

## Cutis marmorata telangiectásica congénita

M. Valdivielso-Ramos, C. Silvente, D. Velázquez, C. Menéndez<sup>1</sup>, H. Álvarez, J.M. Hernanz  
Servicio de Dermatología. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría. Hospital «Infanta Leonor». Madrid

### Resumen

La cutis marmorata telangiectásica congénita es una malformación vascular de bajo flujo, caracterizada por su distintivo aspecto violáceo y reticulado grueso, como el mármol. Generalmente, está presente en el nacimiento, se hace más pronunciada en las primeras semanas de vida y suele perder intensidad de forma progresiva durante los 2 primeros años de vida. El diagnóstico se establece a partir de los hallazgos clínicos. Se han publicado numerosas anomalías asociadas con la cutis marmorata telangiectásica congénita, como la asimetría corporal y otras anomalías vasculares.

Presentamos un nuevo caso de cutis marmorata telangiectásica congénita en un bebé de 2 meses de edad, que asociaba una hipoplasia de la extremidad inferior derecha y dos malformaciones capilares.

### Palabras clave

Cutis marmorata telangiectásica congénita, malformación vascular, diagnóstico

### Caso clínico

Niña lactante de 2 meses de edad, remitida a la consulta de dermatología pediátrica para la valoración de unas lesiones vasculares presentes desde el nacimiento. Era hija de padres no consanguíneos, sin antecedentes de lesiones vasculares similares familiares. La madre no tenía antecedentes de lupus. La niña nació por cesárea por falta de progresión del parto. No presentaba otros antecedentes de interés.

En el miembro inferior derecho, afectado prácticamente en su totalidad, y en la región glútea, abdominal y lumbar de ese mismo lado, presentaba unas máculas eritematoso-violáceas de aspecto reticulado, sin apreciarse atrofia, telangiectasias ni ulceración en la superficie (figura 1). Según la regla de Lund Browder, la superficie afectada representaba un 18,5%. Las lesiones empeoraban con el frío y mejoraban con la vitropresión. La extremidad inferior derecha tenía un menor tamaño, tanto en longitud como en grosor. También se pudo apreciar la presencia de máculas eritematosas planas no reticuladas en el cuello y la cara posterior de la espalda, compatibles con malformaciones capilares (figura 2).

Se realizó una ecografía abdominal y transfontanelar, sin observarse hallazgos significativos.

### Abstract

*Title:* Cutis marmorata telangiectatica congenita

Cutis marmorata telangiectatica congenita is a low-flow vascular malformation that is characterized by its distinctive violaceous coarsely reticulated marbled pattern. It is generally present at birth, may become more vivid within the first weeks, and typically slowly fades thereafter, particularly during the first years of life. The diagnosis is established on clinical grounds. Additional anomalies have been reported in association with cutis marmorata telangiectatica congenita, including body asymmetry and other vascular anomalies.

We present a new case of cutis marmorata telangiectatica congenita in a 2 month-year-old baby, with an hypoplasia of the right limb and two capillary malformations associated.

### Keywords

Cutis marmorata telangiectatica congenita, vascular malformation, diagnosis



**Figura 1.** Lesiones vasculares de aspecto mármol en el miembro inferior derecho

Los resultados de las exploraciones cardiológica y oftalmológica estaban dentro de los límites normales. El estudio traumatólogo también descartó otras anomalías asociadas.



**Figura 2.** Lesiones correspondientes a una malformación capilar en el cuello

Actualmente la niña permanece en periodo de seguimiento en los servicios de pediatría, dermatología y traumatología. La evolución de las lesiones cutáneas es favorable, ya que se aprecia una discreta mejoría de éstas. Sin embargo, se puede observar la diferencia de desarrollo del miembro más afectado (figura 3).

## Discusión

La cutis marmorata telangiectásica congénita la describió por primera vez la pediatra holandesa Van Lohuizen, en 1922, y posteriormente ha recibido varios nombres, como flebectasia congénita generalizada, flebectasia congénita, *livedo reticularis* congénita, nevo vascular reticulado y síndrome de Van Lohuizen. Se define como una malformación vascular de bajo flujo, caracterizada por su distintivo aspecto violáceo y reticulado, como el mármol (de ahí el nombre de «marmorata»). Las lesiones se presentan de manera localizada, segmentada o generalizada, y casi siempre de forma asimétrica. Normalmente están presentes en el momento del nacimiento o poco después.

La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han descrito casos familiares sin un patrón hereditario claramente reconocible. Aparece con mayor frecuencia en las niñas. Actualmente, la teoría más aceptada es que se trata de una malformación vascular, aunque su etiología no se ha dilucidado totalmente. Happle propuso como posible origen la existencia de un mosaicismo de algún gen letal, teoría que se ve favorecida por la presencia habitual de lesiones segmentarias o «en tablero de ajedrez», con un límite neto en la línea media de la piel.

Desde el punto de vista clínico, se caracteriza por la presencia de unas máculas eritematoso-violáceas reticuladas de aspecto grueso y persistentes. Las lesiones se aclaran con la vitropresión, se acentúan con el frío y las situaciones de estrés,



**Figura 3.** Diferencia marcada en el grosor de las piernas a los 9 meses

y no desaparecen con el calor. Sobre estas lesiones pueden encontrarse telangiectasias, flebectasias (venas prominentes), hiperqueratosis, e incluso trastornos tróficos (desde atrofias cutáneas hasta ulceraciones), sobre todo en la piel que recubre los codos y las rodillas. En las primeras semanas de vida, cuando las lesiones aparecen menos reticuladas, pueden confundirse con malformaciones capilares. Afecta con mayor frecuencia a los miembros inferiores, seguidos por el tronco, la cara y el cuero cabelludo.

Estas lesiones suelen presentar una mejoría gradual, sobre todo durante los 2 primeros años de vida, aunque pueden persistir lesiones vasculares junto con un cierto grado de atrofia en la edad adulta. Llegan a desaparecer por completo en un 10-20% de los casos.

El diagnóstico se realiza a partir de la exploración física. Debe establecerse el diagnóstico diferencial con los síndromes de Sturge-Weber y de Klippel-Trenaunay-Weber. También debe diferenciarse de la cutis marmorata fisiológica, que aparece en los recién nacidos relacionada con temperaturas frías, aunque con un reticulado más fino y lesiones simétricas que desaparecen con el calor. Nunca se asocia a ulceración ni a atrofia de la piel. Asimismo, en el nacimiento puede ser difícil diferenciar estas lesiones de una malformación capilar, tipo *nevus flammeus*. La evolución clínica con ese reticulado característico permite realizar un diagnóstico precoz.

La histopatología de las lesiones demuestra un aumento en el número y el tamaño de los capilares y las vénulas en la dermis y, ocasionalmente, de los senos venosos en la hipodermis; habitualmente no es necesaria su realización para establecer el diagnóstico. Algunos autores no detectan alteraciones en la biopsia, lo que sugiere que puede tratarse de una alteración más funcional que anatómica.

Se han descrito anomalías congénitas asociadas en el 50% de los pacientes, con asimetrías en los miembros (hipertrofia y/o hipoplasia), defectos longitudinales en éstos, distrofias

dentales, glaucoma, retraso mental, retraso psicomotor y anomalías cardíacas. Pueden aparecer de forma simultánea otras anomalías vasculares, sobre todo malformaciones capilares tipo *nevus flammeus*, *nevus* anémico, hemangiomas infantiles e, incluso, angioqueratomas. Se ha descrito su asociación con manchas mongólicas en la facomatosis cesiomarmorata, y también su aparición junto a nevos congénitos y máculas «café con leche». Se han descrito siete casos en la bibliografía asociados a un lupus neonatal.

No existe una relación directa entre la extensión de la superficie afectada y las malformaciones asociadas. Se ha reflejado en la bibliografía la aparición de cutis marmorata telangiectásica congénita en pacientes con homocistinuria, síndrome de Down, trisomía del cromosoma 18 y síndrome de Lange.

Por tanto, para el diagnóstico de esta entidad es importante descartar en los niños las posibles alteraciones asociadas mediante una exploración física exhaustiva. Según se refleja en la bibliografía al respecto, no parece necesario realizar un examen oftalmológico de todos los pacientes, y éste debería limitarse a los casos con lesiones vasculares alrededor de los ojos. Igualmente, la revisión neurológica debe hacerse si los pacientes presentan sintomatología asociada. Las escasas anomalías cardíacas descritas no justifican tampoco la realización sistemática de ninguna prueba complementaria, sino que deberían reservarse para los casos en que los hallazgos clínicos así lo indiquen. Asimismo, no hay consenso sobre si es nece-

sario realizar un cribado a todos los niños respecto al lupus neonatal y la conjuntivopatía para sus madres.

El pronóstico de estos niños es generalmente bueno, aunque, por supuesto, éste depende de las anomalías asociadas. No requieren tratamiento, aunque si persisten las lesiones, éstas pueden tratarse con láser de colorante pulsado. ■

## Bibliografía

1. González ME, Burk CJ, Barbouth DS, Álvarez Connelly E. Macrocephaly-capillary malformation: a report of three cases and review of the literature. *Pediat Dermatol.* 2009; 26: 342-346.
2. Devillers ACA, Waard-Van der Spek FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Arch Dermatol.* 1999; 135: 34-38.
3. Amitai DB, Fichman S, Merlob P, Morad Y, Lapidota M, Metzker A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. *Pediat Dermatol.* 2000; 17: 100-104.
4. 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): 319-323.
5. Del Boz González J, Serrano Martín MM, Vera Casaño A. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Review of 33 cases. *An Pediatr (Barc).* 2008; 69: 557-564.
6. Nagore A, Torrelo A, Zambrano A. Cutis marmorata telangiectática congénita. Revisión de 28 casos. *Actas Dermosifiliogr.* 1999; 90: 433-438.