

HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE DE SAN MIGUEL DEL PADRON

Cutis marmorata telangiectásica congénita. Presentación de un caso

Dra. Isabel Molinet Duarte*

Dra. María Isabel Gómez González**

Molinet Duarte, I.; M. I. Gómez González: *Cutis marmorata telangiectásica congénita. Presentación de un caso.*

Se presenta un caso de cutis marmorata telangiectásica congénita con malformaciones múltiples de órganos dependientes del ectodermo: anemia ferripriva, conjuntivitis purulenta a estafilococo coagulasa positiva y moniliasis oral, que es el noveno descrito en América y el primero informado en Cuba.

INTRODUCCION

Esta rara afección dermatológica, se aprecia en el momento del nacimiento y se caracteriza por lesiones parecidas a las del cutis marmolado fisiológico, que se describe en algunos niños normales, pero son mucho más marcadas y a menudo están limitados a una sola extremidad o a ciertas regiones del tronco.¹

Nuestro propósito es presentar esta paciente con diagnóstico de cutis Marmorata Telangiectásica Congénita, estudiada en el Servicio de Miscelánea y Dermatología de nuestro hospital y a la vez revisar la literatura disponible, aportando algunos conocimientos sobre esta entidad poco frecuente.

Presentación del caso

Paciente I.E.H., con historia clínica No. 104075, de la raza blanca, del sexo femenino, de aproximadamente 7 meses de edad, cuyos antecedentes desconocemos, ya que llega a nuestro hospital con la Policía Nacional Revolucionaria (PNR) a adonde fue llevada por una ciudadana que la encontró abandonada.

* Especialista de I Grado en Dermatología.

** Especialista de I Grado en Pediatría.

Examen físico

Como datos positivos, encontramos:

Piel: Se observan lesiones reticulares muy evidentes, rosado-violáceos que forman mallas irregulares, entre las que se encuentran en algunas zonas, islotes de piel normal, y, en otras, manchas irregulares de color azul-verdoso, comparables con las vetas de algunos mármoles (cutis marmorata).

La coloración desaparece a la vitropresión y reaparece al desaparecer la isquemia artificial. Se intensifica la coloración rojiza con el llanto y con los cambios de la temperatura ambiente.

Mucosas. Húmedas, hipocoloreadas. Pelo ralo escaso. Peso: 6,5 kg; talla 60 cm; está nutricionalmente en homeorresis con MoR_2 (baja talla).

Cráneo. *Caput quadratum* (CC) 49 cm (macrocefalia). Protuberancias frontales prominentes. Fontanela anterior abierta, amplia, tensa.

Cara. Cejas y pestañas muy escasas, ojos con globos oculares prominentes, hipertelorismo, epicanto, nariz trilobulada con base ancha y aplanada, manteniendo secreción nasal blanquecina constante y abundante, con obstrucción nasal.

Orejas de implantación baja, pliegue en la región posterior de la unión de la concha con el lóbulo en ambas orejas, cuello corto.

Aparato digestivo. Boca en forma de hocico. Encías prominentes.

Faringe. Fisura palatina incompleta, de paladar duro y blando, 1 pieza dental. Paladar ojival. Ha presentado muguet casi constante.

Genitales externos. Ausencia de labios menores con discreta hipertrofia del clítoris.

Sistema nervioso. Profundo retraso del desarrollo psicomotor, discreta hiperreflexia osteotendinosa, clonus presente, convulsiones tónico-clónicas generalizadas, frecuentes, con status convulsivo en 2 ocasiones en el transcurso de su evolución.

Llanto frecuente, anormal y en forma de quejido. Escleróticas de tinte azul-violáceo, nevus esclerales.

Córnea. Con opacidad difusa y edema, megalocórnea. Cámara anterior profunda. Pupila con tendencia a la miosis. Ceguera. No reflejo fotomotor. Exotropía.

Fondo de ojo. No se puede observar.

Tensión ocular. 43 mm Hg (aumentada) haciéndose el diagnóstico de: glaucoma congénito bilateral.

Ha presentado conjuntivitis purulenta en 2 ocasiones durante su evolución. El resto del examen físico es normal.

Exámenes complementarios

— Leucograma: normal.

— Hb: 8 g %. Hto.: 29 vol.

— Plaquetas: normales.

— Estudio de la anemia con: hierro sérico en: 40 mg % y constantes corpusculares normo-cítricas hipocrómicas. Compatible estos resultados con anemia ferripriva, así como la respuesta al tratamiento con hierro. Se hizo posteriormente Hb cuyo resultado fue de 11,2 g %.

— Coagulograma: normal.

— Orina, heces fecales y coprocultivos: normales.

- Hemocultivo y exudados óticos: negativos.
- Exudado conjuntival: estafilococo coagulasa positiva.
- LCR citoquímico y bacteriológico: negativos.
- Ionograma: normal.
- Serología: no reactiva.
- Pruebas metabólicas en orina: negativas.
- Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina: normales.
- EFP: Disminución de γ globulina con aumento de α_1 y α_2 .
- Biopsia de piel: normal.
- Cromatina sexual: normal (26% cuerpos de Barr).
- Dermatoglifos: normales.
- ECG: trastornos de la conducción. IV derecha.
- EEG: anormal. Ligeramente más lento en todo el hemisferio izquierdo. Descargas de puntas temporofrontales izquierdas.

Estudios radiológicos

- Tórax: negativo.
- Telecardiograma: normal.
- Examen óseo.

Cráneo: macrocefalia, escafocefalia. Fontanela anterior abierta y amplia con pobre osificación de los huesos parietales y frontales. Hiperterolismo. Engrosamiento del diploe a nivel de la región frontal y occipital. Osteoporosis de los huesos de la bóveda craneal. Silla Turca pequeña con tendencia a la forma en omega.

— Huesos largos y columna

Defecto del cierre posterior de las vértebras dorsales. La edad ósea correspondiente a 5 meses.

Ensanchamiento de la extremidad inferior de ambos fémures. No signos de raquitismo.

- Colon por enema: normal.
- Tránsito intestinal: esófago, estómago y duodeno: normales.
- Uretrocistografía miccional: normal.
- Pielografía descendente: normal.
- Neumoencefalograma: dilatación del sistema ventricular. Atrofia del hemisferio derecho, varias imágenes de poroencefalia izquierda.

COMENTARIOS

Esta enfermedad fue descrita por primera vez en 1922 por Von Lehuzen, y en 1949, Touraine encontró 18 casos publicados, la mayoría en Alemania y países escandinavos.²

El primer caso de esta afección fue publicado en América por Humphries en el año 1952, con el nombre de "flebectasia generalizada congénita", y años más tarde se publi-

caron 5 casos similares por autores americanos, con la característica de que las alteraciones dermatológicas no se asociaban a otras manifestaciones congénitas que describían algunos autores europeos.

Sin embargo, en 1970, J. W. Petrozzi³ publica el primer caso de cutis marmorata telangiectásica congénita, asociada a otros defectos congénitos en América y hace una revisión exhaustiva de esta enfermedad. En esta paciente estudiada por este autor, se describe la asociación de esta enfermedad con el síndrome de Sturge Weber, incompleto, pues presenta un glaucoma congénito y retraso mental, además de la persistencia del ductus arterioso.

En revisiones realizadas por algunos autores como H. Fabring, en 1968, se señalan un gran número de malformaciones congénitas que se pueden asociar a esta enfermedad. Un caso presentado por Schuttz,⁴ en 1979 se asocia con una ascitis neonatal.

Las características histopatológicas de los casos presentados son diversas. Algunos de los cortes cutáneos muestran una arquitectura normal; otros presentan vasos dilatados de aspecto maduro en la dermis y tejido subcutáneo, y un estudio con microscopio electrónico demostró la dilatación del sistema capilar normal de la piel. Por lo general, se considera que esta alteración es una ectasia vascular que comprende los capilares y la venas.

La biopsia normal confirma el criterio de Mizrahi y Sachs,⁵ quienes opinan que esta enfermedad se debe identificar, principalmente, por su cuadro clínico, más que en las características histológicas.

Es necesario hacer el diagnóstico diferencial de esta enfermedad con el síndrome de Hurler,⁶ la poliquilodermia congénita⁷ (síndrome de Thompson) y el síndrome de Lieberman-Cole Goltz, ya que ellos se presentan con lesiones cutáneas similares a las del cutis marmorata telangiectásica congénita, aunque cada una de ellas tiene un cuadro clínico característico que los identifica (figuras 1a, 1b, 1c, 1d, 2, 3, 4, y 5).



Figura 1. Lesiones de la piel: lesiones reticulares rojo-violáceas que forman mallas irregulares. Manchas azul-verdosas, comparables con las vetas del mármol (cutis marmorata).





Figura 2. Cráneo: *caput quadratum* (macrocefalia).



Figura 3. Cavidad oral: Fisura palatina incompleta de paladar duro y blando. Una pieza dental, paladar ojival, encías prominentes



Figura 4. Cara: cejas y pestañas escasas, globos oculares prominentes, hipertelorismo, epicantho, nariz trilobulada, orejas de implantación, boca baja en forma de hocico.



Figura 5. Genitales externos: ausencia de labios menores, discreta hipertrofia del clitoris (biopsia de piel en el muslo derecho).

SUMMARY

Molinet Duarte, I.; M. I. Gómez González. *Congenital telangiectatic cutis marmorata. Presentation of a case.*

Here is presented a case of congenital telangiectatic cutis marmorata with multiple malformations of organs depending of ectoderm: iron deficiency anemia, purulent conjunctivitis due to coagulase-positive staphylococcus, and oral moniliasis. This case is the case number nine described in America and the first one reported in Cuba.

RÉSUMÉ

Molinet Duarte, I.; M. I. Gómez González: *Cutis marmorata telangiectatica congenita. A propos d'un cas.*

Il s'agit d'un cas de *cutis marmorata telangiectatica congenita*, avec des malformations multiples d'organes dépendants de l'ectoderme: anémie ferriprive, conjonctivite purulente à staphylocoque coagulase positive et candidose orale. Ce cas constitue le novième décrit en Amérique et le premier rapporté à Cuba.

BIBLIOGRAFIA

1. Solomon-Esterly: *Dermatología Neonatal*. Buenos Aires, Ed. Médica Panamericana, 1975.
2. Degos, R. et al. *Cutis marmorata telangiectica congénita*. Bull Soc Fr Derm Syph 70(5): 778-781 (Nov.-Dic.). 1963.
3. Petrozzi, J. W.: *Cutis marmorata telangiectásica congénita*. Arch Dermatol 101: 12, 1970.
4. Schuttz, R. B.: *Cutis marmorata telangiectásica congénita*. And, neonatal Ascitis. J Pediatr 95: 157, 1979.

5. *Mizrahi, A. M.; P. M. Sachs: Generalized Congenital Pleblectasia. Am J Dis Child* 112: 72, 1966.
6. *Schuster, D. S.: Cutaneous manifestations of the Cornelia Lange Syndrome. Arch Dermatol* 93: 702-707, June, 1966.
7. *Thompson, A. W.; J. C. Shofer: Congenital vascular anomalies. JAMA* 145: 869-875, March, 1951.

Recibido: 6 de noviembre de 1984

Aprobado: 23 de enero de 1985

Dra. Isabel Molinet Duarte
Hospital Pediátrico Docente
de San Miguel del Padrón
Ciudad de La Habana
Cuba

