

Síndrome de Sturge-Weber asociado con cutis marmorata y malformación capilar diseminada

Sturge-Weber syndrome associated with cutis marmorata
and disseminated capillary malformation

Javier Galve,* Irene Fuertes,* Mónica Rebollo,* Juan Ferrando*

Palabras clave:

Síndrome de Sturge-Weber, cutis marmorata, malformación vascular cutánea diseminada, angiomas leptomeningea.

Key words:

Sturge-Weber syndrome, cutis marmorata, scattered cutaneous vascular malformation, leptomeningeal angiomas.

RESUMEN

La cutis marmorata fisiológica es una anomalía vascular congénita que se presenta al momento del nacimiento o poco después, y que se manifiesta por un aspecto reticulado prominente del árbol vascular cutáneo. Se trata de una alteración que se resuelve espontáneamente con el tiempo y su importancia radica en diferenciarla de la cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC). Se sabe que hasta en un 50% de casos se asocia con otras anomalías del desarrollo. Presentamos el caso de una niña de seis años que a los 45 días de edad se estudió de forma exhaustiva por probable CMTC asociada con malformación vascular hemifacial, y que posteriormente fue desarrollando malformaciones vasculares cutáneas diseminadas mientras que las lesiones de CMTC desaparecían espontáneamente. Recientemente, a raíz de una crisis convulsiva, se demostró la presencia de angiomas piales, lo que replanteó el diagnóstico inicial, por lo que se concluyó que se trata de síndrome de Sturge-Weber asociado con CMTC y malformación vascular cutánea diseminada.

ABSTRACT

Physiological cutis marmorata (PCM) is a congenital vascular anomaly that presents at birth or shortly thereafter. It is characterized by a reticular and prominent aspect of the cutaneous vascular tree. PCM resolves spontaneously with time but in those cases it is important to rule out the cutis marmorata telangiectasica congenita (CMTC) that in the 50% of cases have been associated to other different anomalies. We report a six-years-old girl that at the age of 45 days was widely explored because the presence of cutis marmorata and hemifacial vascular malformation who subsequently developed disseminated cutaneous vascular malformations while CMTC lesions disappeared spontaneously. Recently, due to seizures, it has been shown the presence of pial angiomas, which restates the initial diagnosis, concluding that it is an association between Sturge-Weber syndrome, CMTC and disseminated cutaneous vascular malformation.

* Servicios de Dermatología, Hospital Clínico y Diagnóstico por Imagen, Hospital San Juan de Dios. Universitat de Barcelona, España.

Conflicto de intereses:
Ninguno.

Recibido: 04/Abril/2012.
Aceptado: 09/Julio/2014.



La cutis marmorata fisiológica (CMF) es una anomalía vascular congénita de etiología desconocida. Ésta se presenta al momento del nacimiento o poco después, y se caracteriza por un aspecto reticular violáceo del árbol vascular cutáneo, el cual suele resolverse espontáneamente en poco tiempo y debido, probablemente, a un defecto de maduración del árbol vascular de la piel. Es importante diferenciar esta entidad de la de cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) que persiste por mucho más tiempo, y que hasta en 50% de casos puede asociar otras anomalías como asimetrías corporales, anomalías neurológicas, glaucoma, sindactilia, *nevus flammeus* o síndrome de Sturge-Weber.

Presentamos el caso de una niña de seis años, que a los 45 días de edad fue valorada por presentar una cutis marmorata en asociación con una malformación vascular hemifacial desde el momento de nacimiento, y que durante el seguimiento ha presentado nuevas malformaciones vasculares cutáneas diseminadas y recientemente una angiomas piales.

CASO CLÍNICO

Se trata de una niña de seis años de edad, que a los 45 días de vida fue derivada a nuestra consulta por presentar desde el momento del

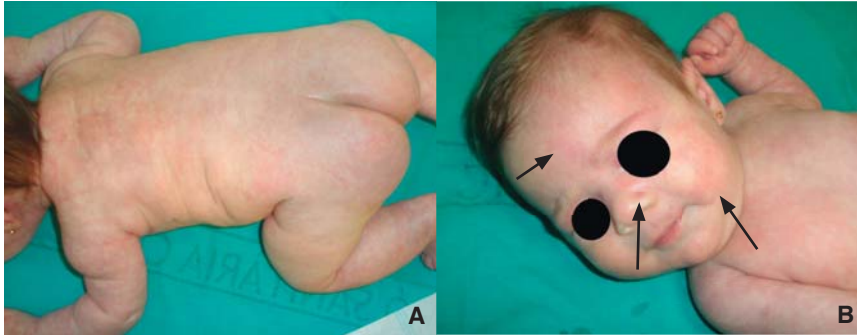


Figura 1. A) Imagen de la paciente, la cual muestra el aspecto reticular del árbol vascular de la piel. B) Detalle del hemangioma capilar hemifacial (flechas negras).

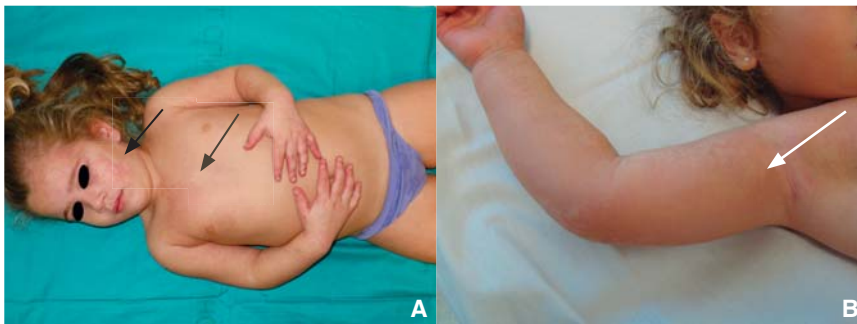


Figura 2. A) Aspecto de la paciente a la edad de 3 años, donde se evidencia el nevus flammeus del área facial (flecha negra) y región pectoral (flecha marrón). B) Detalle de la malformación vascular a nivel del brazo derecho (flecha blanca).

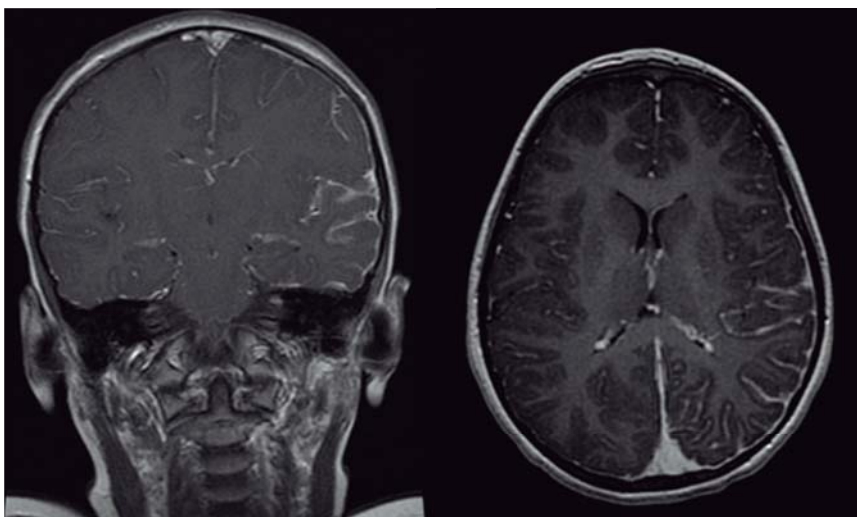


Figura 3. Resonancia magnética nuclear: secuencias T1 postcontraste (axial SPGR T1 y coronal FSE T1). En ambas se aprecia el realce leptomeníngeo asimétrico a nivel temporal izquierdo respecto del lado contralateral.

nacimiento un marcado aspecto reticular del árbol vascular cutáneo (Figura 1A), tanto en tronco como en extremidades. Hija de padres no consanguíneos, cuya madre no había presentado complicaciones durante el embarazo. Todos los controles fueron realizados estrictamente, teniendo resultados normales. La paciente había nacido a término, por parto eutócico, presentando un peso al nacimiento de 3,210 gramos y una talla de 47.5 cm.

El estado general de la niña en aquel momento era bueno. Durante la exploración física se apreciaban flebectasias diseminadas de distribución reticular en tronco y extremidades, y un eritema difuso y persistente afectando el territorio de la primera rama del nervio trigémino de la hemicara izquierda (Figura 1B), compatible con el diagnóstico de malformación vascular tipo *nevus flammeus*. No se observaron atrofias o hipertrofias de miembros, asimetrías corporales ni macrocefalia.

Las exploraciones complementarias en el periodo neonatal (hemograma, determinación de PCR, ecografías cerebral, abdominal y ecocardiograma) fueron normales. Se practicaron también resonancia magnética (RNM) cerebral, seriada ósea, fondo de ojo, electroencefalograma y cariotipo, siendo todos estos estudios estrictamente normales.

Diagnóstico y seguimiento. En aquel momento se orientó clínicamente el cuadro como una asociación de CMTc y *nevus flammeus* facial sin otras alteraciones extracutáneas.

Durante el seguimiento, la paciente mostró un desarrollo neurológico y un crecimiento normal. Las lesiones de cutis mar-

morata se fueron aclarando espontáneamente de forma progresiva, no observándose ya en el último control clínico realizado a los seis años de edad. Sin embargo, la malformación capilar hemifacial persistió haciéndose cada vez más aparente (*Figura 2A*). Así mismo, se fueron evidenciando algunas lesiones eritematosas persistentes compatibles con el diagnóstico de malformación capilar (*Figura 2B*), inicialmente en la región pectoral derecha y extremidades superiores y más adelante en las extremidades inferiores.

Esta evolución nos hizo replantear el diagnóstico de CMTC versus CMF asociada con malformaciones vasculares.

A los seis años de edad y debido a una crisis convulsiva, le fue practicada una nueva RMN cerebral donde se apreció un extenso realce leptomeníngeo giriforme en los surcos corticales del hemisferio izquierdo, asimétrico respecto del lado contralateral, con afectación parieto-occipital ipsilateral y del *girus* temporal superior (*Figura 3*). Este hallazgo fue compatible con una angiomatosis pial, que asociado con la malformación vascular hemifacial presente al nacimiento, orientamos como un síndrome de Sturge-Weber (SSW) asociado con CMTC. Al mismo tiempo le fue practicada una exploración oftalmológica exhaustiva sin hallar cambios oculares significativos.

COMENTARIO

La CMTC es una anomalía vascular congénita de etiología desconocida. Desde su primera descripción en 1922 por van Lohuizen¹ se han publicado más de 300 casos. Clínicamente, los pacientes presentan un aspecto reticular y violáceo del árbol vascular cutáneo y, en algunos casos, con flebectasias, telangiectasias y formación de úlceras y atrofia. Suelen estar afectadas con más frecuencia las extremidades que el tronco, y las lesiones tienen tendencia a mejorar espontáneamente de forma lenta con el paso del tiempo. La CMTC se considera una condición esporádica, aunque la descripción de algunos casos familiares sugiere que pudiera existir algún mecanismo hereditario implicado en su patogenia. En nuestro caso se pensó eventualmente en un principio que se trataba de esta condición, tanto más al observarse su asociación a *nevus flammeus*.

El diagnóstico de CMTC se realiza clínicamente, siendo necesaria la biopsia cutánea en casos aislados. A nivel histológico, las lesiones de CMTC suelen mostrar múltiples dilataciones de capilares y vénulas en dermis reticular.² La CMTC no debe confundirse con un cuadro frecuente en la población infantil que es la cutis marmorata fisiológica. Ésta aparece en los primeros meses de vida y consiste en un marcado aspecto del árbol vascular cutáneo ante la

exposición a bajas temperaturas, que mejora al colocar al paciente en un ambiente más cálido, a diferencia de la CMTC que no varía en función de la temperatura.

Según las series, entre un 20 y 70% de los pacientes con CMTC presentan anomalías asociadas.^{3,4} La más frecuente es la asimetría de extremidades, pudiendo presentar el miembro afecto atrofia o hipertrofia. Otras anomalías esqueléticas que pueden presentarse son: tendinitis estenosante, sindactilia, displasia de cadera o fisura palatina.

Entre las anomalías oculares, el glaucoma es la asociación más frecuente. En la literatura, la mayoría de casos de glaucoma están asociados con lesiones de CMTC del área facial.⁵ Por tanto, es importante en estos pacientes un examen ocular precoz para descartar cualquier alteración.

Entre las anomalías vasculares asociadas con CMTC, las manchas en vino de Oporto o malformaciones capilares son las más frecuentes. También se ha descrito asociación con hemangiomas y síndrome de Sturge-Weber.⁶

La CMTC también puede asociarse con alteraciones neurológicas, habiéndose descrito entre éstas macrocefalia, hidrocefalia o malformación Chiari tipo I.

Entre el diagnóstico diferencial de la CMTC deben tenerse en cuenta el síndrome de Bockenheimer, el síndrome de Klippel-Trenaunay y el síndrome de Adams-Olivier.⁷ Nuestra paciente no presentaba ninguna de estas alteraciones asociadas y la cutis marmorata fue desapareciendo lentamente con los años, por lo que durante el seguimiento consideramos que podría tratarse de una forma fisiológica de cutis marmorata. Actualmente, a la luz de la extensión de las lesiones cutáneas y de los nuevos hallazgos cerebrales, nos planteamos que efectivamente se trate de un caso de CMTC asociada con malformación vascular cutánea diseminada y SSW.

En resumen, presentamos a una niña que a los 45 días de edad se diagnostica clínicamente como una CMTC asociada con una malformación vascular hemifacial, y que posteriormente fue desarrollando nuevas malformaciones vasculares cutáneas diseminadas. Dicho tipo de asociación ya se ha descrito en la literatura, considerándose que las malformaciones capilares son las anomalías vasculares que con más frecuencia pueden presentar los pacientes con CMTC. La aparición de una angiomatosis leptomeníngea sintomática a la edad de seis años (que unida a su malformación capilar hemifacial conformaría un SSW) aporta validez al diagnóstico de CMTC asociada con SSW, una asociación descrita en pocas ocasiones en la literatura.

Consideramos además interesante el hecho de que, a pesar de la negatividad en las pruebas practicadas en el periodo neonatal (RMN cerebral, ecografía, fondo de ojo, electroencefalograma y laboratorio), nuestra pacien-

te ha sido diagnosticada ya en la edad escolar con una malformación vascular cerebral. Ante estos hechos nos planteamos el interés de realizar un estudio completo no sólo en el momento del diagnóstico, sino también durante su seguimiento en los paciente durante los primeros años para poder descartar alteraciones que puedan tener un

gran impacto en el correcto desarrollo físico y neurológico de estos niños.

Correspondencia:

Dr. Javier Galve

E-mail: jgalveclinic@gmail.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Van Lohuizen CHJ. Über eine seltene angeborene Hautanomalie [Cutis marmorata telangiectatica congenita]. *Acta Derm Venereol.* 1922; 3: 202-211.
2. Fujita M, Darmstadt GL, Dinulos JG. Cutis marmorata telangiectatica congenita with hemangiomatous histopathologic features. *J Am Acad Dermatol.* 2003; 48: 950-954.
3. Amitai DB, Fichmann S, Merlob P, Morad Y, Lapidoth M, Metzker A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. *Pediatr Dermatol.* 2000; 17: 100-104.
4. Devillers ACA, de Waard-van der Spek FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Clinical features in 35 cases. *Arch Dermatol* 1999; 135: 34-38.
5. Weilepp AE, Eichenfield LF. Association of glaucoma with cutis marmorata telangiectatica congenita: a localized anatomic malformation. *J Am Acad Dermatol.* 1996; 35: 276-278.
6. Agustí Minguell MJ, Casanova Seuma JM, Vega Romero M, Bringué Espuny X, Prado Muñoz S, Mallafré Moya M. Cutis marmorata telangiectasia congénita. Aportación de un nuevo caso. *An Esp Pediatr.* 1998; 48: 531-533.
7. 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: 319-323.

www.medigraphic.org.mx