

Facomatosis pigmentovascular tipo *cesioflammea*: a propósito de un caso

Phakomatosis pigmentovascularis cesioflammea: a case report

Dra. María C. Viada Peláez^a, Dra. Paola C. Stefano^a, Dra. Ana Cirio^a y Dra. Andrea B. Cervini^a

RESUMEN

La facomatosis pigmentovascular es un síndrome caracterizado por la coexistencia de malformación vascular capilar con una lesión pigmentada cutánea congénita (nevo epidérmico, nevo spilus o melanocitosis dérmica). Existen diversos grupos de facomatosis pigmentovascular que dependen del tipo de nevo asociado a la lesión vascular. Los pacientes pueden presentar solo la afección cutánea o tener manifestaciones sistémicas, entre ellas, traumatológicas, neurológicas y oftalmológicas. Se expone el caso de una niña de un año de edad, con antecedentes de glaucoma congénito. Además, presentaba parálisis facial, melanosis ocular bilateral, malformación vascular capilar en la hemicara al igual que en el hemicuerpo izquierdo y mancha mongólica aberrante en la región dorsal superior, la zona lumbosacra y ambos glúteos. Debido a las manifestaciones clínicas cutáneas, se diagnosticó facomatosis pigmentovascular y se solicitó una evaluación neurológica y traumatológica, además de continuar con controles oftalmológicos.

Los estudios complementarios son importantes para detectar alteraciones extracutáneas, como se presentaron en esta paciente.

Palabras clave: *facomatosis pigmentovascular, malformación vascular capilar, mancha mongólica, facomatosis cesioflammea, niño.*

ABSTRACT

Phakomatosis pigmentovascularis (PPV) is a syndrome characterized by the association of a vascular nevus with a congenital pigmented lesion (epidermal nevus, nevus spilus, and dermal melanocytosis). There are different types of PPV according to the pigmentary nevus associated with the vascular malformation. Patients may present only the cutaneous condition or have systemic manifestations, among them, trauma, neurological and ophthalmological disorders.

We report the case of a 1-year-old girl who had congenital glaucoma. On examination, we identified facial paralysis, bilateral ocular melanosis, segmental capillary vascular malformation on the face as on left trunk and extremities, and aberrant Mongolian spots on the upper back, lumbosacral area and buttocks. Due to clinical manifestation, the diagnosis of PPV was made. The patient was evaluated by Neurology, Traumatology and keeps on with ophthalmological controls.

a. Servicio de Dermatología, Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. J. P. Garrahan", Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Correspondencia:

Dra. María C. Viada Peláez: candeviada@hotmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 16-5-2017

Aceptado: 13-8-2017

Complementary studies are important, to rule out extracutaneous manifestations in PPV.

Key words: *phakomatosis pigmentovascularis, capillary vascular malformation, Mongolian spot, phakomatosis cesioflammea, child.*

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2018.e121>

Cómo citar: Viada Peláez MC, Stefano PC, Cirio A, et al. Facomatosis pigmentovascular tipo cesioflammea: a propósito de un caso. *Arch Argent Pediatr* 2018;116(1):e121-e124.

INTRODUCCIÓN

La facomatosis pigmentovascular (FPV) es una enfermedad infrecuente descrita por primera vez en 1947 por Ota y colaboradores como la asociación de un nevo vascular telangiectásico con un nevo pigmentario y verrugoso.¹ Posteriormente, Hasegawa y Yasuhara agregan a la primera clasificación nuevos subtipos.² Más tarde, Ruiz-Maldonado propone el término de FPV, al encontrar asociación de malformaciones vasculares capilares (MVC) con pigmentación oculocutánea y alteración neurológica grave, y la subdivide según si había compromiso extracutáneo o no, interpretación muy difícil.²

Finalmente, en 2005, Happle publica una nueva clasificación, que resume las 10 categorías previas con la intención de eliminar la confusión en la nomenclatura y priorizar la descripción clínica de las lesiones. Quedan, así, conformados tres tipos definidos: *cesioflammea*, *spilorosea* y facomatosis de tipo *cesiomarmorata*.³ Además de estos grupos bien definidos, existe un cuarto grupo de FPV no clasificable, de los cuales podrán surgir nuevos subtipos de FPV en el futuro, como sucedió con Almeida et al., quienes utilizaron el término *melanorosea* y otros autores propusieron el subtipo *melanovascularis*.⁴

Se presenta a una niña de 1 año de edad con manifestaciones clínicas de facomatosis tipo *cesioflammea* con compromiso cutáneo, oftalmológico y neurológico.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo femenino de 1 año de edad, nacida a término, con peso adecuado para la edad gestacional, sin antecedentes familiares patológicos, que presentó glaucoma congénito en el ojo izquierdo y requirió corrección quirúrgica en 2 oportunidades. A los 6 meses de edad, fue derivada a nuestro servicio por la presencia de diferentes máculas cutáneas presentes desde el nacimiento.

Al momento del examen físico dermatológico, la paciente presentaba una mácula eritematosa, extensa, de aspecto reticular que se extendía desde la cabeza hasta el pie izquierdo; se detenía en la línea media corporal y comprometía, de esta forma, la hemicara izquierda y el hemicuerpo homolateral, compatible con MVC.

Además, en la cara, se observaban, en ambas conjuntivas bulbares, máculas grisáceas compatibles con melanosis ocular, con aumento del tamaño del globo ocular izquierdo producto del glaucoma y retracción de la comisura labial de ese mismo lado, debido a la presencia de parálisis facial (Figuras 1 y 2).

FIGURA 1. Mácula eritematosa de aspecto reticular en la hemicara izquierda y el hemicuerpo homolateral (malformación vascular capilar –MVC–). Aumento del tamaño del globo ocular izquierdo. Retracción de la comisura labial



En la región dorsal superior, la paciente presentaba una mácula de coloración azulada grisácea, que se extendía desde la región lumbosacra hacia ambos glúteos, compatible con mancha mongólica aberrante (MMA), y se superponía en algunos sectores con la MVC (Figura 3), por lo que se confirmó el diagnóstico de FPV de tipo *cesioflammea*. El subtipo *cesioflammea* surge de la asociación de la mancha mongólica (MM) con la malformación vascular capilar, a pesar de que dicha lesión sea del tipo reticular.

A fin de descartar otros compromisos extracutáneos, se solicitó la evaluación y el seguimiento por los servicios de Clínica Pediátrica, Traumatología, Neurología y Oftalmología. Los estudios complementarios realizados (ecografía abdominal, ecografía cerebral, resonancia magnética nuclear –RMN– de cerebro) fueron normales.

En el seguimiento clínico de la paciente, al año de vida, se observó una atenuación de MMA, al igual que de la MVC, y persistió una ligera mácula eritematosa en la región anterior del tórax.

FIGURA 2. Malformación vascular capilar en el hemicuerpo izquierdo y mancha mongólica aberrante en ambos flancos



DISCUSIÓN

La palabra griega *phakos* significa 'nevus' y la palabra "facomatosis" es empleada

FIGURA 3. Malformación vascular capilar en coexistencia con mancha mongólica aberrante en la región dorsal lumbosacra y ambos glúteos



para categorizar patologías que presentan dos o más tipos de nevus, por ejemplo, facomatosis pigmentovascularis o facomatosis pigmentoqueratótica.⁵ Actualmente se propone una nueva clasificación de las facomatosis pigmentovasculares (Tabla 1).⁶

La facomatosis *cesioflammea* se caracteriza por la coexistencia de nevo flammeus con MM, también llamada nevo cesius; el tipo *spilorozea* corresponde a la presencia de nevo de spilus con nevo telangiectásico de tipo rosa pálido y la facomatosis de tipo *cesiomarmorata* se define por la asociación de MM sobre una cutis marmorata telangiectásica congénita.⁷ El cuarto tipo, facomatosis pigmentovascularis no clasificable, es la combinación de varios tipos de nevus vasculares y pigmentarios no descrita previamente.

La patogenia de la asociación de las extensas anomalías vasculares y pigmentarias en un mismo paciente es desconocida, aunque se ha propuesto para su explicación un modelo genético conocido como *twin spots* (manchas gemelas) o didimosis.⁸ Este mecanismo da como resultado la presencia, en una misma región del tegumento, de dos áreas de tejido mutante, diferentes entre sí, y del tejido circundante normal. Puede ser causado por azar o bien puede ser explicado por mecanismos biológicos. Durante la división celular, puede producirse una recombinación de algunos fragmentos cromosómicos entre dos cromosomas. Si este fenómeno afecta a una célula heterocigota, puede dar lugar a dos células hijas, que se convertirán en las células madre de dos clones celulares diferentes.⁹ La didimosis sería el mecanismo propuesto para explicar la presencia

TABLA 1. Clasificación de Happle de facomatosis pigmentovascular

| Nueva clasificación propuesta para facomatosis pigmentovascular y su equivalencia con la clasificación previa | | | |
|---|---|--|---|
| Tipo nuevo propuesto | Asociación de nevus | Equivalencia con la clasificación previa | Lesiones asociadas descritas en la literatura |
| Facomatosis <i>cesioflammea</i> | Nevus flammeus y nevo cesius | II a, II b | Nevo anémico, área sin vello, uñas hipoplásicas |
| Facomatosis <i>spilorozea</i> | Nevus spilus (tipo macular) y nevo telangiectásico de tipo rosado pálido | III a, III b | Áreas de alopecia, tumores de células granulares, linfedema |
| Facomatosis <i>cesiomarmorata</i> | Nevus cesius y cutis marmorata telangiectásica congénita | V a, V b | Manchas café con leche, máculas hipomelanóticas, nevo sebáceo |
| FPV no clasificable | Varios tipos de nevus vasculares y pigmentarios asociados a facomatosis <i>cesioflammea</i> o facomatosis <i>spilorozea</i> | IV a, IV b, otros | |

FPV: facomatosis pigmentovascular.

de varios tipos de lesiones cutáneas en la FPV.¹⁰ Sin embargo, una observación interesante¹¹ se realizó en pacientes con diagnóstico de facomatosis pigmentoqueratótica (asociación de nevo lentiginoso moteado de tipo papular y nevo epidérmico organoide), en los que la patogenia estaba sostenida por el mecanismo de didimosis. Los autores mostraron una activación poscigótica del gen *HRAS* en células progenitoras pluripotentes que dieron lugar a nevus melanocíticos y nevus sebáceo, y, por lo tanto, sostuvieron la hipótesis de rasopatía. Transpolando esta hipótesis a otras patologías en las que se fundamenta la didimosis, Nanda et al., en su publicación de cuatro casos clínicos de FPV,¹² negaron la hipótesis de manchas gemelas (*twin spots*).

Asimismo, recientes investigaciones¹³ identificaron mutaciones en el gen *GNAQ* [proteína de unión a nucleótidos de guanina (proteína G)] en pacientes con manchas de vino de Oporto en el síndrome de Sturge-Weber, nevus azules, melanoma uveal y nevo de Ota. Todas estas manifestaciones cutáneas han sido reportadas en asociación con FPV.

Nuestra paciente presentaba un cuadro clínico compatible con FPV, teniendo en cuenta la clasificación de Happle (*Tabla 1*), de tipo *cesioflammea* con compromiso sistémico debido a la presencia de glaucoma congénito y parálisis facial.

Es importante realizar el diagnóstico de FPV en el período neonatal para poder evaluar en forma precoz el compromiso extracutáneo.¹³ Debe realizarse una evaluación multidisciplinaria para descartar la presencia de asimetría de los miembros, malformaciones neurológicas (calcificaciones intracraneales, angiomas leptomenígeas o atrofia cerebral) y compromiso ocular (glaucoma, melanosis ocular con posibilidad de desarrollar melanoma), entre las asociaciones extracutáneas más frecuentes.¹⁴

La evolución y el pronóstico de la FPV dependen de las manifestaciones extracutáneas, ya que los pacientes sin compromiso sistémico tienen un curso benigno y no requieren tratamiento. Teniendo en cuenta el impacto estético que pueden ocasionar las lesiones cutáneas, existe la posibilidad de realizar como

terapéutica láser colorante pulsado para MVC y láser Q *switched* para los nevus pigmentarios.¹⁵

CONCLUSIÓN

La FPV es una patología infrecuente en la práctica pediátrica, que debe sospecharse ante la presencia de MVC y MMA. Se deben tener presentes las posibles asociaciones con trastornos neurológicos, oftalmológicos y óseos. ■

REFERENCIAS

- Ota M, Kawamura T, Ito N. Phacomatosis pigmentovascularis. *Jpn J Dermatol* 1947;52:1-3.
- Quiroz C, Silva S. Facomatosis pigmentovascularis: Revisión y Nueva Clasificación. *Rev Chil Dermatol* 2010;26(1):36-40.
- Fernández-Guarino M, Boixeda P, De Las Heras E, et al. Phacomatosis pigmentovascularis: Clinical findings in 15 patients and review of the literature. *J Am Acad Dermatol* 2008;58(1):88-93.
- Arnold AW, Kleine MU, Happle R. Phacomatosis melanorosea without extracutaneous features: an unusual type of phacomatosis pigmentovascularis. *Eur J Dermatol* 2012;22(4):473-5.
- Happle R. Neurocutaneous diseases. In: Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, et al eds. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*. 6th ed. New York: Mc Graw-Hill; 2003. Págs.1806-21.
- Happle R. Phacomatosis pigmentovascularis revisited and reclassified. *Arch Dermatol* 2005;141:385-8.
- Hasegawa Y, Yasuhara M. Phacomatosis pigmentovascularis type IVa. *Arch Dermatol* 1985;121(5):651-5.
- Happle R. Mosaicism in human skin, understanding the patterns and mechanisms. *Arch Dermatol* 1993;129(11):1460-70.
- Happle R. New aspects of cutaneous mosaicism. *J Dermatol* 2002;29(11):681-92.
- Rodríguez-Díaz E, Álvarez Cuesta C, Blanco S, et al. Nevo de Becker asociado a nevo epidérmico: ¿un ejemplo más de «manchas gemelas»? *Actas Dermosifiliogr* 2006;97(3):200-2.
- Groesser L, Herschberger E, Sagrera A, et al. Phacomatosis pigmentokeratotic is caused by a postzygotic *HRAS* mutation in a multipotent progenitor cell. *J Invest Dermatol* 2013;133(8):1998-2003.
- Nanda A, Al-Abdulrazzaq HK, Habeeb YK, et al. Phacomatosis pigmentovascularis: Report of four new cases. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2016;82(3):298-303.
- Thomas A, Zeng Z, Rivière JB, et al. Mosaic Activating Mutations in *GNA11* and *GNAQ* are associated with phacomatosis pigmentovascularis and extensive dermal melanocytosis. *J Invest Dermatol* 2016;136(4):770-8.
- Vidaurre-de la Cruz H, Tamayo-Sánchez L, Durán McKinster C, et al. Phacomatosis pigmentovascularis II A and II B: Clinical findings in 24 patients. *J Dermatol* 2003;30(5):381-8.
- Segatto MM, Schmitt E, Hagemann L, et al. Phacomatosis pigmentovascularis type IIa - Case report. *An Bras Dermatol* 2013;88(6 Suppl 1):S85-8.