

# Piel marmórea telangiectásica congénita y sindactilia en un recién nacido prematuro. A propósito de un caso

*Congenital cutis marmorata telangiectatica and syndactyly in a preterm. Case report*

Dr. Ozkan Ilhan<sup>a</sup>, Prof. Dra. Esra A. Ozer<sup>b</sup>, Dra. Senem A. Ozdemir<sup>c</sup>, Dra. Sinem Akbay<sup>d</sup>, Dra. Seyma Memur<sup>a</sup>, Dr. Berat Kanar<sup>a</sup>, Dra. Melek Akar<sup>a</sup>, Dr. Sumer Sutcuoglu<sup>a</sup> y Prof. Dr. Mustafa M. Tatli<sup>d</sup>

## RESUMEN

La piel marmórea telangiectásica congénita (*cutis marmorata telangiectatica congenita*, CMTC) es una anomalía vascular congénita rara, a menudo benigna, localizada o generalizada, de etiología desconocida. Se caracteriza por piel marmórea persistente, telangiectasia y flebectasia. Podrían presentarse manifestaciones extracutáneas asociadas con la CMTC en el 18,8-70% de los casos. El diagnóstico de este trastorno se basa en los hallazgos clínicos. El pronóstico es bueno y suele mejorar dentro de los dos años de vida. En este artículo presentamos el caso de un varón recién nacido con CMTC en la piel de todas las extremidades, el tronco y el rostro, y una anomalía asociada, que incluía sindactilia. Presentamos este caso debido a su rareza. **Palabras clave:** piel marmórea telangiectásica congénita, recién nacido, sindactilia.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2016.e111>

## INTRODUCCIÓN

La piel marmórea telangiectásica congénita (*cutis marmorata telangiectatica congenita*, CMTC) es una malformación vascular congénita rara y esporádica, caracterizada por cambios persistentes, ya sean localizados o generalizados en la piel, de tipo piel marmórea, y telangiectasia.<sup>1</sup> Este trastorno de etiología desconocida suele presentarse al nacimiento.<sup>2</sup> La mayoría de las veces, la CMTC se diagnostica sobre la base de las características clínicas. En general, se presentan anomalías asociadas, como asimetría corporal, malformaciones vasculares, úlceras y atrofia cutáneas, glaucoma,

retraso psicomotor o mental, y anomalías en las extremidades.<sup>3</sup> El pronóstico suele ser bueno, con anomalías concomitantes de menor importancia. Frecuentemente, las lesiones cutáneas se resuelven dentro de los primeros dos años de vida.<sup>2</sup>

Presentamos el caso de un paciente con CMTC y manifestaciones de sindactilia y lesiones cutáneas en todas las extremidades, el tronco y el rostro.

## Caso clínico

Derivaron a un recién nacido, de sexo masculino, con 30 semanas de gestación, a nuestra unidad de cuidados intensivos neonatales poco tiempo después del nacimiento debido a síndrome de dificultad respiratoria, que requirió tratamiento con surfactante y asistencia respiratoria. Era el segundo hijo de padres consanguíneos nacido por cesárea debido a una cesárea anterior. Los puntajes de Apgar fueron 4 y 6 al primer y quinto minuto, respectivamente. Nació con 1080 g (percentilo 10),

FIGURA 1. Sindactilia en el segundo, tercer y cuarto dedos del pie



- Hospital Universitario y de Investigación de Tepecik, Departamento de Neonatología, Esmirna, Turquía.
- Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi, Facultad de Medicina, Departamento de Neonatología, Muğla, Turquía.
- Hospital Pediátrico Dr. Behçet Uz, Departamento de Neonatología, Esmirna, Turquía.
- İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi, Facultad de Medicina, Departamento de Neonatología, Esmirna, Turquía.

Correspondencia:  
Dr. Ozkan Ilhan: ozkanilhan-83@hotmail.com

Financiamiento: ninguno.

Conflicto de intereses: ninguno que declarar.

Recibido: 6-8-2015  
Aceptado: 21-10-2015

una talla de 27 cm (percentilo 3) y un perímetro cefálico de 27 cm (percentilo 10-50). Presentó dificultad respiratoria y sindactilia en ambos pies que afectaba el segundo, tercer y cuarto dedos (*Figura 1*). Durante el examen dermatológico se observó una lesión cutánea fija y reticulada, de color violeta, que afectaba las extremidades superiores e inferiores, el tronco y el rostro (mejilla izquierda, nariz y mentón), aunque el cuero cabelludo, las palmas, las plantas y las membranas mucosas eran normales (*Figura 2*). Estas lesiones eran más marcadas en las extremidades inferiores. La temperatura corporal era normal. Los cambios en la piel no desaparecieron con la aplicación de calor local. El paciente no tenía antecedentes familiares de malformaciones vasculares. No se observaron otras anomalías congénitas ni neurológicas.

El hemograma completo, la gasometría y la radiografía de tórax fueron normales. Con el neonato en la incubadora, se inició la administración

de presión positiva continua en las vías respiratorias por vía nasal. Se realizaron diversas ecografías de la cabeza y exámenes oftalmológicos, cuyos resultados fueron normales. La ecografía abdominal y la ecocardiografía aparentemente también fueron normales. Las pruebas funcionales de tiroides estaban dentro de los límites normales. Durante el período de seguimiento de un año no se observó retraso del desarrollo.

Sobre la base de estos hallazgos y del patrón cutáneo, se diagnosticó piel marmórea telangiectásica congénita.

## DISCUSIÓN

La CMTC es un trastorno raro, caracterizado por eritema reticulado. Van Lohuizen lo describió por primera vez en 1922, y hasta el momento se han notificado más de 300 casos.<sup>4,5</sup>

La CMTC puede estar generalizada en todo el cuerpo o localizada en un área o extremidad específica. En la presentación localizada, las lesiones son unilaterales; si las lesiones se encuentran en el área abdominal, siempre se observa una clara demarcación de la línea media. En la forma generalizada, la CMTC habitualmente afecta el tronco, las extremidades, el rostro y el cuero cabelludo, pero las palmas, las plantas o las membranas mucosas suelen ser normales. Las extremidades inferiores son las áreas más frecuentemente comprometidas. Las lesiones cutáneas se presentan, en su mayoría, al nacimiento; sin embargo, también pueden aparecer desde los tres meses hasta los dos años de vida. La distribución en cuanto al sexo es equitativa.<sup>4,6</sup> En nuestro paciente, consideramos la forma generalizada de CMTC porque afectaba una gran superficie cutánea.

El 18,8-70% de los pacientes con CMTC posiblemente tengan anomalías asociadas. Kienast y Hoeger han informado la presencia de anomalías asociadas en 144 de 215 pacientes con CMTC (66,9%). La asimetría corporal, descrita como hipertrofia unilateral del tronco o las extremidades, fue la anomalía sistémica más frecuente (25,1%). Las anomalías vasculares, por ejemplo, las manchas en vino de Oporto, los angioqueratomas, los hemangiomas y el síndrome de Sturge-Weber, son las segundas anomalías asociadas de mayor importancia (23,2%). Según los informes, las manchas en vino de Oporto son más frecuentes que el resto de las anomalías vasculares.<sup>3,5</sup> Se hallaron atrofia cutánea y anomalías neurológicas en el 5,6% y el 5,1%, respectivamente. La frecuencia de sindactilia es del 2,8%.<sup>3</sup> Las lesiones cutáneas

**FIGURA 2.** Lesión eritematosa reticulada sobre las extremidades superior e inferior izquierdas y rostro (a), extremidades inferiores y pared abdominal (b). Las manifestaciones dermatológicas se distribuyen en forma simétrica y se observa una mayor intensidad de piel marmórea en las extremidades inferiores



asociadas con la CMTC podrían incluir venas prominentes, telangiectasias, atrofia cutánea, úlceras e hiperqueratosis. La atrofia y la ulceración cutáneas son las anomalías de la piel más frecuentemente asociadas con la CMTC. Pueden servir para realizar un diagnóstico diferencial entre las afecciones congénitas y las fisiológicas.<sup>5</sup> Nuestro paciente tenía solamente sindactilia en ambos pies que afectaba el segundo, tercer y cuarto dedos. Si bien el síndrome de Adams-Oliver (SAO) suele estar asociado con CMTC y sindactilia, nuestro paciente no tenía otros signos clínicos de SAO, como aplasia cutánea congénita o malformaciones cardíacas.

A menudo se ha informado macrocefalia asociada con la CMTC. Debido a la elevada frecuencia de macrocefalia en estos pacientes, en 1997 se definió un subtipo diferente, denominado macrocefalia-piel marmórea telangiectásica congénita (M-CMTC). Este síndrome incluye retraso del desarrollo, hipotonía neonatal, hipertrofia segmentaria, sindactilia, asimetría y defectos del tejido conjuntivo. A diferencia de la CMTC, el pronóstico de la M-CMTC es significativamente peor y las lesiones cutáneas son más permanentes.<sup>4,7</sup> El perímetro cefálico y el desarrollo de nuestro paciente eran normales para su edad, y no tenía hipotonía.

En los pacientes con CMTC (3,7%) se han informado anomalías oculares. El glaucoma es la anomalía ocular concomitante más frecuente; suele detectarse en pacientes con lesiones perioculares vasculares.<sup>2,3</sup> En nuestro paciente, el examen oftalmológico para detectar glaucoma fue normal.

El diagnóstico de CMTC se basa principalmente en las características clínicas. En general, si el diagnóstico clínico es claro, no es necesario tomar una biopsia cutánea. El examen histopatológico suele revelar hallazgos no específicos, como capilares dilatados en la dermis más profunda, inflamación de las células endoteliales, venas dilatadas o lagos venosos.<sup>8</sup> Es necesario excluir muchos trastornos antes de diagnosticar CMTC.

El diagnóstico diferencial principal es la piel marmórea fisiológica, que se resuelve mediante la aplicación de calor en el área afectada. La CMTC se parece a la piel marmórea; por lo tanto, en el diagnóstico diferencial, en primer lugar, es necesario considerar la piel marmórea de origen fisiológico, producto de la dilatación fisiológica de los capilares y las vénulas pequeñas debido a las bajas temperaturas en los recién nacidos sanos. Si bien la piel marmórea se resuelve con la aplicación de calor en la piel, la CMTC persiste a pesar del

aumento de la temperatura.<sup>5</sup> El síndrome de Bockenheimer es una afección rara que se presenta con flebectasia difusa durante la primera infancia y produce ectasias venosas progresivas, a menudo de gran tamaño y dolorosas. El síndrome de Adams-Oliver es una afección congénita poco frecuente caracterizada por aplasia cutánea congénita del cuero cabelludo y defectos en las extremidades, y la piel marmórea telangiectásica podría estar asociada con este síndrome.<sup>5,9</sup> El síndrome de Klippel-Trenaunay se define mediante tres características principales: una anomalía vascular amplia, hipertrofia de partes blandas y excrecencia ósea, y várices, y es más frecuente en comparación con la CMTC.<sup>1,6</sup>

La piel marmórea podría ser parte de otros síndromes, como homocistinuria, síndrome de Down, síndrome de Cornelia de Lange, síndrome de Divry-Van Bogaert, aunque estos trastornos pueden diferenciarse de la CMTC en los niños debido a la presencia de las características clínicas típicas.<sup>5,6</sup>

A modo de conclusión, debe sospecharse CMTC en los pacientes con piel marmórea durante el período neonatal. Una vez diagnosticada la CMTC, deben realizarse estudios para detectar las anomalías asociadas. El pronóstico de esta enfermedad es bueno. Las lesiones cutáneas, como la piel marmórea y las telangiectasias, suelen resolverse dentro de los tres años de vida sin necesidad de tratamiento, aunque la asimetría en las extremidades tiende a persistir; por lo tanto, los pacientes deben recibir supervisión y controles anuales durante, al menos, tres años. ■

## REFERENCIAS

1. Sooriakumaran S, Landham TL. The Klippel-Trenaunay syndrome. *J Bone Joint Surg Br* 1991;73(1):169-70.
2. Devillers AC, de Waard-van der Spek FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical features in 35 cases. *Arch Dermatol* 1999;135(1):34-8.
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. Ponnurangam VN, Paramasivam V. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Indian Dermatol Online J* 2014;5(1):80-2.
5. Levy R, Lam JM. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a mimicker of a common disorder. *CMAJ* 2011;183(4):E249-51.
6. Matic A, Pricic S, Matic M, Velisavljev Filipovic G, et al. Cutis marmorata telangiectatica congenita in a preterm newborn: case report and literature review. *Iran Red Crescent Med J* 2012;14(9):578-83.
7. ReKate HL. Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita. *J Neurosurg* 2007;106(4 Suppl):292-3.
8. Soo MT, Lo KK, Leung LC. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Hong Kong Med J* 2007;13(6):491-2.
9. Caksen H, Kurto lu S. A case of Adams-Oliver syndrome associated with acrania, microcephaly, hemiplegia, epilepsy, and mental retardation. *Acta Neurol Belg* 2000;100(4):252-5.