Caso clínico
Dermatol Rev Mex 2022; 66 (4): 549-552.

Dermatología
Revista mexicana

https://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v66i4.7937

Cutis marmorata telangiectásica congénita

Cutis marmorata telangiectatica congenita.

Mariana Larios-Cárdenas,[1] Eduardo Corona-Rodarte,[5] Carlos Meza-López,[2] Lisette Arnaud-López,[3] Alma Cristina Guillén-Buenrostro,[6] Tranquilino Guillén-Gutiérrez[4]

Resumen

ANTECEDENTES: La cutis marmorata telangiectásica congénita es una malformación capilar poco frecuente y de causa desconocida. Clínicamente se caracteriza por manchas eritemato-violáceas persistentes con patrón reticulado. En ocasiones se asocia con anomalías musculoesqueléticas, cardiacas, neurológicas y oculares.

CASO CLÍNICO: Paciente femenina de 9 años de edad que fue referida a nuestro servicio de dermatología para su valoración. A la exploración se identificaron múltiples manchas vasculares confluentes en un patrón de red con algunas telangiectasias de predominio en el hemicuerpo izquierdo y asociadas con atrofia de la extremidad superior derecha e inferior izquierda.

CONCLUSIONES: La cutis marmorata telangiectásica congénita es una enfermedad poco frecuente y habitualmente benigna, que por lo general se manifiesta en el nacimiento. Alrededor del 50% de los casos tendrán anomalías asociadas, por lo que se necesita una exploración exhaustiva. El diagnóstico de cutis marmorata telangiectásica congénita es clínico sin un patrón de referencia para el mismo.

PALABRAS CLAVE: Malformación vascular; cutis marmorata telangiectásica congénita.

Abstract

BACKGROUND: *Cutis marmorata telangiectatica congenita is a rare capillary malformation with an unknown origin. Clinically, it is characterized by persistent reticular erythematous patches. Associated anomalies such as musculoskeletal anomalies, cardiac defects, neurological defects, and ocular anomalies may be present.*

CLINICAL CASE: *A 9-year-old female patient who was referred to our dermatology service. Physical examination revealed multiple marbled, reticular, and erythematous patches with telangiectasia predominantly on the left body side with atrophy of the upper right and lower left extremities.*

CONCLUSIONS: *Cutis marmorata telangiectatica congenita is a rare and habitually benign entity, usually present at birth. About 50% of the cases will have associated abnormalities, therefore a thorough examination is necessary. The diagnosis of cutis marmorata telangiectatica congenita is made on the basis of clinical features with no gold standard evaluation test available.*

KEYWORDS: *Vascular malformation; Cutis marmorata telangiectatica congenita.*

[1] Departamento de Medicina Interna.
[2] Departamento de Pediatría.
[3] Departamento de Genética.
[4] Departamento de Dermatología.
Nuevo Hospital Civil de Guadalajara Dr. Juan I Menchaca, Guadalajara, Jalisco, México.
[5] Departamento de Medicina Interna, Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, Ciudad de México.
[6] Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Jalisco, México.

Recibido: agosto 2021

Aceptado: agosto 2021

Correspondencia
Mariana Larios Cárdenas
mariana_larios_cardenas@hotmail.com

Este artículo debe citarse como:
Larios-Cárdenas M, Corona-Rodarte E, Meza-López C, Arnaud-López L, Guillén-Buenrostro AC, Guillén-Gutiérrez T. Cutis marmorata telangiectásica congénita. Dermatol Rev Mex 2022; 66 (4): 549-552.

ANTECEDENTES

La cutis marmorata telangiectásica congénita es una malformación capilar congénita poco frecuente y de causa incierta. Esta enfermedad fue descrita por primera vez por Van Lohuizenen en 1922 como un eritema reticulado asociado con telangiectasias, atrofia, ulceración o los tres.[1] Desde entonces, alrededor de 300 casos se han reportado en la bibliografía.[2] No parece haber predilección por el sexo. El cuadro clínico suele caracterizarse por manchas que adoptan un patrón reticulado de color violáceo, asociado con telangiectasia, flebectasia y en ocasiones úlceras cutáneas. La asimetría corporal es el hallazgo más frecuente asociado con la cutis marmorata telangiectásica congénita. En ocasiones es concomitante con anomalías musculoesqueléticas, cardiacas, neurológicas y oculares. Entre las alteraciones oculares asociadas, la que suele observarse con mayor frecuencia es el glaucoma.[3] En relación con las demás no se sabe con exactitud cuáles son las más frecuentes; sin embargo, en un reporte de 33 casos sólo un paciente tuvo anomalía cardiaca concomitante, siendo ésta la persistencia del conducto arterioso.[4] Por ello, un abordaje exhaustivo resulta imperativo.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 9 años de edad, residente del estado de Jalisco, México, que acudió a nuestro servicio de Dermatología derivada de la consulta de genética para su valoración. A la exploración física se observó una dermatosis diseminada y simétrica que afectaba la cara, el cuello, el tronco y las extremidades, constituida por múltiples manchas violáceas confluyentes en un patrón reticular de tamaño variable, sin desaparecer a la digitopresión, con telangiectasias en su superficie y con bordes delimitados (**Figura 1**). En glúteo izquierdo se identificaron dos manchas violáceas y circulares de 1.5 y 2 cm de diámetro. Asimismo, se identificó atrofia de la extremidad superior derecha y de la extremidad inferior izquierda con el resto de la exploración sin alteraciones. Al interrogatorio, la madre comentó que los hallazgos descritos estaban presentes desde el nacimiento. Previamente había recibido el diagnóstico de facomatosis pigmentovascular y síndrome de Sturge-Weber.

Figura 1. Múltiples manchas violáceas confluyentes en un patrón reticular de tamaño variable. Se aprecia atrofia de la extremidad inferior izquierda.

DISCUSIÓN

La cutis marmorata telangiectásica congénita es una rara malformación capilar generalmente benigna. En la actualidad existen alrededor de 300 casos reportados afectando por igual a hombres y a mujeres, se considera un padecimiento de origen desconocido; sin embargo, también se ha considerado multifactorial. Rudolf Happle sugirió dos teorías genéticas, describiendo el

https://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v66i4.7937

concepto de una mutación letal autosómica que sobrevive por mosaicismo y la teoría de la herencia paradominante.[5]

En términos clínicos, se caracteriza por manchas eritemato-violáceas con patrón reticulado, las cuales, en su mayor parte, están presentes desde el nacimiento, pueden ser localizadas (60%) o generalizadas (40%).[6] Entre las asociaciones más frecuentes está la asimetría de extremidades, principalmente hipotrofia de la extremidad afectada por la malformación capilar, aunque también es posible encontrar hipertrofia.[7,8] Característicamente, las lesiones no cruzan la línea media.[9]

El diagnóstico es clínico, se basa en los criterios descritos por Kienast y Hoeger, se requieren todos los criterios mayores y dos menores (**Cuadro 1**).[10] No obstante, estos criterios no se han validado. Algunos autores sugieren incluir la asimetría corporal entre los criterios mayores en lugar de "ausencia de venectasia".[9] Los estudios de imagen únicamente están indicados cuando se sospechan anomalías congénitas asociadas.

Por lo general, las lesiones no requieren tratamiento, suelen mostrar alivio en los primeros dos años de vida; sin embargo, es raro que desaparezcan por completo. El láser se ha usado con éxito en limitados casos,[11] con algunos reportes que señalan ausencia de beneficio.[12] El diagnóstico diferencial suele ser con enfermedades que incluyan manifestaciones cutáneas similares o malformaciones capilares, como el síndrome de Kippel-Trenaunay, livedo reticularis congénito, síndrome de Sturge-Weber, síndrome de Sneddon, entre otros.[13] El pronóstico suele ser bueno, aunque dependerá de las anomalías concomitantes.[14]

Cuadro 1. Criterios descritos por Kienast y Hoeger para el diagnóstico de cutis marmorata telangiectásica congénita[8]

Criterios mayores	Criterios menores
• Eritema reticulado congénito • Falta de respuesta al calentamiento local • Ausencia de venectasia	• Desvanecimiento del eritema • Telangiectasias dentro del área afectada • Mancha en vino de Oporto • Ulceración • Atrofia cutánea

CONCLUSIONES

La cutis marmorata telangiectásica congénita es una malformación capilar usualmente benigna que suele manifestarse desde el nacimiento; debido a su escasa prevalencia y a su asociación con otros trastornos puede resultar en un reto diagnóstico para el clínico, resultando muchas veces en un diagnóstico tardío y en otras ocasiones, en uno incorrecto. El personal de salud debe conocer las asociaciones de la cutis marmorata telangiectásica congénita y establecer un manejo multidisciplinario.

REFERENCIAS

1. Van Lohuizen CHJ. Über eine seltene angeborene Hautanomalie [Cutis marmorata telangiectatica congenita]. Acta Derm Venereol 1922; 3: 202-11.
2. De Maio C, Pomero G, Delogu A, Briatore E, Bertero M, Gancia P. Cutis marmorata telangiectatica congenita in a preterm female newborn: case report and review of the literature. Pediatr Med Chir 2014; 36 (4): 90. doi: 10.4081/pmc.2014.90.
3. Dedania VS, Moinuddin O, Lagrou LM, Sathrasala S, Cord Medina FM, Del Monte MA, et al. Ocular manifestations of cutis marmorata telangiectatica congenita. Ophthalmol Retina 2019; 3 (9): 791-801. doi: 10.1016/j.oret.2019.03.025.
4. Del Boz-González J, Serrano-Martín MM, Vera-Casaño A. Cutis marmorata telangiectásica congénita. Revisión de 33 casos. An Pediatr (Barc) 2008; 69 (6): 557-64. https://doi.org/10.1016/S1695-4033(08)75239-1.
5. Bui TNPT, Corap A, Bygum A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a literature review. Orphanet J Rare Dis 2019; 14 (1): 283. doi: 10.1186/s13023-019-1229-8.
6. Matic A, Pricic S, Matic M, Velisavljev Filipovic G, Ristivojevic A. Cutis marmorata telangiectatica congenita in a preterm newborn - Case report and literature review. Iran Red Crescent Med J 2012; 14 (9): 578-83.
7. Elitt MS, Tamburro JE, Moran RT, Traboulsi E. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a focus on its

diagnosis, ophthalmic anomalies, and possible etiologic factors. Ophthalmic Genet 2020; 41 (2): 101-107. doi: 10.1080/13816810.2020.1744018.

8. Amaral J, Peixoto S, Mimoso G, Pereira D. Cutis marmorata telangiectatica congenita and major lower limb asymmetry. BMJ Case Rep 2018; 2018. doi: 10.1136/bcr-2017-222269.
9. Picascia DD, Esterly NB. Cutis marmorata telangiectatica congenita: report of 22 cases. J Am Acad of Dermatol 1989; 20 (6): 1098-1104. doi: 10.1016/s0190-9622(89)70140-7.
10. 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. doi: 10.1111/j.1365-2230.2008.03074.x.
11. Deshpande AJ. Cutis mormorata telangiectatica congenital successfully treated with intense pulsed light therapy: a case report. J Cosmet Laser Ther 2018; 20 (3): 145-7. doi: 10.1080/14764172.2017.1383616.
12. Adachi K, Togashi S, Sasaki K, Sekido M. Laser therapy treatment of phacomatosis pigmentovascularis type II: two case reports. J Med Case Rep 2013; 7: 55. https://doi.org/10.1186/1752-1947-7-55.
13. Leung AKC, Lam JM, Leong KF. Cutis marmorata telangiectatica congenita associated with hemiatrophy. Case Rep Pediatr 2020. doi: 10.1155/2020/8813809.
14. Proietti I, Bernardini N, Balduzzi V, Marchesiello A, Zuber S, Mancini M, Petrozza V, Potenza C. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a diagnostic challenge. G Ital Dermatol Venereol 2020; 155 (1): 108-110. doi: 10.23736/S0392-0488.18.05837-6.

Dermatología Comunitaria México AC

Comunica con mucho agrado a todos los interesados, la apertura de su página web que pone a su disposición en la dirección: dermatologiacomunitaria.org.mx

Nuestro objetivo es dar a conocer: quiénes somos, nuestra historia desde los inicios, las etapas por las que hemos atravesado, quiénes han participado en nuestras actividades, las instituciones que nos han apoyado. Cuál es nuestra visión y razón de ser, entre lo que destaca la atención dermatológica a los grupos marginados, la enseñanza constante de la dermatología básica al personal de salud del primer nivel de atención en las áreas remotas y la investigación. Aunque los problemas dermatológicos no son prioritarios por su letalidad, sí lo son por su enorme frecuencia y la severa afectación en la calidad de vida de los que los padecen.

Les mostramos la estructura de nuestros cursos y cómo los llevamos a cabo.

La sección de noticias comparte con los interesados nuestro quehacer mes con mes y el programa anual tiene como objetivo invitarlos a participar en nuestras actividades.

Desde enero de este año está funcionando el Centro Dermatológico Ramón Ruiz Maldonado para personas de escasos recursos y para recibir a los pacientes afectados por las así llamadas enfermedades descuidadas *neglectas*, que nos envía el personal de salud que trabaja en las áreas remotas. Se encuentra ubicado temporalmente en el Fraccionamiento Costa Azul del puerto de Acapulco.

Con un profundo sentido de amistad y reconocimiento le hemos dado este nombre para honrar la memoria de quien fuera uno de los dermatólogos más brillantes de nuestro país, que alcanzó reconocimiento nacional e internacional. Además de haber alentado nuestras actividades participó, acompañado de su familia, en muchas de nuestras jornadas en las comunidades.

En la sección "Contacto" esperamos sus comentarios y sugerencias.

Dr. Roberto Estrada Castañón

https://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v66i4.7937