



Localizador: 12061

Facomatose pigmentovascular: Relato de caso

Phacomatoses pigmentovascularis: Case report

Carolina Reis Sgarbi,* Isabella de Freitas Ferreira Hostalácio,* Gabriela Tranquillini,* Ricardo Tadeu Villa,* Luciana Franco Ferreira,* Valcinir Bedin*

Palavras-chave:

Facomatose pigmentovascular, nevo pigmentar, malformação vascular, mancha mongólica aberrante.

Key words:

Phacomatoses pigmentovascularis, pigmented nevus, vascular malformation, aberrant mongolian spot.

RESUMO

Facomatose pigmentovascular é definida como a associação de uma malformação vascular com um extenso nevo pigmentar. Atualmente, é classificada em três grupos: cesioflammea, spiloroase e cesiomarmorata. Relata-se caso clínico de lactente com 5 meses de idade que apresenta a associação de malformação vascular e manchas mongólicas aberrantes desde o nascimento, sem acometimento sistêmico. O interesse no caso relaciona-se à própria raridade e à necessidade de reconhecimento da síndrome e suas repercussões.

ABSTRACT

Phacomatoses pigmentovascularis is defined as the association of a vascular malformation with an extensive pigmented nevus. Currently, it is classified into three groups: cesioflammea, spiloroase and cesiomarmorata. A case of an infant with 5 months of age who presented the association of vascular malformation and aberrant mongolian spots since birth, without systemic involvement, is presented. The interest in this case relates to the rarity and need to recognize the syndrome and its repercussions.

Facomatose pigmentovascular (FPV) é definida como uma associação de malformações vasculares e nevos pigmentares extensos.¹ Trata-se de uma síndrome congênita rara, tendo sido descritos 222 casos em todo mundo, a maioria esporádica e proveniente do Japão, México e Argentina.² Sua classificação tem sofrido alterações ao longo dos anos e, atualmente, os termos descriptivos são preferidos.³

CASO CLÍNICO

Lactente masculino, com 5 meses de idade, apresenta, desde o nascimento, máculas vinhosas associadas a máculas azul acinzentadas, difusas, acometendo inclusive face e esclera.

As lesões vinhosas são compatíveis com malformações vasculares, especificamente manchas em vinho do Porto, e localizam-se no membro superior esquerdo e nas regiões do primeiro ramo do nervo trigêmeo, à esquerda, occipital e interescapular (Figura 1).

As máculas azul acinzentadas, localizadas no tronco, nádegas e raiz dos membros, são compatíveis com mancha mongólica extensa

(Figura 2), enquanto a lesão pigmentar da face, acometendo também a esclera, caracteriza o nevo de Ota. Nota-se que, na região dorsal, ocorre sobreposição da malformação vascular e da mancha mongólica (Figura 3).

Hemograma, parâmetros bioquímicos, urina, audiometria, avaliação oftalmológica, radiografia de tórax, ultrassonografia abdominal, tomografia de crânio e eletroencefalograma estavam dentro dos limites de normalidade.

COMENTÁRIO

A FPV foi descrita inicialmente em 1947 por Ota e col. como combinação de nevos vasculares e pigmentares. A grande maioria dos casos é diagnosticada nos fototipos mais altos, sendo a incidência nos caucasianos de 9.2%.^{4,5} As mulheres são 1.7 vez mais acometidas que os homens e acredita-se que a maioria dos casos seja esporádica.^{6,7}

Em 1985, Hasegawa desenvolveu uma classificação na qual a FPV foi subdividida em 4 tipos, aos quais foram atribuídos números e letras, de acordo com a malformação vascular, o componente

* Serviço de Dermatologia.
Fundação Técnico
Educacional Souza Marques.
São Paulo, Brasil.

Conflicto de interesses:
Ninguno.

Recibido:
25/Noviembre/2012.
Aceptado:
21/Julio/2014.



**Figura 1.**

Máculas de coloração vinho do Porto, localizadas na região do primeiro ramo do nervo trigêmeo à esquerda, região occipital, interescapular e membro superior esquerdo.



Figura 2. Máculas azul acinzentadas, localizadas nas raízes dos membros superiores, tórax, abdome superior, membro inferior esquerdo e raiz do membro inferior direito.



Figura 3. Máculas azul acinzentadas, localizadas no dorso, nádegas, raízes dos membros superiores, membro inferior esquerdo e raiz do membro inferior direito.

pigmentar e a presença ou ausência de alterações sistêmicas associadas.² Atualmente essa classificação não é mais utilizada. Em 2005, Happle propôs uma nova classificação, empregando apenas termos descritivos, na qual existem 3 grupos:

- Facomatose cesioflammea: coexistência de mancha(s) mongólica(s) e mancha(s) em vinho do Porto. Trata-se do subtipo mais comum.¹

- Facomatose spilorosea: coexistência de nevo spilus e mancha salmão ou, menos frequentemente, o padrão vinhoso da mancha em vinho do Porto.¹
- Facomatose cesiomarmorata: coexistência de mancha mongólica e cútis marmórea telangiectásica congênita.¹

A coexistência de lesões vasculares e pigmentadas que não se encaixam nas descrições acima são consideradas como FPV tipo inclassificável e, muitas vezes, encontra-se sobreposta aos tipos cesioflammea e spilovascular.¹ Além disso, outras condições podem estar associadas, como o nevo anêmico e a alopecia triangular congênita.²

As alterações sistêmicas frequentemente envolvem anormalidades do sistema nervoso central, oculares e esqueléticas.³ As anomalias neurológicas desenvolvem-se nos primeiros meses de vida² e podem ser encontrados retardo mental, epilepsia, hemiplegia, macrocefalia, atrofia cerebral, calcificações intracranianas e angiomas.⁸ A anormalidade ocular mais frequente é a melanose ocular,² seguida de erros de refração, hamartomas na íris e glaucoma.² Já as manifestações esqueléticas consistem em escoliose e discrepância do comprimento, hipertrofia ou atrofia dos membros.⁸ Destaca-se que as alterações sistêmicas não são somente um achado clínico, mas correspondem às manifestações da síndrome, compartilhando aspectos de etiopatogênese

ou origem embriológica. Estima-se que 50% dos pacientes com FPV apresentam envolvimento sistêmico.²

Um grande número de anomalias relacionadas à FPV tem sido publicado. Com exceção da síndrome de Sturge-Weber, da síndrome Klippel-Trenaunay e da melanose ocular, essas anormalidades são variadas² e a maioria das associações consta de relatos de casos isolados e achados incidentais.³

A etiologia desconhecida tem estimulado diversas explicações teóricas. Nesse contexto, muitos autores defendem que a FPV resulte de migração anormal de melanócitos a partir da crista neural e que exista interação entre células angiogênicas e melanócitos através de mecanismo ainda não completamente estabelecido.⁴ Happle propôs que a FPV seria resultado de fenômeno de «twin-spots» ou «manchas gêmeas». Este é um conceito relativamente novo e corresponde à existência de duas áreas cutâneas anormais e adjacentes, que diferem do restante do tecido normal circundante. Postula-se que seja consequência da perda da genética heterozigota das células.³ Nesse fenômeno, há mosaicismo e mutação alélica para lesões pigmentares e para lesões vasculares, com alguns «cross over» durante a recombinação mitótica. Disso resultariam populações de células homozigóticas em áreas diferentes do corpo.⁴ Outros autores sugerem que uma modulação neural anormal dos vasos sanguíneos poderia contribuir no componente vascular da FPV, sendo essa teoria apoiada por estudos imunoquímicos de anticorpos contra proteínas específicas do sistema nervoso, bem como pela detecção de nervos perivasculares nas lesões vasculares da FPV.⁸

FPV é um exemplo de mosaicismo cutâneo e geralmente segue um dos padrões propostos por Happle. No

entanto, este mosaicismo nem sempre é analisado, pois trata-se de um conceito relativamente novo.

A FPV sem complicações sistêmicas é benigna e não requer tratamento. A qualidade de vida do paciente pode ser melhorada utilizando-se de *dye laser* para as malformações vasculares e *Q-switched* para os nevos pigmentares.²

CONCLUSÃO

Classifica-se, de acordo com a literatura e após investigação empreendida, o paciente ora apresentado como portador de FPV do tipo cesioflammea, sem comprometimento sistêmico e com padrão de mosaicismo irregular.

A importância de se diagnosticar a FPV reside na atenção que deve ser dada ao acometimento sistêmico e na investigação que deve ser empreendida. Ressalta-se que, embora a raridade desta entidade possa explicar a escassez de relatos publicados, provavelmente a falta de suspeição e mesmo o desconhecimento contribuem para subdiagnose.

Correspondência:
Dra. Carolina Reis Sgarbi
E-mail: reis_sgarbi@yahoo.com.br

BIBLIOGRAFIA

1. Happle R. Phacomatosis pigmentovascularis revisited and reclassified. *Arch Dermatol.* 2005; 141: 385-388.
2. Fernández MG, Boixeda P, de las Heras E, Aboin S, Millán CG, Olasolo PJ. Phakomatosis pigmentovascularis: clinical findings in 15 patients and review of the literature. *J Am Acad Dermatol.* 2008; 58: 88-93.
3. Seckin D, Yucelten D, Aytug A, Demirkesen C. Phacomatosis pigmentovascularis type IIb. *Int J Dermatol.* 2007; 26: 960-963.
4. Hall BD, Cadle RG, Morrill-Cornelius SM, Bayet CA. Phakomatosis pigmentovascularis: implications for severity with especial reference to Mongolian spots associated with Sturge-Weber and Klippel-Trenaunay syndromes. *Am J Med Genetics.* 2007;143A: 3047-3053.
5. Landro AD, Tadini GL, Marchesi L, Cainelli T. Phakomatosis pigmentovascularis: a new case with renal angiomas and some considerations about the classification. *Pediatr Dermatol.* 1999; 16: 25-30.
6. Hasegawa Y, Yasuhara M. Phakomatosis pigmentovascularis type IVa. *Arch Dermatol.* 1985; 121: 651-655.
7. Noriega-Sánchez A, Markland ON, Herndon JH. Oculocutaneous melanosis associated with the Sturge-Weber syndrome. *Neurology.* 1972; 22: 256-262.
8. Huang CY, Lee PY. Phakomatosis pigmentovascularis IIb with renal anomaly. *Clin Exp Dermatol.* 2000; 25: 51-54.