

FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULARIS TIPO IIB: REPORTE DE UN CASO

Pigmentovascularis phakomatosis type iib: Case report

Alejandro Risco¹, Gadwyn Sánchez¹, Celia Moisés¹

RESUMEN

La facomatosis pigmentovascularis consiste en la coexistencia de nevus vasculares y pigmentarios extensos asociados o no a anomalías extracutáneas. Reportamos un caso de facomatosis pigmentovascularis tipo Iib en un niño de 4 años de edad el cual fue evaluado también por otras especialidades, observándose leve hipertrofia del miembro superior derecho. Es importante la evaluación multidisciplinaria de estos casos debido a las múltiples asociaciones extracutáneas.

Palabras clave: facomatosis pigmentovascularis, nevus flammeus, mancha mongólica.

Dermatol Perú 2005;15: 55-57

SUMMARY

Phakomatosis pigmentovascularis is the coexistence of vascular nevi and large pigmentary nevi associated or not to extracutaneous anomalies. We reported a case of phakomatosis pigmentovascularis type Iib in a 4 years-old boy who was also evaluated by other specialities, observing mild hypertrophy of the right forearm. The multidisciplinary assessment is important considering their multiple extracutaneous associations.

Key words: phakomatosis pigmentovascularis, naevus flammeus, Mongolian blue spot.

INTRODUCCIÓN

La facomatosis pigmentovascularis (FPV) es un raro síndrome congénito que consiste en la asociación de nevus vasculares con nevus pigmentarios extensos. La mayoría de reportes proviene de la literatura japonesa. Se ha establecido cinco tipos de FPV, a su vez subdivididos en cutáneos (subtipo a) o sistémicos (subtipo b) en base a la ausencia o presencia de compromiso extracutáneo, respectivamente.

REPORTE DEL CASO

Paciente de 4 años de edad, de sexo masculino, nacido de parto eutócico, natural y procedente de Lima, que fue referido a nuestro servicio para la evaluación dermatológica correspondiente. Presenta desde el nacimiento, en forma asintomática, lesiones tipo nevus flammeus y manchas mongólicas extensas y aberrantes que comprometen aproximadamente el 50% de la superficie corporal. Como antecedente familiar presenta una tía materna que presentó una lesión angiomasosa en la infancia que involucionó espontáneamente.

Al examen físico se observan lesiones angiomasosas tipo manchas en vino de Oporto extensas que comprometen hemicara derecha, cuello, mitad superior de tórax anterior, miembros superiores y en áreas distales de miembros inferiores, incluyendo caras laterales externas de ambos pies, superpuestas con manchas mongólicas extensas que abarcan completamente el tórax posterior, región lumbar y glúteo derecho, extendiéndose además a áreas del miembro superior derecho, región abdominal, a nivel de los flancos y miembros inferiores predominantemente del lado derecho (Figuras 1 y 2).

*Servicio de Dermatología-Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Essalud.



Figura 1. Arriba: Presencia de nevus flammeus que se extiende en hemicara derecha y cuello. Además se observa mancha mongólica que abarca la región deltoidea derecha y se extiende a la región pectoral.

Abajo: Mancha mongólica extensa y aberrante que abarca casi toda la región posterior del tórax, región lumbar y glúteo derecho, así como el miembro superior del mismo lado.



Figura 3. Leve hipertrofia de la extremidad superior derecha con respecto a la izquierda; nótese que el área afectada es mayor en el brazo derecho

Además, hay discreto aumento de volumen del miembro superior derecho con respecto al contralateral (Figura 3). El resto del examen físico fue normal.

No se observó alteraciones en los exámenes de laboratorio de rutina. La radiografía de miembros superiores comparativa mostró aumento del volumen de partes blandas en miembro superior derecho y región axilar del mismo lado sin compromiso de las estructuras óseas. La ecografía Doppler reveló discreto flujo vascular difuso a nivel del miembro superior derecho. En la ecografía abdominal no se observó lesiones focales ni difusas en vísceras siendo todos los hallazgos dentro de lo normal.

El estudio del cariotipo, a partir de una muestra de sangre periférica, fue 46 XY. En las evaluaciones oftalmológica y neurológica no se observó alteraciones. Asimismo, la resonancia magnética cerebral no reveló lesión vascular alguna.

Actualmente, el niño se encuentra en constante evaluación psicológica debido a un trastorno de la conducta, pero no se ha demostrado la presencia de alteraciones en el desarrollo psicomotor.

DISCUSIÓN

La facomatosis pigmentovascularis (FPV) fue descrita por primera vez por Ota⁽¹⁾ en 1947 y desde entonces han sido reportado más de 200 casos en la literatura mundial y la mayoría de ellos es de procedencia japonesa, aunque se han reportado casos en otras poblaciones^(2,3). La coexistencia de estas diferentes lesiones podría ser explicada por el fenómeno de manchas gemelas (*twin spotting*) como una variedad de herencia en el amplio proceso de la pérdida de heterocigosidad⁽⁴⁾.

Desde el punto de vista clínico, se propuso una clasificación de la FPV conformada por 4 tipos o variantes de esta entidad, en la cual la lesión angiomatosa presente en todas ellas es el nevus flammeus^(5,6) (Tabla 1). El tipo o variedad más frecuente es la FPV tipo IIb, con una incidencia de aproximadamente 75%⁽⁷⁾.

Las anomalías del sistema nervioso central, oculares y esqueléticas son las complicaciones sistémicas más frecuentes en la FPV. El compromiso neurológico comprende re-

Tabla 1. Clasificación-tipos

I	Nevus flammeus y nevus pigmentoso y verrucosus
II	Nevus flammeus con manchas mongólicas aberrantes con o sin nevus anemicus
III	Nevus flammeus con nevus spilus con o sin nevus anemicus
IV	Nevus flammeus con manchas mongólicas aberrantes y nevus spilus con o sin nevus anemicus.
a.	Sólo enfermedad cutánea
b.	Asociado a hallazgos extracutáneos



traso mental, convulsiones refractarias, hemiplejía, macrocefalia, atrofia cerebral, angiomas o calcificaciones intracraniales. Es por ello que los estudios como electroencefalograma y fundamentalmente la tomografía computarizada y resonancia magnética son pertinentes para la evaluación de estos casos. La melanosis ocular es un hallazgo relativamente frecuente en FPV; otra asociación oftalmológica de importancia es glaucoma⁽³⁾. Se ha reportado la asociación de nódulos de Lisch y FPV⁽⁸⁾. Las manifestaciones esqueléticas incluyen escoliosis, asimetría en la longitud de extremidades, hipertrofia o atrofia de la extremidad afectada. Además, se han reportado asociaciones con otras entidades como el síndrome de Sturge-Weber^(9,10), vitíligo generalizado⁽¹¹⁾, anomalías renales⁽¹²⁾ entre otros.

Recientes reportes empezaron a revelar un cuadro caracterizado por la presencia de cutis marmorata telangiectásica congénita y extensas manchas mongólicas, cuya coexistencia también podría explicarse por el fenómeno patogénico de manchas gemelas, proponiéndose el tipo V de esta entidad en la clasificación original⁽¹³⁾.

Recientemente Happle propone una nueva clasificación para las FPV en tres tipos bien definidos y un cuarto tipo para aquellos casos inclasificables⁽¹⁴⁾.

Existen algunos reportes respecto al tratamiento de estos casos con combinaciones de láser con resultados alentadores^(15,16).

El presente caso muestra la coexistencia de lesiones vasculares (tipo nevus flammeus o manchas en vino de Oporto) y manchas mongólicas extensas y aberrantes con leve hipertrofia del miembro superior derecho fundamentalmente a expensas de partes blandas. De acuerdo a la clasificación propuesta por Hasegawa correspondería al tipo IIb. El paciente ha estado en evaluación por nuestro servicio desde los 4 meses de edad, mostrando durante este período un leve cambio de coloración en las lesiones tipo manchas mongólicas de una coloración francamente azulada a

una azul grisácea a la fecha. No ha mostrado evidencia de otras anomalías asociadas salvo la leve hipertrofia del miembro superior derecho.

Finalmente es importante precisar que la evaluación de estos casos es multidisciplinaria teniendo en cuenta las múltiples asociaciones que pueden estar presentes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Ota M, Kawamura T, Ito N. Phacomatosis pigmentovascularis. *Jpn J Dermatol* 1947;57:1-3.
- Murdoch SR, Keefe M. Phacomatosis pigmentovascularis type IIa in a Caucasian child. *Pediatr Dermatol* 2000;17:157-8.
- Vidaurre de la Cruz H, Tamayo L, Durán C, Orozco M, Ruiz Maldonado R. Phacomatosis pigmentovascularis IIa and IIb: clinical findings in 24 patients. *J Dermatol* 2003;30:981-8.
- Happle R. Loss of heterozygosity in human skin. *J Am Acad Dermatol* 1999;143:61.
- Hasegawa Y, Yasuhara M. Phacomatosis pigmentovascularis type IVa. *Arch Dermatol* 1985;121:651-5.
- Happle R. Mosaicism in human skin. *Arch Dermatol* 1993;129:1460-70.
- Hagiwara K, Uezato H, Nonaka S. Phacomatosis pigmentovascularis type IIb associated with Sturge-Weber syndrome and pyogenic granuloma. *J Dermatol* 1998;25:721-9.
- Ruiz R, Viera A, Linares J, et al. Phacomatosis pigmentovascularis and Lisch nodules. Relationship between von Recklinghausen and phacomatosis pigmentovascularis? *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2003;17:53-5.
- Bhat J, Batta K, Shah P, Bissenden J, Moss C. Phacomatosis pigmentovascularis type IIb: a case report. *Br J Dermatol* 2002;147:92.
- Al Robaee A, Banka N, Alfadley A. Phacomatosis pigmentovascularis type IIb associated with Sturge-Weber syndrome. *Pediatr Dermatol* 2004;21:642-5.
- Kim YC, Park HJ, Cinn YW. Phacomatosis pigmentovascularis type IIa with generalized vitiligo. *Br J Dermatol* 2002;147:1028-9.
- Huang CY, Lee PY. Phacomatosis pigmentovascularis IIb with renal anomaly. *Clin Exp Dermatol* 2000;25:51-4.
- Torrelo A, Zambrano A, Happle R. Cutis marmorata telangiectatica congenita and extensive mongolian spots: type 5 phacomatosis pigmentovascularis. *Br J Dermatol* 2003;148:342-5.
- Happle R. Phacomatosis pigmentovascularis revisited and reclassified. *Arch Dermatol* 2005;141:385-8.
- Ono I, Tateshita T. Phacomatosis pigmentovascularis type IIa successfully treated with two types of laser therapy. *Br J Dermatol* 2000;142:358-61.
- Kono T, Erçöçen AR, Chan H, Kikuchi Y, Hori K et al. Treatment of phacomatosis pigmentovascularis: a combined multiple laser approach. *Dermatol Surg* 2003;29:642-6.