

SÍNDROME DE ATIVAÇÃO MASTOCITÁRIA: UM DIAGNÓSTICO DESAFIADOR



Boletim 12 - 2026

ASBAI RJ
ATUALIZA
EDIÇÃO QUINZENAL

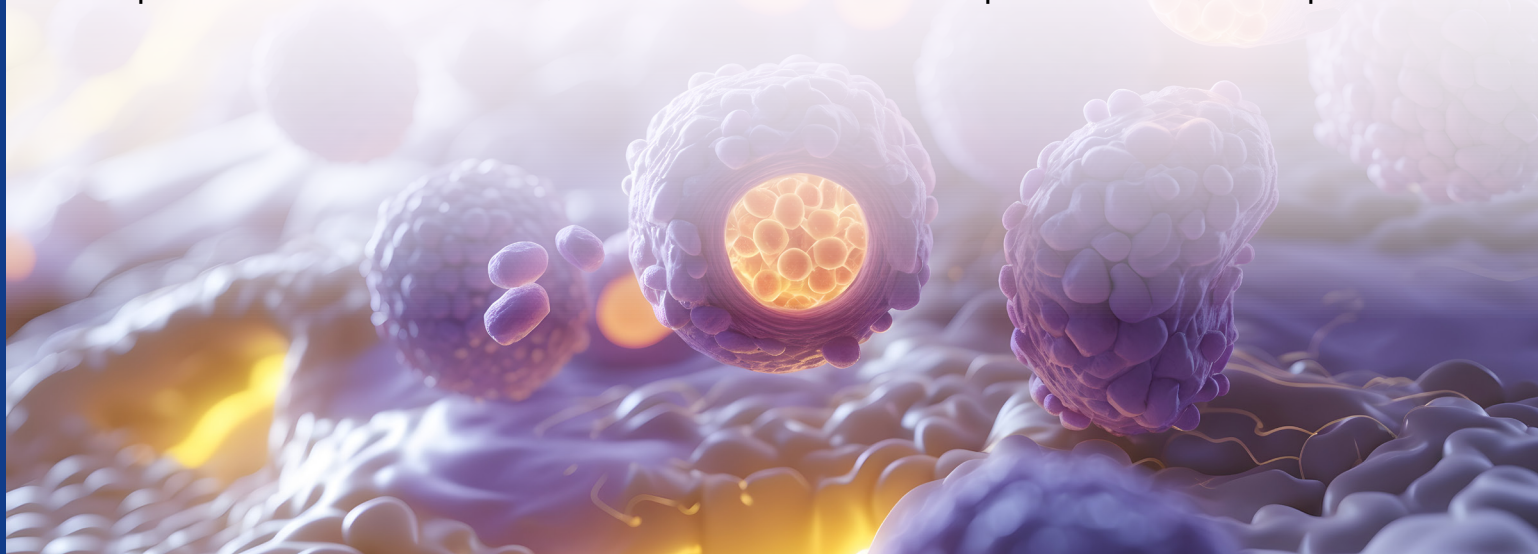
A Síndrome de Ativação Mastocitária (SAMA) foi formalmente reconhecida e teve seus critérios diagnósticos estabelecidos por um consenso internacional realizado em Viena, publicado em 2012. Pode ocorrer em qualquer faixa etária e em ambos os sexos, sem predomínio claramente definido. Sua prevalência permanece incerta, em razão da heterogeneidade clínica e da necessidade de preenchimento de critérios diagnósticos rigorosos.

De acordo com os critérios consensuais mais amplamente aceitos, o diagnóstico de SAMA exige o preenchimento simultâneo de três componentes:

1. Episódios agudos, graves, recorrentes e sistêmicos, com manifestações típicas de ativação mastocitária em pelo menos dois sistemas orgânicos.
2. Elevação objetiva de um mediador mastocitário durante o episódio, particularmente a triptase sérica.
3. Melhora dos sintomas com medicamentos que bloqueiam a ativação dos mastócitos, a produção dos mediadores ou os seus efeitos.

Os sintomas geralmente envolvem simultaneamente pelo menos dois sistemas orgânicos. Entre as manifestações mais características estão urticária, angioedema, prurido e flushing; broncoespasmo e edema das vias aéreas; hipotensão, taquicardia, pré-síncope ou síncope; além de cólicas abdominais, vômitos e diarreia. Sintomas crônicos e inespecíficos, como fadiga, cefaleia, dificuldade de concentração, palpitações e intolerâncias alimentares, quando isolados, não confirmam o diagnóstico.

A triptase sérica é o biomarcador preferencial. A amostra da fase aguda deve ser coletada, idealmente, entre 30 minutos e quatro horas após o início do episódio. Posteriormente, deve-se obter uma triptase basal, em período



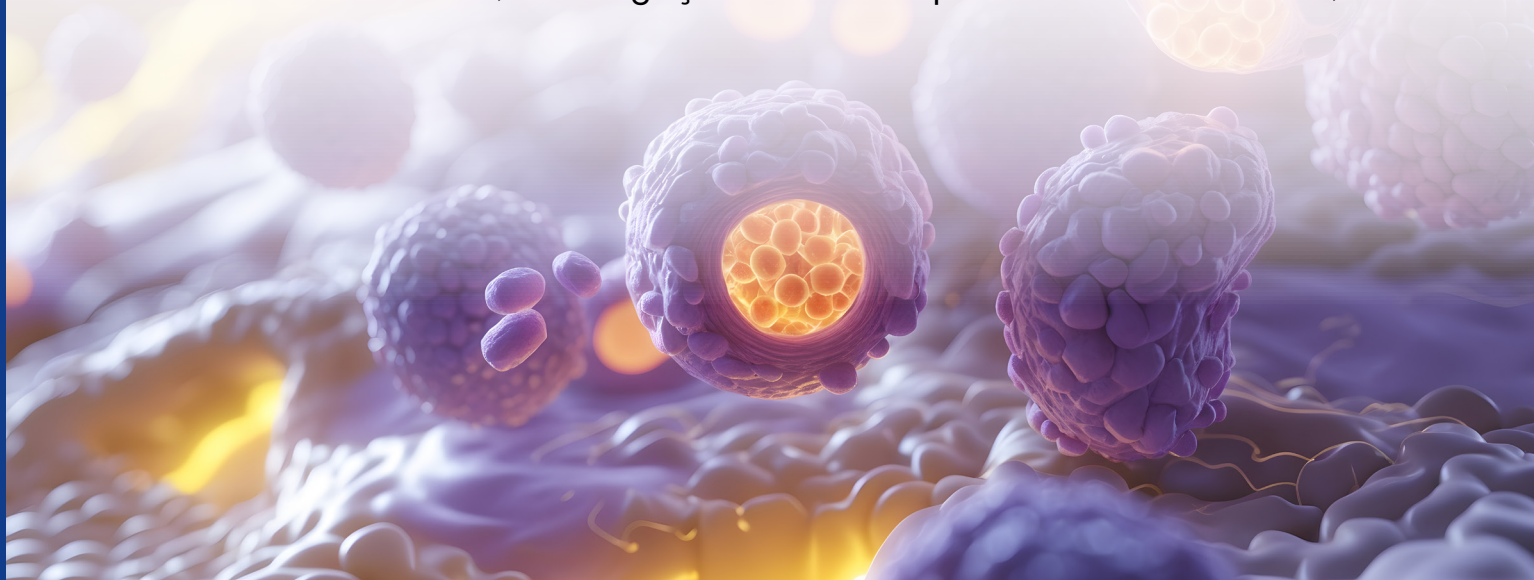
assintomático e, preferencialmente, pelo menos 24 horas após a resolução completa dos sintomas. Considera-se aumento significativo quando a triptase do quadro agudo for $2x + 2 \text{ ng/ml}$ do nível basal (**Triptase basal $\times 1,2 + 2 \text{ ng/mL}$**). Assim, uma triptase dentro do intervalo de referência do laboratório pode representar elevação significativa quando comparada ao valor basal do próprio paciente. Da mesma forma, uma triptase basal elevada não comprova ativação aguda e deve ser interpretada separadamente.

Outros mediadores, como N-metil-histamina urinária, leucotrieno E4 e metabólitos urinários da prostaglandina D₂, podem complementar a investigação, mas apresentam menor especificidade, maior variabilidade pré-analítica e disponibilidade limitada.

O terceiro componente do diagnóstico é a resposta ao tratamento, embora necessária, não deve ser utilizada isoladamente para confirmar SAMA, pois medicamentos como anti-histamínicos também melhoram outras doenças.

A SAMA pode ser classificada em: **Primária ou clonal**: ocorre quando existe uma população clonal de mastócitos, como na mastocitose sistêmica ou na síndrome de ativação mastocitária monoclonal. Podem ser identificadas a mutação KIT D816V, alterações morfológicas dos mastócitos ou expressão aberrante de CD25, CD2 ou CD30; **Secundária**: a ativação mastocitária decorre de uma condição identificável, como alergia a alimentos, medicamentos ou venenos de himenópteros. A presença de uma alergia isolada não é sinônimo de SAMA; os critérios clínico, laboratorial e terapêutico devem ser demonstrados ou **Idiopática**: é considerada quando os critérios de SAMA são preenchidos, mas não se identifica doença clonal, alergia ou outro fator capaz de explicar os episódios.

A investigação de mastocitose sistêmica ou de outra doença mastocitária clonal deve ser considerada principalmente diante de anafilaxia idiopática recorrente, anafilaxia grave por veneno de himenópteros, episódios de hipotensão ou síncope com poucas manifestações cutâneas, incluindo triptase basal, pesquisa da mutação KIT D816V no sangue periférico por método ultrasensível, investigação de alfa-triptasemia hereditária e, nos



pacientes de maior risco, estudo da medula óssea. Triptase normal ou resultado negativo para mutação KIT D816V no sangue periférico não exclui completamente doença clonal, especialmente quando a técnica empregada apresenta baixa sensibilidade ou quando a carga clonal é pequena.

Lembrar que a alfa-triptasemia hereditária, causada pelo aumento do número de cópias do gene TPSAB1, é uma causa frequente de elevação da triptase basal, mas não estabelece, isoladamente, o diagnóstico de SAMA.

A adrenalina intramuscular permanece como tratamento de primeira linha. Anti-histamínicos, broncodilatadores e outras medidas são complementares e não devem retardar sua administração. Pacientes com risco de recorrência devem receber plano de ação e, quando disponível, adrenalina autoinjetável.

Além disso a prevenção deve ser individualizada e guiada pela intensidade dos sintomas e órgãos atingidos.

Referências:

1. Valent P, Akin C, Hartmann K, et al. Updated diagnostic criteria and classification of mast cell disorders: a consensus proposal. *HemaSphere*. 2021;5(11):e646.
2. Valent P, Akin C, Bonadonna P, et al. Proposed diagnostic algorithm for patients with suspected mast cell activation syndrome. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2019;7(4):1125-1133.e1.
3. Castells M, Butterfield J. Mast cell activation syndrome: current understanding and research needs. *J Allergy Clin Immunol*. 2024;154(2):282-295.
4. Akin C, Gülen T, Castells MC, Oude Elberink H, Valent P. Diagnosis and management of patients with mast cell activation syndromes: status 2026. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2026.

