

Resolución del caso presentado en el número anterior

Cutis marmorata telangiectásica congénita

Cutis marmorata telangiectatica congenita

María F. Martínez^a, María V. Angles^a, Luis D. Mazzuocolo^b

RESUMEN DEL CASO

Paciente varón de 4 meses que consultó por una lesión reticular eritematoviolácea, asintomática, presente desde los primeros días de vida, cuya coloración se había ido acentuando. En cara anterointerna de tercio distal de muslo izquierdo, se observaba una mácula reticulada eritematoviolácea, de contornos poco definidos, que apenas se atenuaba con la digitopresión (Figura 1). No presentaba compromiso del miembro contralateral ni asimetrías en longitud o diámetro entre las extremidades. El resto del examen físico no presentaba hallazgos de relevancia. Como exámenes complementarios, se habían solicitado fondo de ojos, ecografía de caderas, cerebral y de partes blandas con *Doppler* color de la lesión de miembro inferior izquierdo, todos dentro de parámetros normales.

Por las características clínicas de la lesión, se sospechó una *cutis marmorata* telangiectásica congénita (CMTC) y se indicó seguimiento habitual con Pediatría con particular atención a la medición de extremidades para descartar asimetrías corporales o discrepancia en la longitud de miembros y eventual interconsulta con servicio de Ortopedia. Se sugirió continuar con controles oftalmológicos periódicos y dermatológicos cada 3-6 meses, sin necesidad de solicitar otros exámenes complementarios.

FIGURA 1. Primera consulta a los 4 meses de edad



Mácula eritematoviolácea de aspecto reticulado en miembro inferior izquierdo, sin signos de atrofia, ulceración ni hipotrofia del miembro.

Cómo citar: Martínez MF, Angles MV, Mazzuocolo LD. *Cutis marmorata* telangiectásica congénita. Arch Argent Pediatr 2024;122(1):e202310072B.

^a Sección de Dermatología Infantojuvenil; ^b Servicio de Dermatología; Hospital Italiano de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia para María F. Martínez: florencia.martinez@hospitalitaliano.org.ar

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 26-4-2023

Aceptado: 3-7-2023



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Obra Derivada 4.0 Internacional. Atribución — Permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra. A cambio se debe reconocer y citar al autor original. No Comercial — Esta obra no puede ser utilizada con finalidades comerciales, a menos que se obtenga el permiso. Sin Obra Derivada — Si remezcla, transforma o crea a partir del material, no puede difundir el material modificado.

A los 9 meses de edad (*Figura 2*), se observó la resolución casi completa de la lesión. El paciente, actualmente de un año de edad, continúa en seguimiento en nuestro servicio.

Cutis marmorata telangiectásica congénita

La CMTC es una anomalía vascular, de bajo flujo, clasificada según la ISSVA (*International Society for the Study of Vascular Anomalies*) como una malformación vascular simple capilar.¹⁻³

Se puede clasificar:

- 1. CMTC aislada:** el paciente solo presenta la lesión en piel (forma clínica más frecuente).
- 2. CMTC clásica:** la lesión puede acompañarse de hipoplasia del miembro afectado o de alguna afectación ocular (generalmente glaucoma).
- 3. CMTC sindrómica:** lesiones de CMTC que se agrupan para dar diagnóstico de algún síndrome conocido.
- 4. CMTC plus:** lesiones CMTC con ciertas asociaciones con las que no se puede arribar a ningún síndrome conocido hasta el momento.²

Esta entidad tiene aproximadamente 500 casos reportados; esto podría deberse a que es una patología infrecuente, subdiagnosticada o poco reportada.²⁻⁴

Su etiología permanece aún en estudio, pero hay distintas teorías sobre su patogénesis, como ciertos factores genéticos, ambientales, disfunción de la inervación vascular de la piel, entre otros.⁴ Suelen ser casos esporádicos. Esto podría explicarse con el reciente hallazgo de variantes

patogénicas del gen *GNA11* en biopsias de piel afectada, que orientaría a pensar en un mosaicismo postcigótico.^{2,3}

Puede aparecer al nacimiento o a los pocos días de vida, como una lesión reticulada, marmórea, eritematoviolácea, fija, que puede aclararse con el calor o la digitopresión, sin resolver completamente. Sobre ella, puede haber atrofia, ulceraciones, telangiectasias, disregulación de la temperatura y venas prominentes. La distribución puede ser localizada, generalmente en extremidades, tronco y rostro, unilateral o generalizada.²⁻⁴

El diagnóstico de esta entidad es clínico. Kienast y colaboradores propusieron una serie de criterios diagnósticos, pero aún no han sido validados de forma universal.^{2,3,5}

La biopsia no suele ser necesaria y presenta hallazgos inespecíficos.^{3,4}

En ocasiones pueden encontrarse anomalías asociadas. La asimetría corporal (hipotrofia del área afectada o discrepancia en la longitud de miembros) y la afección ocular (glaucoma) son las asociaciones más frecuentes. También pueden hallarse otras afecciones cutáneas (anomalías vasculares, manchas café con leche, manchas mongólicas extensas) o menos frecuentemente extracutáneas (esqueléticas, genitourinarias, renales, cardiovasculares, neurológicas, entre otras).²⁻⁴

Dentro de los diagnósticos diferenciales, se encuentra la *cutis marmorata* fisiológica, caracterizada por una lesión reticular fina, simétrica, en tronco y extremidades, que se

FIGURA 2. Control a los 9 meses de edad



Cutis marmorata casi imperceptible. No se observa asimetría de miembros inferiores.

remarca ante el frío o el llanto, y se atenúa con el calor local. Esta no presenta ulceración ni atrofia y se produce por la inmadurez del sistema vascular; se resuelve entre los 4 y 6 meses. El síndrome de Klippel-Trenaunay se debe a una variante patogénica en el gen *PIK3CA* y se trata de un cuadro progresivo con malformaciones capilares tipo mancha de vino oporto, venosas, linfáticas e hipertrofia de partes blandas y tejido óseo.²⁻⁵

Ante la sospecha de una CMTC, se recomienda la evaluación interdisciplinaria con Pediatría, Dermatología (controles por determinar según el tipo de lesión), Oftalmología (control cada 6 meses hasta los 4 años y luego anual) y Ortopedia (control anual hasta la maduración esquelética). En caso de presentar otras manifestaciones clínicas, se debería realizar el seguimiento con los servicios correspondientes.^{2,3,5}

El pronóstico de este cuadro depende de sus asociaciones. Cuando la lesión es aislada, suele tener buena evolución y tiende a la resolución total

o casi completa alrededor de los 2 años de vida.³⁻⁵

Debido a su carácter autorresolutivo, solo requiere tratamiento en caso de ulceración o persistencia de reticulado, para el que se podría plantear el uso de láser.^{2,3} ■

REFERENCIAS

1. ISSVA classification for vascular anomalies. 2018. [Consulta: 10 de febrero de 2023]. Disponible en: <https://www.issva.org/UserFiles/file/ISSVA-Classification-2018.pdf>
2. Tamburro J, Traboulsi EI, Patel MS. Isolated and Classic Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, et al (eds). GeneReviews. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. [Consulta: 13 de febrero de 2023]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581081>
3. Bui TNPT, Corap A, Bygum A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a literature review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):283.
4. Amitai DB, Fichman S, Merlob P, Morad Y, et al. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. *Pediatr Dermatol.* 2000;17(2):100-4.
5. 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.