

Cutis marmorata telangiectásica congénita en paciente recién nacido

A. Revuelta Cabello, E. Soro Ferrer, C. Orden Rueda, N. Calvero Montañés, L. Ochoa Gómez, E. Berdún Chéliz

Hospital Comarcal de Alcañiz, Teruel

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2023; 53: 72-74]

RESUMEN

La cutis marmorata telangiectásica congénita es una malformación vascular infrecuente. Presentamos el caso clínico de una recién nacida que manifiesta unas lesiones equimóticas ramificadas en extremidad superior derecha sugestivas de dicha patología, con unos antecedentes perinatales que dificultarán el diagnóstico diferencial.

PALABRAS CLAVE

Malformación, vascular, equimosis.

Cutis marmorata telangiectatica congenita in a newborn patient

ABSTRACT

Cutis marmorata telangiectatica congenita is a rare vascular malformation. We present the clinical case of a newborn who manifested ramified ecchymotic lesions in the right upper extremity suggestive of this pathology, with a perinatal history that will hinder the differential diagnosis.

KEYWORDS

Malformation, vascular, ecchymosis.

ANTECEDENTES

Se trata de una recién nacida con antecedentes de parto distócico por macrosoma con sospecha de parálisis braquial al nacimiento. Presenta un peso de recién nacida de 3.910 gramos y una longitud de 50 cm (ambos parámetros antropométricos por encima del percentil 95 para su edad gestacional y sexo). No encontramos otros antecedentes prenatales de interés.

Durante el periodo perinatal presenta una actitud de la extremidad superior derecha sugestiva de parálisis bra-

quial alta (Erb Duchenne) con múltiples lesiones cutáneas equimóticas que no blanquean con la vitropresión (figura 1). Inicialmente, ante la clínica de parálisis braquial derecha, dichas lesiones cutáneas plantean dudas diagnósticas. Sin embargo, la evolución clínica ayudó a esclarecer el diagnóstico. A los 15 días de vida se aprecian dichas lesiones equimóticas, con zonas telangiectásicas, que en ese momento adquieren un color más violáceo. Las lesiones abarcan gran extensión en la extremidad superior derecha y aparecen también en la espalda (figura 2).

Correspondencia: Ana Revuelta Cabello
C/ Anselmo Gascón de Gotor 4, 4º D. 50006 Zaragoza
Teléfono: 628 42 37 08
anarevueltacabello@hotmail.com
Recibido: marzo de 2022. Aceptado: julio de 2022



Figura 1. Extremidad superior derecha al nacimiento.



Figura 2. Extremidad superior derecha a los 15 días.

En este momento, ante la sospecha clínica de cutis marmorata telangiectásica congénita se realizan las siguientes pruebas complementarias para descartar patología asociada: ecocardiografía, resonancia magnética cerebral, así como una exploración oftalmológica completa, resultando todo ello normal. Se decide derivar el caso a la unidad de referencia.

En cuanto a la parálisis braquial, la paciente presenta una gran mejoría clínica tras la terapia rehabilitadora consiguiendo al mes de vida una movilidad completa de la extremidad con reflejo del moro simétrico.

DISCUSIÓN

La cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) es una anomalía vascular infrecuente, que suele estar pre-

sente desde el nacimiento o aparecer durante los primeros meses de vida. Se manifiesta como un exantema macular reticulado de color violáceo o eritematoso, acompañado de áreas telangiectásicas y flebectasias que, en ocasiones, puede asociarse a diferentes grados de atrofia cutánea o ulceración. Las lesiones pueden encontrarse de forma localizada o generalizada⁽¹⁾, y hasta en un 65% de los casos se presenta de forma unilateral⁽²⁾. Las localizaciones más frecuentes, en orden, son: extremidades (sobre todo en inferiores), tronco, cara y cuero cabelludo, siendo relativamente infrecuente la afectación palmo plantar y de las mucosas⁽³⁾.

Se desconoce la etiopatogenia de esta entidad; la mayor parte de los casos son esporádicos, aunque se han descrito también casos con agregación familiar sin lograr encontrar un patrón hereditario claro. Afecta predominantemente a mujeres⁽¹⁾.

Clínicamente la CMTC se presenta en forma de máculas eritematosas o violáceas de aspecto reticulado fino o grueso; estas máculas se aclaran sin llegar a desaparecer con la vitropresión, se exacerban con el frío o el estrés y no desaparecen con el calor⁽¹⁾. Podemos encontrar sobre estas lesiones áreas telangiectasias, flebectasias, hiperqueratosis o atrofia de la piel con ulceraciones o costras⁽³⁾.

En un elevado porcentaje de pacientes se han descrito múltiples anomalías congénitas asociadas, siendo las más frecuentes los cambios tróficos del miembro afecto (hipo o hipertrofia), otras anomalías vasculares simultáneas y el glaucoma⁽¹⁾. Otros defectos que pueden asociarse con la CMTC son las distrofias dentales, el retraso psicomotor y disfunción intelectual, o las anomalías cardíacas. Es frecuente encontrar de forma concomitante entidades como el nevus flammeus, el nevus anémico, hemangiomas infantiles o malformaciones cerebrovasculares. Desde el punto de vista esquelético estos pacientes pueden asociar displasia de cadera, macrocefalia, asimetría del cráneo o paladar hendido. Debemos señalar una asociación importante, descrita en varios pacientes con CMTC, como es el lupus neonatal⁽⁴⁾.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, pero en ocasiones el diagnóstico diferencial conlleva gran dificultad, sobre todo con las malformaciones capilares. El diagnóstico diferencial se hará con las siguientes entidades: cutis marmorata fisiológica, que puede aparecer tras fenómenos de enfriamiento, con un patrón reticulado fino, simétrico y generalizado que cede con el calor. El nevus flammeus se confunde frecuentemente con la CMTC, sobre todo cuando muestra un patrón menos reticulado de lo habitual y el nevus adquiere una coloración más clara. La tendencia del nevus no será hacia la involución, sino que se oscurecerá con el tiempo, mientras que la CMTC suele evolucionar favorablemente. La flebectasia difusa o síndrome de Bockenhimer consiste en una hamartomatosis progresiva que conlleva a la dilatación dolorosa de las venas de forma asimétrica (generalmente de una sola extremidad)⁽⁴⁾. Otros diagnósticos diferenciales son el síndrome de Sturge-Weber y el de Klippel-Trenaunay-Weber⁽¹⁾.

La biopsia no está indicada de rutina ya que los hallazgos histopatológicos no son específicos, y en ocasiones, la biopsia puede ser normal⁽¹⁻⁴⁾.

El seguimiento de estos pacientes va a depender de las anomalías asociadas, debiendo individualizarse en cada caso. Según la afectación de cada paciente deberá realizarse un estudio oftalmológico si hay afectación periocular y un examen neurológico o cardiológico si hay clínica sugestiva. El cribado del lupus neonatal se considerará en aquellos casos en los que la madre o el recién nacido presenten anticuerpos (anti-Ro/La/U1RNP) o alguna manifestación clínica relacionada con las conectivopatías⁽⁴⁾.

Generalmente esta entidad tiene buen pronóstico con una evolución favorable de las lesiones. No obstante, el pronóstico va a depender de las anomalías asociadas. No se ha descrito una relación directa entre la magnitud de la superficie afectada y las anomalías asociadas⁽¹⁾.

Las lesiones cutáneas tienden a mejorar, sobre todo durante los primeros 2 años de vida; incluso llegan a desaparecer en algunos pacientes⁽¹⁾. Aun así, son frecuentes los casos en los que persisten las lesiones vasculares junto con un cierto grado de atrofia cutánea en la edad adulta. En el caso de que las lesiones cutáneas desaparezcan, se ha visto que la asimetría de las extremidades en caso de existir, persistirá.

BIBLIOGRAFÍA

1. Tamburro J, Traboulsi EI, Patel MS. Isolated and Classic Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita. 2022 Jun 9. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.
2. 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(2): 100-4.
3. 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.
4. Del Boz J, Serrano MM, Vera A. Cutis marmorata telangiectatica congénita. Revisión de 33 casos. *An Pediatr (Barc)*. 2008; 69(6): 557-64.