

Cutis marmorata telangiectásico congénito

A propósito de un caso sin asociaciones mórbidas

M. Cecilia Remes Lenicov¹, Irene Sorokin¹, Valeria Pereira², Rocío Raffaeli², Guillermina Nave³, Guadalupe Pereyra Ramos¹, Lorena Vazzano Masson² y Sandra Martínez Etchevest⁴

RESUMEN

El cutis marmorata telangiectásico congénito (CMTC) es una infrecuente malformación vascular de bajo flujo que compromete vasos capilares y venosos, caracterizada por la presencia de un patrón localizado o generalizado asimétrico de máculas reticuladas eritemato-violáceas presentes desde el nacimiento o poco después de éste. El diagnóstico es clínico y el pronóstico bueno, aunque depende de la presencia de anomalías congénitas asociadas. Se presenta un paciente de 7 días de edad, de sexo femenino, con lesión eritematosa violácea reticulada con telangiectasias periféricas, localizada en cara anterointerna de muslo derecho extendida a rodilla derecha, compatible con diagnóstico de CMTC localizado sin anomalías congénitas asociadas.

Palabras clave: cutis marmorata telangiectásica congénita, malformación vascular, dermatología

ABSTRACT

Cutis marmorata telangiectatica congenita. A case report without morbid associations

Cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTC) is a rare low-flow vascular malformation affecting capillary and venous vessels, characterized by the presence of an asymmetric localized or generalized reticulated pattern of purplish erythematous macules present at birth or shortly thereafter. Diagnosis is clinical with good prognosis, depending on the presence of associated congenital anomalies. A 7-days-old female patient with purple reticulate erythematous lesion with peripheral telangiectasia, located on inner-front side of right thigh extended to right knee is reported. Diagnosis was compatible with localized CMTC without associated congenital anomalies.

Key words: cutis marmorata telangiectatica congenita, vascular malformation

► CASO CLÍNICO

Paciente de 7 días de edad, sexo femenino, internada en Unidad de Cuidados Intensivos por presentar ictericia en tratamiento con luminoterapia, nacida a término de madre primípara de 36 años de edad, sin antecedentes de enfermedad y controles de embarazo suficientes.

Al **examen físico dermatológico** presentó máculas eritematosas violáceas con patrón reticulado, telangiectasias periféricas que abarcaban región antero-interna de muslo y dorso de rodilla derecha, que se intensificaba con el llanto y el frío, se aclaraba a la vitropresión y no desaparecía con el calor. Sin atrofia del miembro afectado ni ulceración (Fig. 1). Concomitantemente presentaba mácula

¹ Médica Concurrente

² Médica de planta.

³ Médica de la Carrera de Especialistas Universitarios en Dermatología. Universidad Nacional de La Plata.

⁴ Médica Jefe de la Unidad de internación

Unidad de internación de Dermatología. Hospital Zonal General de Agudos "San Roque". Gonnet, La Plata, Buenos Aires, Argentina

Correo electrónico: ceciliaremes@gmail.com

Conflictos de interés: no declarados

verde azulada tenue en región lumbosacra compatible con mancha mongólica.

Se solicitó ecografía doppler de miembros inferiores, radiografía de huesos largos, parrilla costal y columna vertebral, ecografía renal y cerebral y examen oftalmológico, para descartar anomalías extracutáneas. Los estudios resultaron normales, arribándose al diagnóstico de CMTC sin anomalías congénitas asociadas.

Se realizó control al mes de vida evidenciándose atenuación de la coloración y sin modificaciones con el llanto ni el frío (Fig. 2). Continúa con controles semestrales.

► DISCUSIÓN

El **cutis marmorata telangiectásico congénito** (CMTC) es una malformación vascular cutánea de bajo flujo que compromete vasos capilares y venosos, descrita por Van Lohuizen en 1922. La presencia de un eritema reticular es patognomónica de CMTC¹. Dicho eritema puede ser generalizado o localizado a un área específica o miembro. Las formas localizadas se hallan en piernas y tronco, y las formas generalizadas en tronco, miembros, rostro o cuero cabelludo, con respeto de palmas, plantas y mucosas². El color de la lesión varía desde el violeta hasta el rojizo. Pue-

de aparecer al nacimiento pero también hacerlo entre los tres meses y dos años de vida^{1,3}. En la literatura se reporta aparición de la lesión al nacimiento en un 93 a 94% de los casos^{2,4,5}. No presenta predilección por sexo, aunque hay quienes aseguran una mínima predominancia en el sexo femenino³. Tiene una incidencia estimada de 1/ 3000 recién nacidos³. Su causa es desconocida, aunque se han sugerido como posible origen un mosaicismo de algún gen letal⁶. A favor de ello se encontrarían factores como el predominio de los casos esporádicos, la afectación de ambos sexos, la distribución de las lesiones con patrón en “damero de ajedrez” o segmentario, encontrándose a menudo un límite neto en la línea media, y la ausencia de afectación difusa completa de la piel^{1,2}.

Los **hallazgos dermatológicos** incluyen venas prominentes, telangiectasias, atrofia cutánea, hiperqueratosis y ulceración, con mayor frecuencia en regiones como codos o rodillas, y pueden acompañarse de sangrado. El diagnóstico es fundamentalmente clínico.

El **estudio histopatológico** suele ser inespecífico¹⁻⁵, lo que sugiere que puede tratarse de una alteración más funcional que anatómica. Los criterios diagnósticos del CMTC aún no han sido definidos en forma precisa. Kienast y Hoeger sugirieron en el año 2009, sobre la base de casos publicados y de sus propias series de casos, que con tres de los criterios mayores (eritema reticulado o marmóreo congénito, ausencia de flebectasia y falta de respuesta ante la exposición al calor) y dos de los cinco criterios menores (atenuación en el color de la lesión transcurridos los dos años desde la aparición, telangiectasias, nevo flammeus fuera del área de asiento de CMTC, ulceración y atrofia) es suficiente para el diagnóstico de CMTC².

Un alto porcentaje de casos (20-80%)^{6,7} se asocia a otras anomalías congénitas. No existen datos que relacionen tamaño de la lesión con severidad en cuanto a las



Fig. 1: máculas eritematosas violáceas con patrón reticulado, telangiectasias periféricas en región antero-interna de muslo y dorso de rodilla derecha.



Fig. 2: Atenuación de la coloración al control del mes de vida.

probabilidades de compromiso extracutáneo^{1,6}. La asimetría de miembros es la anomalía sistémica más comúnmente vista. El estudio minucioso musculoesquelético es necesario para descartar anomalías en dicho sistema: fisura palatina, micrognatia, dientes distróficos, sindactilia, displasia de cadera, escoliosis, asimetría en el cráneo, hidrocefalia, frente amplia, laxitud articular. La macrocefalia ha sido reportada en frecuente asociación con CMTC, por lo que a partir de 1997 se las ha llamado macrocefalia-CMTC⁸, para luego ser cambiada la nomenclatura a macrocefalia-malformación capilar, por ser los hallazgos cutáneos más contundentes compatibles con esta última entidad. Nuestra paciente no poseía compromiso en el diámetro del miembro comprometido. Las radiografías de huesos largos, cráneo, columna vertebral y el perímetro cefálico fueron normales para la edad.

El glaucoma ocular congénito es la anomalía ocular asociada descrita con mayor frecuencia. En la evaluación oftalmológica de nuestra paciente se descartó el compromiso ocular.

Las anomalías cutáneas asociadas con mayor frecuencia son nevus flammeus, aplasia cutis congénita, hemangiomas, manchas café con leche, nevus sebáceo y melanocitosis dérmica congénita o mancha mongólica. Nuestra paciente presentaba melanocitosis dérmica congénita única en región lumbosacra.

Los **diagnósticos diferenciales** incluyen: cutis marmorata fisiológica, que se manifiesta ante cambios de temperatura corporal con aparición ante el frío y desaparición frente al calor; síndrome de Bockenheimerov (flebectasia difusa), que se caracteriza por una flebectasia de gran tamaño y dolorosa, localizada normalmente en los miembros, que aparece en la infancia no al nacer; síndrome de Klippel-Trenaunay (de mayor frecuencia que CMTC), que presenta malformación vascular e hipertrofia de tejidos blandos, la ausencia de la malformación venosa en la región afectada hasta el año de edad es un signo de gran importancia para diferenciar esta entidad del CMTC; síndrome de Sturge Weber, que presenta anomalía vascular capilar de preferencia en rostro (mancha en vino de oporto), epilepsia, retraso mental, déficits neurológicos y glaucoma; nevus flammeus que, aunque está presente desde el nacimiento, no se evidencia hasta el primer año de vida, no tiene resolución espontánea, contrario a eso intensifica su color y aspecto clínico; lupus neonatal y otras vasculitis deben también ser consideradas entre los diagnósticos diferenciales de telangiectasias reticulares con atrofia, pero

en el caso del lupus es simétrico y bilateral con mayor frecuencia de lesiones faciales. En nuestro caso clínico los anticuerpos antinucleares y antiRo/SSA fueron negativos en la madre y la niña.

El pronóstico es generalmente bueno, las lesiones se atenúan con el correr del tiempo quizá por espesamiento de la epidermis y dermis, aunque depende de la asociación de anomalías congénitas; de existir asimetría de miembros, la lesión del CMTC tiende a persistir^{1,6}. También persisten en niños con síndrome de Down, síndrome de Lange, homocistinuria y síndrome de Divry-van Bogaert⁶.

No existe un **tratamiento** específico. Las lesiones cutáneas persistentes podrían tratarse con láser colorante pulsado, aunque la respuesta es variable y no hay estudios de seguimiento a largo plazo. En caso de ulceración de las lesiones, deberá tratarse mediante curas locales⁹.

El CMTC representa un desafío para el profesional, ya que el diagnóstico adecuado y oportuno permitirá orientar el estudio para descartar anomalías extracutáneas asociadas y asesorar a los padres acerca del pronóstico de la enfermedad.

► BIBLIOGRAFÍA

1. Ponnurangam, V.N.; Paramasivam, V.: Cutis marmorata telangiectatica congenita. **Indian Dermatol Online J** 2014; 5: 80-82.
2. Matic, A.; Pricic, S.; Matic, M.; Velisavljev, Filipovic, G.; Ristivojevic, A.: Cutis marmorata telangiectatica congenita in a preterm newborn. Case report and literatura review. **Iranian Red Crescent Med J** 2012; 14: 578-583.
3. Lezcano, L.; Ibañez, M.E.; Gonzalez-Burgos, L.; Di Martino-Ortiz, B.; Flores de Lacarubba, L.; Rodríguez Masi, M.; Knopfmacher, O.; Bolla de Lezcano, L.: Cutis marmorata telangiectásico congénito o síndrome de Van Lohuizen. Descripción de un caso. **Dermatol Perú** 2012; 22: 34-37.
4. del Boz González, J.; Serrano Martín, M.M.; Vera Casaño, A.: Cutis marmorata telangiectásica congénita. Revisión de 33 casos. **An Pediatr (Barc)** 2008; 69: 557-564.
5. Krämer H., D.; Alfaro C., P.; Muñoz M., P.: Cutis marmorata telangiectásico congénito: a propósito de cuatro casos. **Rev Chil Pediatr** 2010; 81: 241-245.
6. Garzón, M.C.; Schweiger, E.: Cutis Marmorata telangiectatica congenita. **Semin Cutan Med Surg** 2004; 23: 99-106.
7. Kienast, A.K.; Hoeger, P.H.: Cutis marmorata telangiectásica congenita: A Prospective study of 27 cases and review of the literatura with proposal of diagnosis criteria. **Clin Exp Dermatol** 2009; 34: 319-23.
8. Gonzalez, M.E.; Burk, C.G.; Barbouth, D.S.; Connelly, E.A.: Macrocephaly-capillary malformation: a report of three cases and review of literature. **Pediatr Dermatol** 2009; 26: 342-346.
9. Bormann, G.; Wohlrab, J.; Fischer, M.; Marsch, W.C.: Cutis marmorata telangiectatica congenita: laser doppler fluxmetry evidence for a functional nervous defect. **Pediatr Dermatol** 2001; 18: 110-113.