Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria

RELATO DE CASO

Cutis Marmorata Telangiectásica Congénita en RN del sexo femenino

Cutis marmorata telangiectatica congenita in a female newborn

Maíra Maluf Esselin[1], Adriana Prazeres da Silva[2]

Palabras-clave:
anormalidades congénitas, dermatología, enfermedades y anormalidades congénitas, hereditarias y neonatales

Resumen

Este relato de caso se refiere al diagnóstico de Cutis marmorata telangiectásica congénita en un recién nacido (RN) del sexo femenino, realizado luego después de su nacimiento, por medio de observaciones de lesiones cutáneas violáceas en los miembros inferiores, cuadrante inferior del abdomen y mano izquierda, que empeoraban después de exposición al frío. Exámenes complementarios se realizaron para verificar presencia de anormalidades asociadas, presentando alteraciones en el ultrasonido transfontanelar, examen de fondo de ojo y ecocardiograma. La evolución de las lesiones cutáneas ha sido acompañada, así como la evolución neurológica, oftalmológica y cardiológica en el intento de minimizar los impactos de esas alteraciones, aún muy subjetivas.

Keywords:
congenital abnormalities, dermatology, infant, newborn, skin diseases, vascular, telangiectasis.

Abstract

This case report relates to cutis marmorata telangiectatica congenita diagnostic in a female newborn, performed shortly after her birth, through findings of violaceous cutaneous lesions in the lower limbs, lower quadrant of abdomen and left hand, which worsened after cold exposure. Complementary examinations were performed to verify presence of associated abnormalities, presenting alterations in the transfontanela ultrasound, eye fund examination and echocardiogram. The evolution of cutaneous lesions has been evaluated, as well as neurological, ophthalmologic and cardiological evolution to minimize impacts of these alterations, which are still unclear.

[1] Médica - Residente en Pediatría por el Hospital Regional de Mato Grosso do Sul - HRMS, Campo Grande, MS, Brasil.
[2] Médica Pediatra con especialización en Dermatología Pediátrica (HC-UFPR) - Preceptora de la Residencia Médica en Pediatría del Hospital Regional de Mato Grosso do Sul - HRMS, Campo Grande, MS, Brasil.

Dirección:
Maíra Maluf Esselin.
Hospital Regional de Mato Grosso do Sul - HRMS. Av. Eng. Lutero Lopes, 36 - Conj. Aero Rancho, Campo Grande, Campo Grande, MS, Brasil. CEP: 79084-180. E-mail: mairamaluf@hotmail.com

Residência Pediátrica 2017;7(1):36-38.

INTRODUCCIÓN

Cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) es una rara condición vascular cutánea que se caracteriza por la presencia de un estándar local o generalizado, casi siempre asimétrico, de máculas reticuladas eritematosas o violáceas, presentes desde el nacimiento o poco después del mismo, asemejándose a cutis marmorata, que es benigna y más común. Descripta por primera vez en 1922 por la pediatra holandesa Cato von Lohuizen, en el mundo fueron publicados más que 300 casos hasta el momento, entre los cuales cuatro grandes series con más de 20 pacientes descriptos[1-4].

CMTC está frecuentemente asociada a otras anomalías (el 20 al 80% de los casos), evidenciando la importancia de un diagnóstico preciso. Generalmente hay un buen pronóstico, las lesiones cutáneas tienden a mejorar o desaparecer en los primeros años de vida (en la mayoría de los casos)[1-4]. La prevalencia en ambos los sexos es controvertida. Aunque se diga que el sexo femenino es lo más afectado, los relatos publicados no presentan diferencias estadísticas significantes[5].

Su diagnóstico es principalmente clínico y el amplio espectro de las características cutáneas y extracutáneas de esta anomalía representa una frecuente fuente de confusiones, siendo necesario el diagnóstico diferencial[1-4].

Aquí relatamos el caso de una RN a término diagnosticada con CMTC sin anomalías asociadas.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

RN de A.P.F.R., 1ºdía de vida, a término (IG: 37 semanas y 2 días) nacida de parto cesáreo por indicación materna (enfermedad hipertensiva específica de la gestación), prenatal regular con serologías negativas. RNT, peso 2720g, Apgar 9/9, sin intercurrencias. Al nacimiento había presencia de máculas violáceas en tercio inferior de miembro inferior izquierdo, cuadrante inferior izquierdo de abdomen y mano izquierda, con evidencia de empeora de las lesiones tras exposición al frío.

En las primeras horas de vida el RN evolucionó con dificultad de succión y vómitos, siendo necesaria colocación de sonda orogástrica, dieta total y observación clínica.

Presentó evolución favorable y recibió alta al 10º día de vida. En la tabla 1, presentada a continuación, constan los resultados de los exámenes complementarios realizados en el diagnóstico de CMTC en el RN. La figura 1 A - F. muestra máculas violáceas y reticulares correspondientes a la paciente presentada.

Tabla 1. Exámenes complementarios realizados en el RN durante la internación.

Examen	Resultado
Ecocardiograma	Foramen oval permeable y reflujo pulmonar discreto.
Ultrasonido abdominal	Sin anormalidades.
Ultrasonido transfontanelar	Con hemorragia previa grado II en reabsorción.
Fundoscopia	Palidez de nervio óptico y reducción del brillo de la fóvea.

Fuente: Autores, 2016.



Figura 1. A - F. Imagens da recém-nascida A.P.F.R. em que se evidenciam máculas violáceas e reticulares correspondentes ao diagnóstico de cutis marmorata telangiectásica congênita.

DISCUSIÓN

Las alteraciones de piel de la CMTC normalmente se evidencian después del nacimiento. En este caso, el diagnóstico fue clínico y se realizó por el aspecto de la lesión en la sala de parto.

El manejo de esta enfermedad se dirige al seguimiento de la evolución de las lesiones, que tienden a mejorar con el paso del tiempo, e investigación de posibles hallazgos extracutáneos. Esa investigación es de extrema importancia, pues a pesar de las lesiones de piel ser benignas, aproximadamente el 50% de los pacientes diagnosticados con la CMTC presentan anormalidades asociadas: asimetría (principalmente en los miembros), fisura palatina, aplasia cutánea congénita, glaucoma, déficit mental o psicomotor, atrofia cutánea y ulceraciones[6].

La paciente en cuestión presentó alteraciones en el ultrasonido transfontanelar, examen de fondo de ojo y ecocardiograma (citados en la Tabla 1). Además de la dermatología, se seguirá también por la neurología, oftalmología y cardiología a fin de minimizar los impactos de esas alteraciones que son todavía muy subjetivas.

CONCLUSIÓN

En este trabajo fue relatado un caso de Cutis Marmorata Telangiectásica Congénita diagnosticado después del nacimiento. Se trata de un caso raro que normalmente se manifiesta al nacimiento o en las primeras horas de vida. El paciente se debe seguir porque, a pesar de las lesiones de piel ser asintomáticas, otras alteraciones, a menudo asociadas, se deben investigar.

REFERENCIAS

1. del Boz González J, Serrano Martín MM, Casaño AV. Cutis marmorata telangiectásica congénita. Revisión de 33 casos. An Pediatr. 2008;69(6):557-64.
2. Levy R, Lam JM. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a mimicker of a common disorder. CMAJ. 2011;183(4):E249-51. PMID: 21220441 DOI: http://dx.doi.org/10.1503/cmaj.091749
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. DOI: http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2230.2008.03074.x
4. Resende CI, Araujo C, Vieira AP, Brito C. Cutis marmorata telangiectatica congenital. BMJ Case Rep. 2013;2013. pii: bcr2013200056. DOI: http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2013-200056
5. De Maio C, Pomero G, Delogu A, Briatore E, Bertero M, Gancia P. Cutis marmorata telangiectatica congenita in a preterm female newborn: case report and review of the literature. Pediatr Med Chir. 2014;36(4):90. DOI: http://dx.doi.org/10.4081/pmc.2014.90
6. Silva AA, Besch C, Quintanilha L, Carestiato M, Santos R, Araújo L, et al. Relato de caso: Cutis Marmorata Telangiectásica Congênita. IMS Instituto de Pós-Graduação Dermatológica. Periódico Dermatol. 2013;1(8):8-9.