

N.º 36-S de una serie que ofrece la información más reciente para pacientes, sus cuidadores y los profesionales médicos

Puntos clave

- La mastocitosis es una afección poco frecuente. Es un tipo de cáncer en el cual ocurre la acumulación de una cantidad anormalmente grande de mastocitos en los tejidos y órganos del cuerpo.
- Los tipos principales son la mastocitosis cutánea (que afecta solo la piel) y la mastocitosis sistémica (que afecta otras partes del cuerpo, con mayor frecuencia la médula ósea, el hígado, el bazo y el tubo gastrointestinal). Estos dos tipos se clasifican además en subtipos que varían en cuanto a su grado de gravedad y rareza.
- La mastocitosis generalmente está asociada a la mutación D816V en el gen *KIT*. Esta mutación es responsable de la producción excesiva de mastocitos activados que liberan sustancias, tales como histamina, que provocan los signos y/o síntomas de la enfermedad.
- Es importante que los pacientes eviten todo aquello que pueda desencadenar una reacción alérgica. Los pacientes que tienen antecedentes de una reacción alérgica grave deben llevar consigo un EpiPen® (epinefrina inyectable) porque otra reacción de ese tipo podría suscitar un choque anafiláctico (una reacción alérgica potencialmente mortal).
- Se dispone de una serie de opciones de tratamiento según la presentación de la enfermedad.

Introducción

“Mastocitosis” es el nombre de un grupo de trastornos causados por la presencia de una cantidad excesiva de mastocitos en el cuerpo. Los mastocitos, que son un tipo de glóbulo blanco, se originan en la médula ósea y pueden desplazarse a los tejidos y órganos del cuerpo. Los mismos forman parte del sistema inmunitario y ayudan a proteger al cuerpo de las infecciones. Los mastocitos también participan en otras actividades corporales, tales como el crecimiento óseo, la formación de vasos sanguíneos y la cicatrización de heridas.

La mastocitosis es una afección poco frecuente y un tipo de cáncer. A menudo está asociada a la mutación D816V en el gen *KIT*. El producto de esta mutación es una proteína que ocasiona la proliferación y activación continua de los mastocitos. La activación de los mastocitos hace que se produzca una cantidad excesiva de sustancias químicas denominadas “mediadores” de los mastocitos. La histamina, el mediador más importante, tiene una función en las reacciones alérgicas, tales como picazón, estornudo y ojos llorosos.

La clasificación de la mastocitosis se realiza en función de la ubicación de los mastocitos en el cuerpo, los signos y/o síntomas de la enfermedad, el cuadro clínico inicial del paciente y los resultados de los análisis patológicos (una descripción de las células o los tejidos afectados con base en indicios microscópicos). El enfoque de tratamiento y el pronóstico se determinan según el tipo y/o subtipo de mastocitosis que tiene el paciente.

Los tipos de mastocitosis se resumen a continuación.

Mastocitosis cutánea. Este tipo afecta la piel y suele causar lesiones de color marrón rojizo que pican. La mastocitosis cutánea es más común en niños. Entre sus subtipos se incluyen:

- Urticaria pigmentosa, también conocida como “mastocitosis cutánea maculopapular” (sarpullido con lesiones elevadas de color marrón rojizo que pican o arden al contacto)
 - o Variante monomórfica (numerosas lesiones cutáneas redondeadas pequeñas)
 - o Variante polimórfica (lesiones más grandes de tamaño variable)
- Mastocitosis cutánea difusa (que se presenta en bebés y se manifiesta como una hinchazón y engrosamiento de la piel)
- Mastocitoma cutáneo
 - o Mastocitoma solitario (generalmente un nódulo único de mastocitos de 2 a 5 centímetros de diámetro)
 - o Mastocitoma con múltiples masas (2 o 3 lesiones localizadas)

Mastocitosis sistémica. Este tipo afecta los órganos internos (p. ej., agrandamiento de los ganglios linfáticos y del hígado) y se presenta principalmente en adultos. Se considera que la mastocitosis sistémica es un tipo de cáncer de la sangre. Los pacientes podrían presentar signos y/o síntomas considerables, así como alteraciones sanguíneas. Las lesiones cutáneas son bastante comunes en la mayoría de los tipos de mastocitosis sistémica, si bien su presencia es menos común en algunos subconjuntos de casos de enfermedad avanzada (p. ej., en la leucemia de mastocitos). Los principales subtipos de mastocitosis sistémica son:

- Mastocitosis de la médula ósea (afectación de la médula ósea y ausencia de lesiones cutáneas)
- Mastocitosis sistémica indolente (de proliferación más lenta)
- Mastocitosis sistémica latente (que progresa lentamente)
- Mastocitosis sistémica agresiva (de proliferación rápida)
- Mastocitosis sistémica con neoplasia hematológica asociada (acumulación anormal de células o tejido relacionada con la sangre)
- Leucemia de mastocitos, una forma sumamente rara y agresiva de mastocitosis sistémica en la cual los mastocitos se acumulan en la médula ósea y otros tejidos, lo que provoca daño en los órganos

Nota: la mastocitosis sistémica bien diferenciada (WDSM, por sus siglas en inglés) es una variante que puede presentarse en cualquier tipo o subtipo de mastocitosis sistémica, incluyendo la leucemia de mastocitos. Se distingue por una intensa invasión de la médula ósea por parte de mastocitos redondos y granulados.

Sarcoma de mastocitos. Esta es una forma cancerosa de mastocitosis muy infrecuente que se diagnostica en función de la presencia de un tumor sólido, compuesto por mastocitos atípicos, en los huesos o tejidos blandos.

Signos y/o síntomas

Un “signo” es un cambio en el cuerpo que el médico observa en un examen o en el resultado de una prueba. Un “síntoma” es un cambio en el cuerpo que el paciente puede ver y/o sentir. Entre los signos y/o síntomas de la mastocitosis pueden incluirse:

- Anafilaxia (una reacción alérgica grave y potencialmente mortal a un antígeno, tal como la picadura de abeja; la presión arterial disminuye

repentinamente y las vías respiratorias se estrechan, lo cual bloquea la respiración)

- Picazón, rubor, urticaria, hinchazón
- Manchas rojas o marrones o ampollas en la piel
- Sibilancias o falta de aliento
- Cambios de la presión arterial, mareos, desmayos
- Náuseas, diarrea, vómitos, dolor de estómago
- Anemia o trastornos hemorrágicos
- Dolor en los músculos y las articulaciones, osteoporosis
- Agrandamiento del hígado, del bazo o de los ganglios linfáticos
- Cambios de estado de ánimo, dolor de cabeza, niebla mental
- Fatiga y falta de energía

Diagnóstico

El profesional médico recopilará sus antecedentes y le realizará un examen físico que incluye una inspección cuidadosa de la piel. Podría ordenar la realización de una serie de pruebas, según la presentación de la enfermedad en su caso.

La mastocitosis se diagnostica de acuerdo con los criterios publicados por la Organización Mundial de la Salud (OMS).

En el caso de la mastocitosis cutánea, el diagnóstico se establece en función del aspecto de las lesiones cutáneas (masas), una biopsia cutánea que muestre la presencia de una cantidad anormal de mastocitos y los resultados de ciertas pruebas de laboratorio. Según los signos y/o síntomas que presente el paciente, también podría recomendarse la realización de una biopsia de médula ósea y de un ultrasonido (ecografía).

En el caso de la mastocitosis sistémica, el diagnóstico generalmente se establece en función de los resultados de una biopsia de médula ósea, pruebas genéticas para la detección de la mutación D816V en *KIT* y pruebas de laboratorio selectas. Según los criterios de la OMS, la principal característica es la presencia de concentraciones de mastocitos en la médula ósea u otros órganos. Entre los criterios diagnósticos secundarios se incluyen un nivel alto de triptasa (una proteína de los mastocitos que indica un aumento de su actividad) en suero, expresión anormal de los marcadores de la superficie de los mastocitos (tales como CD25 y/o CD2)

y presencia de la mutación D816V en *KIT*. (Esta mutación puede hacer que los mastocitos proliferen sin control y se acumulen en uno o más órganos del cuerpo). Alrededor del 95% de los pacientes adultos tienen la mutación D816V en *KIT*. La presencia de un criterio principal y uno secundario, o de tres criterios secundarios, es un requisito del diagnóstico.

Las siguientes son pruebas que se realizan comúnmente en el proceso de diagnóstico de la enfermedad:

- **Pruebas de sangre**, para evaluar las cantidades de células sanguíneas y el nivel de triptasa (una proteína liberada por los mastocitos)
- **Análisis de orina**, para buscar la presencia de histamina (una sustancia química que se libera en respuesta a los alérgenos)
- **Pruebas de imagenología, tales como ultrasonido, estudio MRI (resonancia magnética) o estudio CT (tomografía computarizada)**, para buscar signos de agrandamiento del hígado o bazo
- **Biopsia de piel, de médula ósea o de tubo gastrointestinal**, para obtener una muestra de piel o células para su análisis
- **Estudio radiográfico esquelético u óseo**, que consiste en radiografías de los huesos del cuerpo, para averiguar si hay lesiones líticas (agujeros) en los huesos
- **Absorciometría de rayos X de energía dual (DEXA o DXA, en inglés)**, para evaluar la densidad ósea
- **Pruebas funcionales hepáticas**, para medir la concentración de sustancias producidas por el hígado
- **Pruebas genéticas, tal como un análisis de alta sensibilidad para la detección de la mutación D816V en *KIT***, con el objetivo de buscar dicha mutación

Visite www.LLS.org/materiales para consultar las publicaciones tituladas *Pruebas de laboratorio y de imagenología* y *La genética* a fin de obtener más información.

Tratamiento

No existe un tratamiento único para la mastocitosis. El profesional médico hablará con usted sobre sus opciones de tratamiento, entre ellas, la posibilidad de participar en ensayos clínicos. Es importante acudir a un hematólogo-oncólogo (médico especializado en los tipos de cáncer de la sangre) que tenga experiencia en el tratamiento de la mastocitosis. Otra opción es acudir a un hematólogo-oncólogo sin esta experiencia que consulte con un experto en mastocitosis de uno de los principales centros oncológicos.

Las personas con mastocitosis corren un mayor riesgo de presentar reacciones alérgicas graves. Por lo tanto, es importante que los pacientes eviten cualquier cosa que pudiera desencadenar una reacción alérgica, por ejemplo: alérgenos (como el polen, la caspa de las mascotas y los ácaros del polvo); cambios bruscos de la temperatura; estrés; alimentos picantes, alcohol o drogas; picaduras de insectos. Los alérgenos específicos, en el caso de cada paciente, suelen ser individuales y únicos.

Medicamentos. Hay una serie de tratamientos que ayudan a manejar la mastocitosis. Por ejemplo:

- Ante los signos y síntomas de reacciones alérgicas, tales como lesiones cutáneas que causan picazón, se emplean tratamientos con antihistamínicos, por ejemplo: **cetirizina (Zyrtec®)**, **famotidina (Pepcid®)**, **difenhidramina (Benadryl®)**, emolientes y pomadas de corticosteroides. Algunos pacientes deben llevar consigo un **EpiPen® (epinefrina inyectable)** en caso de sufrir un choque anafiláctico, que es una reacción alérgica grave y potencialmente mortal.
- Para reducir la activación de los mastocitos se emplea un medicamento denominado **cromolín sódico** (o cromoglicato de sodio; diversas marcas).
- Para fortalecer los huesos débiles, el tratamiento puede incluir el uso de **bisfosfonatos** (diversas marcas).
- Para reducir el rubor se emplea un inhibidor de leucotrienos como el **montelukast (Singulair®)**.
- Para aliviar el dolor en los huesos se podría ofrecer al paciente un antiinflamatorio no esteroideo, tal como la **aspirina**.
- En algunos pacientes, el uso de corticoesteroides como la **prednisona** (diversas marcas) puede ser una opción.

Tratamiento para la mastocitosis sistémica. Las principales opciones terapéuticas en los casos de mastocitosis sistémica son terapia dirigida, quimioterapia, inmunoterapia y tratamiento en un ensayo clínico.

La terapia dirigida consiste en la administración de medicamentos o sustancias que bloquean la proliferación y diseminación de células cancerosas al interferir con moléculas específicas, tales como enzimas y proteínas. Generalmente causa menos daño a las células normales y podría tener menos efectos secundarios.

A los tipos de terapia dirigida que están aprobados para tratar la mastocitosis se les denomina “inhibidores de las quinasas”. Los mismos bloquean la actividad de las enzimas denominadas quinasas. Dichas enzimas forman

parte de muchas actividades celulares, entre ellas, la señalización, el crecimiento y la división.

Mastocitosis sistémica indolente. Al tratar la mastocitosis sistémica indolente (de progresión lenta), el equipo de profesionales médicos se concentra en prevenir las reacciones anafilácticas y en identificar y evitar los factores desencadenantes de síntomas. Hay medicamentos que pueden emplearse con el fin de manejar los factores desencadenantes de síntomas. El **avapritinib (Ayvakit®)**, aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés), es un medicamento oral que se dirige a la mutación D816V en el gen KIT. Este medicamento está indicado para pacientes adultos con mastocitosis sistémica indolente.

Mastocitosis sistémica avanzada. Hay tres tipos distintos de mastocitosis sistémica avanzada: mastocitosis sistémica agresiva, mastocitosis sistémica con neoplasia hematológica asociada y leucemia de mastocitos. (Neoplasia hematológica significa cáncer de la sangre). Se dispone de tres opciones de tratamiento.

- El **avapritinib (Ayvakit®)**, aprobado por la FDA, es un medicamento oral que se dirige a la mutación D816V en el gen KIT. Este medicamento está indicado para los tres tipos de mastocitosis sistémica avanzada.
- El **mesilato de imatinib (Gleevec®)**, aprobado por la FDA, es un medicamento oral que está indicado solamente para un subconjunto pequeño de pacientes con mastocitosis sistémica avanzada que no tienen la mutación D816V en el gen KIT o cuyo estado mutacional es desconocido.
- La **midostaurina (Rydapt®)**, aprobada por la FDA, es un medicamento oral que retrasa o detiene la proliferación de los mastocitos anormales. Este medicamento está indicado para los tres tipos de mastocitosis sistémica avanzada.

Quimioterapia: este tipo de tratamiento daña el ácido desoxirribonucleico (ADN) o el ácido ribonucleico (ARN) de las células cancerosas e interfiere con su capacidad para crecer o multiplicarse. La **cladribina (Leustatin®)** se administra por infusión intravenosa y detiene la proliferación de las células cancerosas.

Inmunoterapia: este tipo de tratamiento estimula al sistema inmunitario para que funcione de una manera más eficaz. El **interferón alfa (Intron A®)** se administra por inyección e interfiere con la capacidad de división de las

células cancerosas. Podría administrarse con prednisona (un corticosteroide) oral.

Participación en un ensayo clínico. Tomar parte en un estudio de investigación es una opción de tratamiento adecuada para muchos pacientes. Hable sobre esta opción con el profesional médico encargado de su atención o comuníquese con un Especialista en Información de LLS para obtener más información.

Alotrasplante de células madre hematopoyéticas. El trasplante de células madre, que a veces se denomina “trasplante de médula ósea”, es un procedimiento en el cual el paciente recibe células madre sanas para reemplazar a las dañadas.

Visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación titulada *Trasplantes de células madre sanguíneas y de médula ósea a fin de obtener más información.*

Efectos secundarios del tratamiento

Los efectos secundarios dependen de varios factores, entre ellos, el tipo de tratamiento, las dosis de los medicamentos y la edad y las afecciones médicas coexistentes del paciente. El tratamiento puede causar fiebre o escalofríos, fatiga, náuseas, pérdida del apetito, úlceras bucales, neuropatía periférica (hormigueo, ardor, adormecimiento o dolor en las manos y/o los pies), cambios en los niveles de células sanguíneas, infecciones, sarpullido, vómitos, diarrea, falta de aliento, hinchazón, caída temporal de cabello y otros efectos secundarios.

Es importante manejar los efectos secundarios. Si tiene alguna inquietud en cuanto a posibles efectos secundarios, hable con los miembros del equipo de profesionales médicos para obtener ayuda. La mayoría de los efectos secundarios pueden manejarse sin que se comprometa la eficacia del tratamiento. De hecho, hablar con los profesionales médicos sobre los efectos secundarios que se presentan suele producir mejores resultados del tratamiento. La mayoría de los efectos secundarios son temporales y se resuelven una vez completado el tratamiento. No obstante, algunos son a largo plazo y otros, denominados efectos tardíos, podrían presentarse años después de que se haya completado el tratamiento. Entre los posibles efectos secundarios tardíos pueden incluirse la aparición de otro tipo de cáncer, enfermedad cardíaca, niveles bajos de las hormonas tiroideas (hipotiroidismo) e infertilidad.

Visite www.LLS.org/materiales para obtener más información sobre el manejo de los efectos

secundarios (escoja “Side Effect Management” en el menú desplegable, donde dice “Filter by Topic”).

Ensayos clínicos para pacientes con cáncer de la sangre

Cada nuevo medicamento para el cáncer pasa por una serie de estudios de investigación cuidadosamente controlados antes de llegar a formar parte del tratamiento estándar del cáncer. Estos estudios de investigación, denominados “ensayos clínicos”, se emplean para buscar mejores maneras de atender y tratar a las personas que tienen cáncer.

En los Estados Unidos, la FDA exige que todos los medicamentos y demás tratamientos nuevos sean probados en ensayos clínicos antes de que se aprueben para su uso. En cualquier momento dado, hay miles de ensayos clínicos en curso sobre el cáncer. Los médicos e investigadores siempre están buscando nuevas y mejores formas de tratar el cáncer. Los investigadores utilizan los ensayos clínicos sobre el cáncer con el fin de estudiar nuevas formas de:

- Tratar un cáncer con
 - o Un medicamento nuevo
 - o Un medicamento que ya está aprobado, pero para tratar un tipo distinto de cáncer
 - o Una nueva combinación de medicamentos
 - o Una nueva manera de administrar un medicamento (por vía oral, por vía intravenosa, etc.)
- Manejar los signos y/o síntomas del cáncer y aliviar los efectos secundarios del tratamiento
- Detectar y diagnosticar el cáncer
- Evitar que el cáncer reaparezca (recurra) después del tratamiento
- Manejar los efectos secundarios a largo plazo

Al participar en un ensayo clínico, los pacientes pueden acudir a médicos expertos en la enfermedad que padecen, tener acceso a terapias nuevas e innovadoras, así como brindar información que sea de ayuda para futuros pacientes. Los tratamientos y la información con que contamos hoy en día se deben, en gran medida, a los pacientes que están dispuestos a participar en ensayos clínicos. Cualquier persona con cáncer de la sangre que esté interesada en participar en un ensayo clínico debería consultar con su hematólogo-oncólogo para averiguar si esta sería una opción adecuada. Durante esta conversación podría ser útil:

- Tener una lista de preguntas sobre los riesgos y beneficios de cada ensayo clínico que sea una opción en su caso (visite www.LLS.org/preguntas para obtener guías con listas de preguntas sugeridas)
- Pedir a un familiar o amigo que lo acompañe a su consulta con el médico para brindarle apoyo y tomar notas

Puede ser difícil entender los ensayos clínicos y orientarse en ellos, pero la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma está aquí para ayudarlo. Los pacientes y cuidadores pueden consultar con **enfermeros orientadores especializados** que los ayudarán a buscar posibles opciones de ensayos clínicos, superar las barreras a la inscripción y brindarles asistencia durante todo el proceso de un ensayo clínico. Nuestros enfermeros orientadores para ensayos clínicos son enfermeros titulados, con licencia del estado, que son expertos en los distintos tipos de cáncer de la sangre y en los ensayos clínicos. El enfermero orientador con quien consulta:

- Hablará con usted sobre sus metas de tratamiento
- Lo ayudará a entender el proceso del ensayo clínico, incluyendo sus derechos como paciente
- Le pedirá que ofrezca detalles correspondientes a su diagnóstico (tales como sus tratamientos previos, las respuestas que presentó a los mismos y el perfil genético del cáncer en su caso), su estado de salud actual y sus antecedentes médicos, ya que estos factores podrían afectar sus opciones de participar en ciertos ensayos clínicos
- Lo ayudará a entender cómo ciertos factores podrían afectar sus opciones de ensayos clínicos (por ejemplo, su situación económica, la cobertura de su seguro médico, su red de apoyo y sus posibilidades y predisposición para viajar largas distancias)
- Lo guiará y ayudará en cuanto a sus esfuerzos por buscar e inscribirse en un ensayo clínico, lo que incluye facilitarle la comunicación con los centros de estudio
- Lo ayudará a enfrentar cualquier problema que pudiera surgir cuando se inscriba en un ensayo clínico
- Le brindará apoyo durante todo el proceso del ensayo clínico

Llame a un Especialista en Información de LLS al (800) 955-4572 o visite www.LLS.org/ensayos para

obtener más información sobre los ensayos clínicos y el Centro de Apoyo para Ensayos Clínicos de LLS.

Además, visite www.LLS.org/materiales para consultar la publicación titulada *Los ensayos clínicos para el cáncer de la sangre*.

Desenlaces clínicos

El pronóstico del paciente depende del tipo de mastocitosis que tiene, su edad, la tasa de progresión de la enfermedad y la respuesta que presenta al tratamiento. En los niños con mastocitosis cutánea, los signos y/o síntomas suelen resolverse con el tiempo. Los adultos con mastocitosis sistémica indolente suelen tener una cantidad baja de mastocitos anormales, síntomas relacionados con la liberación de mediadores (p. ej., picazón, rubor, urticaria, cambios de la presión arterial, problemas del estómago), una expectativa de vida normal y un riesgo bajo de progresión a un tipo más grave de la enfermedad.

Los pacientes adultos con mastocitosis sistémica avanzada tienen signos y/o síntomas considerables y persistentes. Además, podrían presentar disfunción orgánica y niveles bajos de células sanguíneas. Los pacientes que presentan mastocitosis en conjunto con otro tipo de cáncer de la sangre, por ejemplo, una neoplasia mieloproliferativa, un síndrome mielodisplásico o la leucemia mielomonocítica crónica (MPN, MDS o CMML, por sus siglas en inglés) podrían presentar complicaciones adicionales.

Incidencia, causas y factores de riesgo

Se estima que la mastocitosis se presenta en 1 de cada 10,000 a 20,000 personas en todo el mundo. La enfermedad puede iniciarse en la niñez o en la adultez y se presenta por igual en personas de ambos sexos.

La mayoría de los casos pediátricos de mastocitosis se diagnostican durante el primer año de vida y generalmente afectan la piel. La enfermedad suele resolverse durante la pubertad.

Los adultos con mastocitosis generalmente tienen el tipo sistémico indolente de la enfermedad en vez del cutáneo.

Si bien hay investigaciones en curso para entender las posibles causas de la mastocitosis, se sabe que a menudo está asociada a la mutación D816V en el gen *KIT*. Se desconoce la razón por la que ocurre esta

mutación. La mutación D816V en el gen *KIT* produce una proteína que causa la proliferación y acumulación excesiva de mastocitos en los órganos o tejidos del cuerpo. Estos mastocitos liberan una cantidad anormal de sustancias químicas, denominadas “mediadores” de los mastocitos. Son ejemplos de dichos mediadores la histamina, la triptasa, los leucotrienos y las prostaglandinas. Estos mediadores pueden causar una respuesta alérgica.

La mutación D816V en *KIT* parece ser hereditaria en muy pocas ocasiones. En la mayoría de los casos, la mutación es un suceso aleatorio que ocurre después de la concepción.

A pesar de que no hay una manera de prevenir la mastocitosis, los pacientes pueden tomar medidas para reducir sus signos y/o síntomas evitando situaciones que provocan reacciones alérgicas.

Enfermedades relacionadas

El **síndrome de activación mastocitaria** es una afección no cancerosa en la cual los mastocitos liberan con frecuencia sustancias químicas que ocasionan reacciones alérgicas recurrentes y graves. Los pacientes generalmente presentan signos y/o síntomas en dos o más aparatos o sistemas. Ellos podrían tener niveles sanguíneos altos de:

- Triptasa, una proteína almacenada en los mastocitos
- Histamina, una sustancia química liberada por las células en respuesta a alérgenos
- Prostaglandinas, sustancias similares a las hormonas que tienen una función en muchas actividades corporales, tales como la regulación de la presión arterial y la inflamación
- Leucotrienos, sustancias químicas inflamatorias que libera el cuerpo luego de estar en contacto con un alérgeno

Los signos y síntomas podrían aliviarse o resolverse con el uso de antihistamínicos u otros medicamentos. Los pacientes tienen que evitar los alérgenos que son factores desencadenantes y usar medicamentos para bloquear las sustancias químicas liberadas durante las reacciones alérgicas graves.

La **alfa triptasemia hereditaria** es un rasgo genético dominante autosómico, originado por la presencia de varias copias del gen de la triptasa (*TPSAB1*), que conduce a la producción de niveles elevados de la proteína triptasa por parte de los mastocitos. El aumento del nivel de la proteína triptasa suele estar asociado a la

liberación de histamina. Por lo tanto, el tratamiento con antihistamínicos podría ser útil.

Agradecimiento

La Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma agradece la revisión de la versión en inglés de este material realizada por:

Mark L. Heaney, MD, PhD

Profesor adjunto de medicina

Columbia University Irving Medical Center

New York, NY

Estamos aquí para ayudar

LLS es la mayor organización voluntaria de salud del mundo dedicada a financiar investigaciones, educación y servicios al paciente en el ámbito del cáncer de la sangre. LLS tiene regiones en todo Estados Unidos y en Canadá. Para localizar la región más cercana, visite nuestro sitio web en www.LLS.org/LocalPrograms (en inglés) o comuníquese con un Especialista en Información al (800) 955-4572.

LLS ofrece información y servicios de forma gratuita para los pacientes y familias afectados por los distintos tipos de cáncer de la sangre. En esta sección se enumeran diversos recursos que le podrían resultar de ayuda.

Para obtener información y ayuda

Consulte con un Especialista en Información. Los Especialistas en Información de LLS pueden asistirlo durante el tratamiento del cáncer y con los desafíos económicos y sociales correspondientes, y asimismo brindarle información actualizada sobre las enfermedades de la sangre, las opciones de tratamiento y los servicios de apoyo. Nuestros Especialistas en Información son trabajadores sociales y enfermeros altamente capacitados y especializados en oncología. Se disponen de servicios lingüísticos (interpretación y traducción). Comuníquese con ellos o visite nuestro sitio web para obtener más información.

- Llame al: (800) 955-4572 (Lun-Vie, de 9 a.m. a 9 p.m., hora del Este)
- Correo electrónico y servicio de chat en vivo: www.LLS.org/especialistas

Ensayos clínicos (estudios de investigación médica).

Hay investigaciones en curso para desarrollar nuevas opciones de tratamiento para los pacientes. LLS ofrece ayuda a los pacientes y cuidadores para que

entiendan, identifiquen y accedan a los ensayos clínicos. Los pacientes pediátricos y adultos y sus cuidadores pueden consultar con nuestros enfermeros orientadores especializados que los ayudarán a buscar opciones de ensayos clínicos y les brindarán apoyo personalizado durante todo el proceso de un ensayo clínico. Visite www.LLS.org/ensayos para obtener más información.

Consultas individuales sobre la nutrición. Programe una consulta individual gratuita con uno de nuestros dietistas registrados, quienes cuentan con experiencia en nutrición oncológica. Las consultas están disponibles para los pacientes con cualquier tipo de cáncer y sus cuidadores. Los dietistas pueden asistirlo brindándole información sobre las estrategias de alimentación saludable, el manejo de los efectos secundarios y más. Visite www.LLS.org/nutricion para obtener más información.

Materiales informativos gratuitos. LLS ofrece publicaciones gratuitas con fines de educación y apoyo. Visite www.LLS.org/materiales para consultar estas publicaciones por Internet, o para pedir copias impresas que se envían por correo.

Programas educativos por teléfono/Internet. LLS ofrece programas educativos de forma gratuita por teléfono/Internet y video para los pacientes, cuidadores y profesionales médicos. Algunos de los programas y materiales están disponibles en español. Visite www.LLS.org/programs (en inglés) para obtener más información.

Asistencia económica. A las personas con cáncer de la sangre que reúnen los requisitos, LLS les ofrece apoyo económico para cubrir las primas del seguro médico y los copagos de medicamentos, así como gastos que no son de tipo médico, por ejemplo, para viajes relacionados con el tratamiento, comida, servicios públicos, vivienda, etc. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información.

- Llame al: (877) 557-2672
- Visite: www.LLS.org/asuntos-financieros

Recursos para las familias. El cáncer de la sangre se presenta en una pequeña cantidad de niños. Las familias se enfrentan a nuevos desafíos, y el niño, los padres y los hermanos pueden necesitar apoyo. LLS dispone de muchos materiales para las familias, entre ellos, un manual del cuidador, una serie de libros infantiles, un libro de animación para la evaluación de emociones, un calendario de borrado en seco, libros para colorear y una aplicación para colorear, un

programa para la reintegración a la escuela y otros recursos. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información.

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/manual-para-las-familias

Podcast. La serie de podcasts llamada *The Bloodline with LLS* se ofrece para recordarle que, luego del diagnóstico, surge la esperanza. Escuche a pacientes, cuidadores, defensores, médicos y otros profesionales de la salud que hablan sobre los diagnósticos, opciones de tratamiento, asuntos de calidad de vida, efectos secundarios de los tratamientos, comunicación entre pacientes y sus médicos y otros temas importantes relacionados con la supervivencia. Visite www.TheBloodline.org/TBL/espanol para obtener más información y suscribirse para tener acceso a contenido exclusivo, enviar ideas y sugerencias de temas, y conectarse con otros oyentes.

Aplicaciones móviles gratuitas.

- LLS Coloring for Kids™ permite a los niños (y adultos) expresar su creatividad y también ofrece actividades para ayudarlos a aprender acerca del cáncer de la sangre y su tratamiento. Visite www.LLS.org/ColoringApp para descargarla gratuitamente. La página web y la aplicación están en inglés.
- LLS Health Manager™ lo ayuda a manejar las necesidades de salud al llevar un registro de los efectos secundarios, medicamentos, alimentos, hidratación, preguntas para el médico y más. Visite www.LLS.org/AplicacionSalud para descargarla gratuitamente. La versión en español se llama Aplicación de Salud de LLS.

Lecturas sugeridas. LLS ofrece una lista de publicaciones seleccionadas que se recomiendan para los pacientes, cuidadores, niños y adolescentes. Visite www.LLS.org/SuggestedReading (en inglés) para informarse más.

Servicios lingüísticos. Informe al médico si necesita servicios de interpretación o traducción porque el inglés no es su idioma principal, o si necesita otro tipo de asistencia, tal como un intérprete del lenguaje de señas. Estos servicios suelen estar disponibles sin costo para los pacientes y sus familiares y cuidadores durante las citas médicas y emergencias.

Para conectarse con pacientes, cuidadores y recursos de la comunidad

Comunidad de LLS. Esta ventanilla única virtual

es el sitio para comunicarse con otros pacientes y recibir los recursos y la información más recientes en relación con el cáncer de la sangre. Puede compartir sus experiencias con otros pacientes y cuidadores y obtener apoyo personalizado del personal capacitado de LLS. Visite www.LLS.org/community (en inglés) para unirse.

Sesiones semanales de chat por Internet. Estos chats moderados pueden ofrecer oportunidades para obtener apoyo y ayudar a los pacientes con cáncer a conectarse y compartir información. Visite www.LLS.org/chat (en inglés) para obtener más información.

Programas locales. LLS ofrece apoyo y servicios comunitarios en los Estados Unidos y Canadá, entre los que se incluye el *Programa Primera Conexión® de Patti Robinson Kaufmann* (un programa de apoyo mutuo entre pares), grupos de apoyo locales y otros recursos valiosos. Llame o visite nuestro sitio web para obtener más información sobre estos programas, o para comunicarse con el personal de LLS en su región.

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/LocalPrograms (en inglés)

Defensa y política pública. En estrecha colaboración con dedicados defensores voluntarios, la Oficina de Políticas Públicas de LLS eleva la voz de los pacientes ante los funcionarios electos estatales y federales, la Casa Blanca, los gobernadores estatales e incluso los tribunales. Juntos, abogamos por tratamientos seguros y eficaces. Luchamos por políticas que faciliten a todos los pacientes el acceso a la atención médica. Y, sobre todo, abogamos por la esperanza de una cura. ¿Desea unirse a nuestro trabajo? Visite www.LLS.org/advocacy (en inglés) para obtener más información.

Otras organizaciones útiles. LLS ofrece una lista extensa de recursos para los pacientes y sus familias. Hay recursos relacionados con la asistencia económica, la orientación psicológica, el transporte y la atención del paciente, entre otras necesidades. Visite www.LLS.org/ResourceDirectory para consultar el directorio (en inglés).

Ayuda adicional para poblaciones específicas

Información para los veteranos. Los veteranos que estuvieron expuestos al agente naranja mientras prestaban servicio en Vietnam podrían obtener ayuda del Departamento de Asuntos de los Veteranos de los Estados Unidos. Llame o visite su sitio web para obtener más información.

- Llame al: (800) 749-8387

- Visite: www.publichealth.va.gov/exposures/AgentOrange (en inglés)

Información para los bomberos. Los bomberos corren un riesgo mayor de presentar cáncer. Hay medidas que pueden tomar para reducir este riesgo. Visite www.LLS.org/FireFighters (en inglés) para obtener información y recursos.

Sobrevivientes del World Trade Center. Las personas afectadas directamente por los ataques terroristas del 11 de septiembre de 2001, que posteriormente recibieron un diagnóstico de cáncer de la sangre, podrían reunir los requisitos para obtener ayuda del Programa de Salud World Trade Center. Entre las personas que reúnen los requisitos se incluyen:

- El personal de emergencia que acudió al área del World Trade Center
- Los trabajadores y voluntarios que ayudaron con el rescate, la recuperación y la limpieza de los lugares relacionados con el ataque al World Trade Center en la ciudad de Nueva York
- Los sobrevivientes que estuvieron —o que vivían, trabajaban o estaban asistiendo a una escuela— en el área del desastre en la ciudad de Nueva York
- El personal de emergencia en el Pentágono y en Shanksville, PA

Llame al Programa de Salud del World Trade Center o visite la página web para obtener más información.

- Llame al: (888) 982-4748
- Visite: www.cdc.gov/wtc/faq.html (en inglés; hay información en español sobre los requisitos del programa y el proceso de solicitud, así como una solicitud por Internet, en www.cdc.gov/wtc/apply_es.html)

Personas que sufren de depresión. El tratamiento de la depresión tiene beneficios para los pacientes con cáncer. Busque asesoramiento médico si su estado de ánimo no mejora con el tiempo, por ejemplo, si se siente deprimido todos los días durante un período de dos semanas. Llame al Instituto Nacional de la Salud Mental (NIMH, en inglés) o visite su sitio web para obtener más información.

- Llame al: (866) 615-6464
- Visite: www.nimh.nih.gov (escriba “depresión” en la casilla de búsqueda para obtener enlaces a información en español sobre la depresión y su tratamiento)

Otros recursos

Instituto Nacional del Cáncer (National Cancer Institute o NCI)

www.cancer.gov/espanol
(800) 422-6237

El NCI, que forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés), es un centro nacional de recursos informativos y educativos sobre todos los tipos de cáncer.

Organización Nacional de Enfermedades Raras (National Organization for Rare Disorders o NORD)

www.rarediseases.org/nord-en-espanol
(800) 999-6673 / (203) 744-0100

NORD es una federación única de organizaciones voluntarias de salud dedicadas a prestar ayuda a las personas con enfermedades raras “huérfanas” y asistencia a las organizaciones que las atienden. Se dedica a la identificación, el tratamiento y la cura de los trastornos raros mediante programas de educación, apoyo (defensa), investigación y servicio.

Sociedad de Lucha contra las Enfermedades de los Mastocitos (The Mast Cell Disease Society)

www.tmsforacure.org

Esta sociedad es una organización sin fines de lucro dedicada a brindar apoyo multifacético a los pacientes, sus familias y los profesionales médicos en nuestra comunidad. También lidera el avance del conocimiento y la investigación en el ámbito de las enfermedades de los mastocitos a través de la educación, el apoyo (defensa) y la colaboración. El sitio web está en inglés.

Referencias bibliográficas

American Academy of Allergy, Asthma & Immunology. Mast Cell Activation Syndrome. <https://www.aaaai.org/Conditions-Treatments/Related-Conditions/mcas>. Consultada el 8 abr. 2022.

Carter M, Metcalfe D, Komarow H. Mastocytosis. *Immunology and Allergy Clinics of North America*. Feb. del 2014;34(1):181-96. doi: 10.1016/j.iac.2013.09.001. Publicación electrónica del 7 oct. 2013.

Hoermann G, Sotlar K, Jawhar M, et al. Standards of genetic testing in the diagnosis and prognostication of systemic mastocytosis in 2022: recommendations of the EU-US cooperative group. *The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*. 11 mar. 2022;S2213-2198. <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2022.03.001>

Mastocitosis

Hussain S. Pediatric mastocytosis. *Current Opinion in Pediatrics*. Ago. del 2020;32(4):531-538. doi:10.1097/MOP.0000000000000922

Khoury JD, Solary E, Abla O, et al. The 5th edition of the World Health Organization classification of haematolymphoid tumours: myeloid and histiocytic/dendritic neoplasms. *Leukemia*. 2022 36:1703-1719. doi.org/10.1038/s41375-022-01613-1

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Guidelines for Patients: Systemic Mastocytosis. 2022. <https://www.nccn.org/patients/guidelines/content/PDF/systemic-mastocytosis-patient-guideline.pdf>. Consultada el 8 abr. 2022.

Nemat K, Abraham S. Cutaneous mastocytosis in childhood. *Allergologie Select*. 5 ene. 2022;6:1-10. doi:10.5414/ALX02304E

Nicolosi M, Patriarca A, Andorno A. Precision medicine in systemic mastocytosis. *Medicina*. Nov del 2021;57(11):1135. doi:10.3390/medicina57111135

Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2021 Update on diagnosis, risk stratification and management. *American Journal of Hematology*. 1 abr. 2021;96(4):508-525. doi:10.1002/ajh.26118. Publicación electrónica del 21 feb. 2021.

The Mast Cell Disease Society, Inc. The Mast Cell Disease Primer. 2021. https://tmsforacure.org/wp-content/uploads/Mast_Cell_Disease_Primer_Slides_TMS_09.20.2021_Final.pdf. Consultada el 8 abr. 2022.

Theoharides T, Valent P, Akin C. Mast cells, mastocytosis and related disorders. *The New England Journal of Medicine*. 9 jul. 2015;373(2):163-72. doi:10.1056/NEJMra1409760.

Valent P, Akin C, Metcalfe D. Mastocytosis: 2016 updated WHO classifications and novel emerging treatment concepts. *Blood*. 2017;129(11):1420-1427. doi:10.1182/blood-2016-09-731893

Zanotti R, Tanasi I, Bernardelli A, et al. Bone marrow mastocytosis: a diagnostic challenge. *Journal of Clinical Medicine*. Abr. del 2021; 10(7): 1420. doi: 10.3390/jcm10071420

Esta publicación tiene como objetivo brindar información precisa y confiable con respecto al tema en cuestión. Es distribuida por la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés) como un servicio público, entendiéndose que LLS no se dedica a prestar servicios médicos ni otros servicios profesionales. El personal de LLS revisa cuidadosamente el contenido para comprobar su exactitud y confirma que todas las opciones diagnósticas y terapéuticas se presentan de una manera razonable y balanceada, sin tendencia particular a favor de cualquier opción.

Esta publicación fue apoyada por Blueprint Medicines.



Especialistas en Información: **800.955.4572**

La misión de la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés) es curar la leucemia, el linfoma, la enfermedad de Hodgkin y el mieloma, y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Para obtener más información, visite www.LLS.org/espanol.