldo R. *Cutaneous mastocytosis in children: a clinical analysis of 71 cases*. J Eur Acad Dermatol Venereol 2004; 18:285-290