



## Malformaciones Vasculares: la importancia de un correcto diagnóstico y de un manejo multidisciplinar.

*Autor principal: Plácido Paías R. (Médico Interno Residente de Pediatría) Servicio de Pediatría, Hospital de Mérida (Badajoz).*

*Autores colaboradores: <sup>1</sup>González Carracedo M.J., <sup>2</sup>García Reymundo M., <sup>3</sup>Vaquerizo Vaquerizo. V. <sup>1</sup>Médico Residente en Pediatría y Áreas Específicas, Hospital de Mérida. <sup>2</sup>Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital de Mérida (Badajoz). <sup>3</sup>Médico Residente en Pediatría y Áreas Específicas, Hospital de Mérida*

**Dir. corresp.:** Hospital de Mérida – Servicio de Pediatría. raquelpaías@gmail.com.

**Resumen:** Las malformaciones vasculares son comunes en los recién nacidos. La mayoría de las lesiones vasculares son procesos benignos y autolimitados, aunque algunos son signos de enfermedades sistémicas o se asocian a complicaciones. Es fundamental realizar una adecuada valoración y seguimiento de los pacientes.

**Palabras Clave:** malformación vascular; lesión reticulada; hipoplasia miembro inferior

**Abstract:** Vascular malformations are common in newborns. Most vascular lesions are benign and self-limiting processes, although some are signs of a systemic disease or is associated to complications. It is essential to make a proper evaluation and monitoring of patients.

**Keywords:** vascular malformation; reticular lesion; limb hypoplasia

Vox Paediatrica 2014; XXI(2):69-71

### Caso clínico:

**Anamnesis:** Lactante varón de 3 meses de edad que es remitido desde la consulta de dermatología por presentar lesión reticulada en tronco y miembro inferior derecho desde el nacimiento. No referían antecedentes médicos personales ni familiares de interés.

**Exploración física:** placa violácea reticulada distribuida en la extremidad inferior, en nalga, hemitórax y hemiabdomen derechos, de forma asimétrica sin cruzar la línea media, con leve hipoplasia de la extremidad afectada (**Fig. 1 y 2**) y una mancha asalmonada (*nevus flammeus*) en la región occipital. No se aprecian flebectasias, ulceraciones costrosas u otros hallazgos patológicos. Datos antropométricos dentro de la normalidad para su edad

Exámenes complementarios: analítica general (*hemograma, coagulación y bioquímica*), serie esquelética, ecodoppler abdominal y de miembros, ecografía cerebral y cardiaca sin hallazgos de interés.

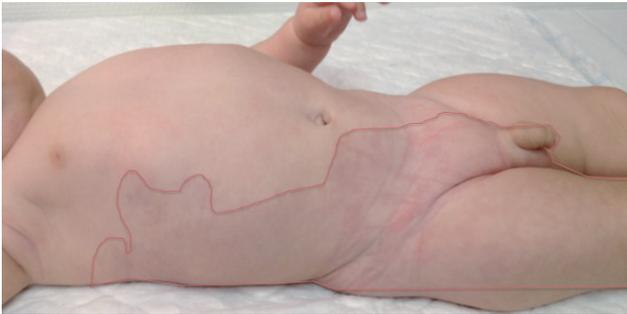
**Evolución:** tras trece meses de seguimiento el pa-

**Figura 1: (a)** Obsérvese la leve asimetría de miembros inferiores por atrofia de miembro inferior derecho.

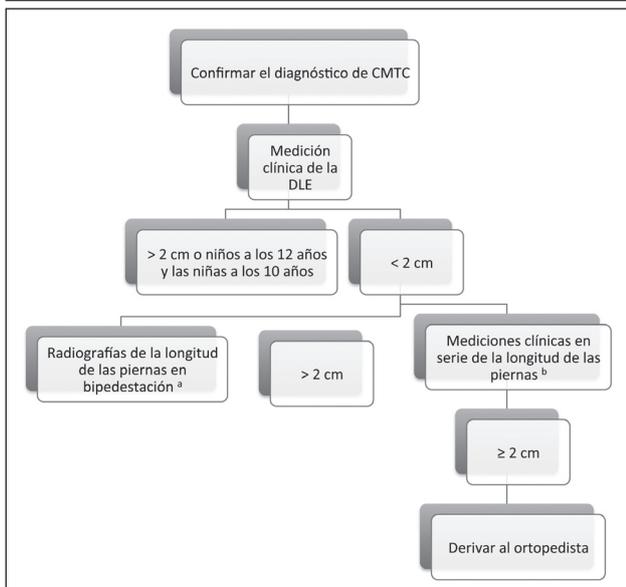


ciente mantiene discreta hipoplasia del miembro y glúteo afecto, con asimetría leve en la longitud de las extremidades. Los controles ecográficos con doppler del miembro izquierdo permanecen normales. La lesión cutánea ha tenido un aclaramiento significativo. El desarrollo psicomotor es adecuado a la edad. Nuestro paciente se

**Figura 1: (b)** Obsérvese el reticulado violáceo en hemituerpo derecho y la asimetría de miembros.



**Figura 2:** Algoritmo tomada de Memarzadeh et al. *British Journal of Dermatology*. 2014: Algoritmo de tratamiento para los pacientes con *cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC)*. Discrepancia de longitud de las extremidades (DLE). a Radiografías cada 6 a 12 meses, dependiendo de la edad y del progreso; b anualmente, coincidiendo con las citas clínicas.



encuentra en seguimiento por dermatología y pediatría en el momento actual.

### ¿Cuál es el diagnóstico de sospecha?

- Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber
- Flebectasia difusa o Síndrome de Bockenheimer
- Lupus eritematoso neonatal
- Cutis marmorata fisiológica
- Cutis marmorata telangiectásica congénita

La cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) es una malformación vascular cutánea rara que se presenta desde el nacimiento (90% de los casos) o al poco tiempo del mismo<sup>1</sup>. Fue descrita por primera vez en 1922 por una pediatra holandesa, van Louizen, por lo que también se conoce como Síndrome de van Louizen<sup>2,3,4,5</sup>. La etiopatogenia es desconocida, habiéndose sugerido una etiología multifactorial y genética<sup>2,3,5,6</sup>.

Se caracteriza por la presencia de máculas eritematosas-violáceas con distribución reticulada de aspecto mar-

móreo generalizada o más frecuentemente localizada y asimétrica, que blanquean a la vitropresión, pero no desaparecen con el calor<sup>1,2,3,5,7,8</sup>. Pueden encontrarse sobre estas lesiones: venas prominentes (*flectasia*), telangiectasias, hiperqueratosis e, incluso, trastornos tróficos (*desde la atrofia cutánea hasta la ulceración*), sobre todo en la piel que recubre los codos y las rodillas y pueden acompañarse de sangrado<sup>1,2,5,8</sup>. Por orden decreciente afecta a miembros inferiores, tronco, cara y cuero cabelludo<sup>3,5,8</sup>.

Las manifestaciones extracutáneas están presentes en 27 a 89% de los casos<sup>7</sup>, siendo las más frecuentes: glaucoma, aplasia de vasos de gran calibre, displasia de cadera, paladar ojival o anomalías neurológicas diversas como la agenesia de cuerpo calloso o el retraso psicomotor entre otros<sup>1,2,3</sup>.

El diagnóstico diferencial debe incluir de este tipo de lesiones debe incluir:

**a) Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber:** Estos pacientes presentan una lesión vascular, varicosidades e hipertrofia de tejidos blandos y hueso en algún caso. El nevus vascular está siempre presente desde el nacimiento, pero las varicosidades venosas no son visibles hasta que el niño inicia la deambulación<sup>3</sup>.

**b) Flebectasia difusa o Síndrome de Bockenheimer:** Es una malformación que afecta a venas profundas, que se inicia a partir del primer año de vida y se caracteriza por su desarrollo gradual en longitud, la presencia de múltiples sinusoides venosos, hamartomas o hemangiomas cavernosos que habitualmente afectan a un solo miembro. Puede envolver una extremidad y tiene mal pronóstico por su riesgo de sangrado, ulceración o gangrena<sup>2</sup>.

**c) Lupus eritematoso neonatal:** Puede presentar un patrón livedoide, bilateral y simétrico, pero las serologías adecuadas del niño y de la madre ayudan a establecer el diagnóstico<sup>1,2,3</sup>.

**d) Cutis marmorata fisiológica:** Es la respuesta vascular fisiológica normal tras un enfriamiento durante las primeras semanas de vida, traducida como un retículo fino y un patrón simétrico sobre tronco y extremidades, que desaparece con calor, pero no será nunca segmentario ni se acompaña de atrofia ni ulceración<sup>1,2</sup>.

El diagnóstico es eminentemente clínico<sup>1,2</sup>, sin embargo, desde 2009, disponemos de un conjunto de criterios diagnósticos de la CMTC, propuestos por Kienast y Hoeger.<sup>1,4,7</sup> La presencia de los tres criterios principales (*eritema reticular congénito como el mármol; ausencia de ectasia venosa; falta de respuesta al calentamiento local*) y dos criterios menores (*desvanecimiento del eritema en los 2 primeros años de vida; telangiectasia dentro de la zona afectada Mancha vino de Oporto; ulceración en el área afectada; atrofia dentro de la zona afectada*) es suficiente para el diagnóstico de la enfermedad<sup>7</sup>.

La mayoría de las publicaciones avalan la realización de las pruebas complementarias según la localización cutánea de las lesiones o los síntomas acompañantes, y no de forma sistemática<sup>2,9</sup>. El examen oftalmológico y neurológico debe considerarse cuando el CMTC u otra malformación vascular asociada afecten a la cara (*manchas de*

vino de Oporto), o ante síntomas que lo justifiquen<sup>2,7,8</sup>. La biopsia cutánea de las lesiones en la CMTC no está indicada, ya que los hallazgos suelen ser inespecíficos<sup>1,2,3,5</sup>.

La combinación de la CMTC y macrocefalia ha sido recientemente descrito como una entidad independiente<sup>1,7</sup>, asociado con alteraciones cutáneas, neurológicas y asimetría corporal con macrosomía<sup>1,2,7,10</sup>.

La asociación más frecuente es la asimetría de las extremidades a través de la atrofia o hipertrofia<sup>1,3</sup>, observada por Memarzadeh, et al. en el 50% de sus pacientes con CMTC que afectaba a las extremidades inferiores.<sup>7,8</sup>

Memarzadeh, et al. sugieren que los pacientes diagnosticados con CMTC deben ser tratados de acuerdo con el siguiente algoritmo (**Fig. 2**). En primer lugar, el diagnóstico debe ser confirmado de acuerdo a los criterios clínicos y la longitud de las extremidades debe evaluarse con la clínica y pruebas complementarias. Si hay una discrepancia de <2 cm, el paciente debería ser sometido a mediciones clínicas en serie de la longitud de los miembros. Una vez que la discrepancia sea superior a los 2 cm, o el paciente se acerque a la madurez ósea (niñas a los 10 años y varones a los 12 años), se deben realizar radiografías de alineación a lo largo de las piernas en bipedestación (**Fig.3**) Si se confirma una discrepancia de longitud de las extremidades (DEL) de  $\geq 2$  cm, se recomienda la derivación a ortopedia. Siendo la epifisiodesis, el tratamiento quirúrgico de elección inicial<sup>7</sup>.

Existe una tendencia a la mejoría o a la desaparición de las lesiones cutáneas, fundamentalmente durante los primeros 2 años de vida<sup>8</sup>, pudiéndose atribuir este hecho al proceso de maduración fisiológico en la unión entre dermis y epidermis<sup>1,2,3,5</sup>.

El pronóstico depende de la gravedad de anomalías asociadas; considerándose una entidad benigna cuando la afectación es exclusivamente cutánea<sup>2,3,8,9</sup>.

No existe un tratamiento específico<sup>5</sup>, pero es fundamental el seguimiento (anual, por un período mínimo de 3 años<sup>1</sup>), de estos pacientes para poder detectar y tratar de una forma precoz las anomalías asociadas<sup>3,7,10</sup>.

## Discusión

Es de importante interés en pediatría el establecer un adecuado diagnóstico diferencial en las lesiones cutáneas en los niños. El correcto diagnóstico de la **CMTC** tiene un valor especial debido a la frecuencia con la que aparecen complicaciones, en concreto la hipoplasia de la zona afecta que en el caso de afectar a una extremidad puede llevar a suponer disimetrías significativas. Es por esto que se recomienda un seguimiento dirigido durante los primeros años de vida de estos niños.

## Bibliografía

1. Del Boz González J; Serrano Martín MM; Vera Casaño A. Cutis marmorata telangiectásica congénita. An Pediatr (Barc). 2008; 69(6):557-64.
2. Levy R; Lam J M. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a mimicker of a common disorder. CMAJ. 2011; 183(4): E249-E251.



**Figura 3:** Imagen tomada de Memarzadeh et al. *British Journal of Dermatology*. 2014: Radiografía en bipedestación de la longitud de las piernas de un niño de 9 años de edad, demostrando un eje mecánico normal que pasa desde el centro de la articulación de la cadera hasta el centro de la articulación del tobillo a través del centro de la articulación de la rodilla. La pierna derecha es corta pero no hay oblicuidad pélvica significativa: el niño está de pie con un bloque bajo su pie derecho para igualar la longitud de las extremidades.

3. Agustí Minguell MJ; Casanova Seuma JM; Vega Romero M; et al. Cutis Marmorata Telangiectasia Congénita. Aportación de un nuevo caso. An Esp Pediatr 1998; 48 (5): 531-533.
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. Clinical and Experimental Dermatology. 2009; 34: 319-323.
5. Del Pozo J, Gómez-Tellado M, López-Gutiérrez J C. Malformaciones vasculares en la infancia. Actas Dermosifiliogr. 2012; 103(8): 661-678.
6. Ponnurangam VN; Paramasivam V. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Indian Dermatol Online J. 2014; 5(1):80-82.
7. Memarzadeh A; Pengas I; Syed S, et al. Limb length discrepancy in cutis marmorata telangiectatica congenita: an audit of assessment and management in a multidisciplinary setting. British Journal of Dermatology. 2014; 170: 681-686.
8. Valdivielso-Ramos M; Silvestre C; Velázquez D, et al. Cutis marmorata Telangiectásica congénita. Acta Pediatr Esp 2011; 69(4):173-175.
9. Lezcano L; Ibáñez ME; González-Burgos L, et al. Cutis marmorata Telangiectásica congénita o síndrome de van Lohuizen. Descripción de un caso. Dermatol Peru 2012; 22(1): 34-37.
10. Jiménez Candel MI; Pérez García B; Carpena Lucas PJ, et al. No toda malformación vascular congénita es un hemangioma. Form Act Pediatr Aten Prim. 2014; 7(1):61-2.