

Cutis marmorata telangiectásico congénito o síndrome de van Lohuizen. Descripción de un caso

Congenital telangiectatic cutis marmorata or Van Lohuizen syndrome. Report of a case

Lezcano L,^{1,2} Ibáñez ME,^{2,3} González-Burgos L,^{1,2} Di Martino-Ortiz B,^{2,3} Flores de Lacarrubba L,^{1,4} Rodríguez Masi M,^{2,4} Knopfelmacher O,^{2,5} Bolla de Lezcano L.^{2,7}

RESUMEN

El cutis marmorata telangiectásico congénito (CMTC) es una malformación vascular cutánea de bajo flujo que compromete vasos capilares y venosos y que se presenta con baja incidencia desde el nacimiento. se presenta el caso de un recién nacido, de cuatro días de vida con diagnóstico de CMTC no asociado a otras malformaciones.

PALABRAS CLAVE. *Cutis marmorata telangiectásico congénito, malformación vascular.*

ABSTRACT

Congenital telangiectatic cutis marmorata (CTCM) is a cutaneous low-flow vascular malformation that involves venous and capillary blood vessels that occurs with low incidence at birth. We present the case of a newborn, 4 days old, with this condition that was presented in isolation fashion not associated with other malformations.

KEY WORDS. *Congenital telangiectatic cutis marmorata, vascular malformation.*

INTRODUCCIÓN

El cutis marmorata telangiectásico congénito (CMTC) es un tipo de malformación vascular cutánea de bajo flujo que compromete vasos capilares y venosos.¹ Fue descrita por primera vez por van Lohuizen en 1922 como una “malformación vascular congénita rara pero benigna”.² Es una frecuente fuente de confusiones, que

se ve incrementada por sus numerosos sinónimos, como flebectasia generalizada, nevo vascular reticular, flebectasia congénita, livedo telangiectásico, livedo reticularis congénita y síndrome de van Lohuizen, aunque la mayoría de los autores prefiere utilizar la expresión CMTC.³

Su causa es desconocida, algunos autores sugieren una etiología genética,² otros han postulado a factores ambientales como los causales. Tiene una incidencia estimada de 1/3 000 recién nacidos (RN), con leve predominio en el sexo femenino. En más de 90% de los casos, se presenta desde el nacimiento, sin embargo, también puede aparecer en los primeros días de vida.⁴⁻⁶

CMCT permanece estable durante la infancia y suele regresar en la adolescencia, aunque un alto porcentaje de los casos no regresan. La mayoría de los casos son asintomáticos pero si el cuadro clínico es muy severo y persistente podría estar asociado a condiciones como el síndrome de Down, trisomía 18, homocistinuria, síndrome Cornelia de Lange, lupus neonatal e hipotiroidismo congénito.

CUADRO CLÍNICO

RN de término, de sexo masculino, de cuatro días de edad, procedente de medio urbano, nacido de una madre de 25 años, primípara, con controles prenatales suficientes, serología negativa para VIH y VDRL no reactiva, aparentemente sana y sin antecedentes de valor.

1. Dermatólogo.
2. Cátedra de Dermatología. Hospital de Clínicas. Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional. Asunción, Paraguay.
3. Dermatopatólogo.
4. Área de Dermatología de la Cátedra de Pediatría. Hospital de Clínicas. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional. San Lorenzo, Paraguay.
5. Profesor asistente de Dermatología.
6. Profesor adjunto y jefe de Sala.
7. Profesor titular y jefe de Cátedra.

Desde el nacimiento presenta máculas eritemato-violáceas en pierna izquierda que empeoran con el llanto, sin otros síntomas acompañantes. El niño cuenta con peso y desarrollo adecuados para su edad gestacional.

Al examen físico presenta máculas eritemato-violáceas de aspecto reticulado, bien delimitadas de bordes irregulares, con telangiectasias y atrofia en la superficie, distribuidas en forma segmentaria y asimétrica en perineo y miembro inferior izquierdo, este último con leve disminución en su diámetro. Las lesiones no desaparecen a la vitropresión (Figura 1).



Figura 1. Clínica: mácula eritematoviolácea de aspecto reticulado, bien delimitada, bordes irregulares, distribuida en forma segmentaria y asimétrica en miembro inferior y perineo izquierdo.

Métodos auxiliares de diagnóstico

- ▲ Rutina laboratorial, radiografía de tórax y Ecografía Abdominal, dentro de límites normales.
- ▲ Ecoencefalografía: encéfalo libre de patología en el momento del examen.
- ▲ Histopatología: efectuada con punch de 2 mm de lesión macular de miembro inferior izquierdo, procesada de manera rutinaria y teñida con hematoxilina y eosina muestra fragmento cutáneo con presencia de vasos ectásicos en dermis superficial e hipodermis. Ausencia

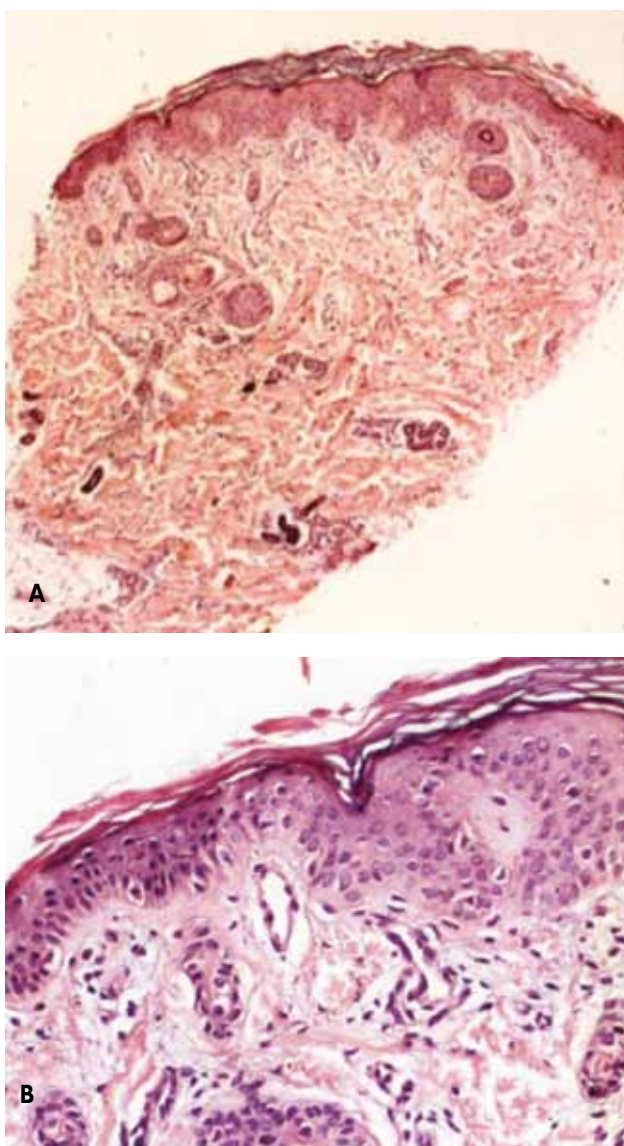


Figura 2. Histopatología: Vasos ectásicos y aumentados en número (vénulas y capilares) en dermis superficial e hipodermis. Ausencia de otros hallazgos.

de infiltrados inflamatorios, agudos o crónicos, específicos o inespecíficos. Ausencia de proliferación vascular. Ausencia de rasgos displásicos y de signos histológicos de malignidad (Figura 2). Diagnóstico final: cutis marmorata telangiectásico congénito.

DISCUSIÓN

El CMTC es una rara condición vascular cutánea congénita en RN, de etiología desconocida, que ocurre esporádicamente como en el caso que presentamos. Raramente son relatados casos familiares.⁷ Se han reportado menos de 300 casos hasta el año 2009⁸ y solo tres grandes series han sido publicadas hasta la fecha.^{3,9,10}

Clínicamente se observan máculas eritematovioláceas-purpúricas, localizadas o generalizadas, de aspecto reticulado, de bordes mal definidos, asociadas a zonas de atrofia cutánea y venas dilatadas, ulceración y cicatrices, de distribución segmentaria y asimétrica^{6,7} que se aclaran a la vitropresión. No se han descrito casos de afectación difusa completa de la piel. Los trastornos tróficos (desde la atrofia cutánea hasta la ulceración), sobre todo en la piel que recubre los codos y las rodillas, pueden acompañarse de sangrado.¹¹

Se ubican de preferencia en las extremidades, siendo las inferiores las más afectadas, al igual que en nuestro paciente. Las lesiones se hacen más evidentes con el llanto y el frío y no desaparecen con el calor. Los siguientes sitios afectados en orden de frecuencia son los brazos, la cara y el tronco.⁸ También se describen casos con afectación de tronco y miembros simultáneamente, afectación bilateral de miembros y con lesiones generalizadas.⁸

La apariencia clínica es característica y el diagnóstico es fundamentalmente clínico. Los estudios complementarios deben reservarse para los casos en los que los hallazgos clínicos lo ameriten. El estudio histológico no está indicado ya que es inespecífico, pero en ocasiones es realizado más que para confirmar el diagnóstico, para descartar otras patologías. Se describen pocos casos con biopsia en la bibliografía y en estos se observan hallazgos inespecíficos; algunos autores incluso no detectaron anomalía vascular alguna, lo que sugiere que puede tratarse de una alteración más funcional que anatómica.¹² En nuestro paciente el hallazgo histológico fue un aumento del número y del tamaño de los capilares y de las vénulas en la dermis, tal y como se describe en una de las mayores series globales publicadas.³

Un alto porcentaje de casos (entre 20% y 70%) se asocia a otras anomalías congénitas. En este contexto representa un importante desafío para el profesional, ya que su diagnóstico

adecuado y oportuno permitirá orientar adecuadamente el estudio y por otra parte permitirá informar a los padres acerca del pronóstico de la enfermedad.⁶

Las anomalías que más frecuentemente se presentan son alteraciones músculo-esqueléticas, oculares y cutáneas. Las más frecuentes son las musculoesqueléticas y las cutáneas según todas las series publicadas. La mayoría de estas son de carácter leve.

La anomalía musculoesquelética más frecuente es el aumento o disminución del perímetro de las extremidades comprometidas (hipo o hipertrofia), presentándose también fisura palatina, micrognatia, dientes distróficos, sindactilia, displasia de cadera, escoliosis, asimetría del cráneo, hidrocefalia, frente amplia, laxitud articular, etc. En el caso de nuestro paciente se constató una leve disminución en el diámetro del miembro inferior izquierdo afecto por el CMCT.

En cuanto a las anomalías cutáneas, las que se observan con mayor frecuencia son el nevus flammeus, aplasia cutis congénita, hemangiomas, manchas café con leche, nevus sebáceo y manchas mongólicas. También se han descrito casos de angiomatosis dérmica difusa, surgiendo de un CMCT.¹³

Por otra parte, el glaucoma congénito es la anomalía ocular asociada descrita con mayor frecuencia. En evaluación de nuestro paciente por oftalmología se descartó el compromiso ocular.

Se realizaron además interconsultas con cardiología y neurología descartándose el compromiso cardiovascular y neurológico respectivamente.

Otras anomalías descritas son lipomas, hipoplasia renal, síndrome de Kartagener, entre otras.

En cuanto al diagnóstico diferencial este se debe hacer con cuadros que presentan lesiones cutáneas con aspecto reticulado, como el cutis marmorata fisiológico del recién nacido, nevus flammeus, lesiones precursoras de hemangiomas de la infancia y lupus eritematoso neonatal.

Se debe recordar que el CMTC puede asociarse a otras lesiones conformando diferentes síndromes como el de Adams-Oliver, en el que la asociación más frecuente se da entre los defectos transversales de los miembros, aplasia congénita cutis y CMCT. Otra asociación frecuente es con la macrocefalia conformando el síndrome macrocefalia-CMTC.^{6,8,14,15} También se describen casos de lupus neonatal asociado a CMTC. En este paciente no se encontraron anomalías asociadas al CMTC.

No existe un tratamiento específico para esta patología. Las lesiones pueden aumentar, mantenerse estables o

evolucionan espontáneamente a la resolución en un 90% de los casos durante los dos o tres primeros años de vida. Se ha planteado que las lesiones cutáneas persistentes podrían tratarse con láser de colorante pulsado, aunque la respuesta es variable y aún no ha sido analizada en el largo plazo.

En cuanto al pronóstico, es generalmente bueno, las lesiones se atenúan con el correr del tiempo quizás por espesamiento de la epidermis y la dermis, aunque realmente depende de las anomalías asociadas.^{3,6}

CONCLUSIÓN

Este caso representa un típico ejemplo de CMTC, una rara y benigna malformación vascular, cuyo pronóstico depende de las patologías asociadas, por lo que es necesario descartarlas ante el planteo de este diagnóstico. Es importante destacar que estos pacientes deben ser sometidos a una evaluación multidisciplinaria.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Frieden I, Enjolras O, Esterly N. Vascular birthmarks and other abnormalities of blood vessels and lymphatics. En: Schacner LA, Hansen RC (editores). *Pediatric Dermatology*. 3.th Ed, London: Mosby; 2003. p. 833-62.
- Van Lohuizen CHJ. Über eine seltene angerborene hautanomalie (Cutis marmorata telangiectatica congenita). *Acta Derm Venereol*. 1922;3:202.
- Del Boz González J, Serrano Martín MM, Vera Casaño A. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Review of 33 cases. *An Pediatr (Barc)*. 2008;69(6):557-64.
- Andreev VC, Pramatarov K. Cutis marmorata telangiectatica congenita in two sisters. *Br J Dermatol*. 1979;101:345-50.
- Rogers M, St. Barnetson R. Diseases of skin. En: Campbell A, McIntosh N (ed). *Textbook of pediatrics*. Edinburgh; Churchill Livingstone: 1992.
- Krämer D, Alfaro P, Muñoz P. Cutis marmorata telangiectásico congénito: a propósito de 4 casos. *Rev Chil Pediatr*. 2010; 81(3):241-245.
- Martínez-Glez V, Romanelli V, Mori MA, Gracia R, Segovia M, González-Meneses A, et al. Macrocephaly-capillary malformation: Analysis of 13 patients and review of the diagnostic criteria. *Am J Med Genet*. 2010;152(12):3101-6.
- Azulay R, Azulay D, Azulay L. 2006. *Dermatología*. Cutis marmorata telangiectásico congénito. 4ª Ed. Río de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.A. p. 15:213.
- Nagore A, Torrel A, Zambrano A. Cutis marmorata telangiectática congénita. Revisión de 28 casos. *Actas Dermosifiliogr*. 1999;90:433-8.
- Amitai DB, Fichman S, Merlob P, Morad Y, Lapidot M, Metzker A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: Clinical findings in 85 patients. *Pediatr Dermatol*. 2000;17:100-4.
- Hu JJ, Chen MT, Tai HC, Tsao PN, Chou HC, Hsieh WS. Cutis marmorata telangiectatica congenita with gangrenous ulceration and hypovolaemic shock. *Eur J Pediatr* 2005; 164: 411-3.
- Fujita M, Darmstadt GL, Dinulos JG. Cutis marmorata telangiectatica congenita with hemangiomatous histopathologic features. *J Am Acad Dermatol*. 2003;48:950-4.
- Halbesleben JJ, Cleveland MG, Stone MS. Diffuse dermal angiomas arising in cutis marmorata telangiectatica congenita. *Arch Dermatol*. 2010;146(11):1311-3.
- Georgesco G, Lorette G. Cutis marmorata telangiectatica congénita. *Presse Med*. 2010;39(4):495-8.
- Kienast AK, Hoeger PH. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a prospective study of 27 cases and review of the literature with proposal of diagnostic criteria. *Clin Exp Dermatol*. 2009;34(3):319-23.

Correspondencia: Dra. Beatriz Di Martino Ortiz (Asunción-Paraguay).
beatrizdimartino@gmail.com

Recibido: 4-4-2011.
Aceptado: 20-2-2012.