

## ESTUDIOS CLÍNICOS Y DE LABORATORIO

### Cutis marmorata telangiectatica congenita. Revisión de 28 casos

**Resumen.**—*Fundamento:* La *cutis marmorata telangiectatica congenita* (CMTC) es una malformación vascular de la piel caracterizada por un patrón segmentario o generalizado de bandas reticuladas violáceas, relativamente fijas y fácilmente visibles en reposo, que está presente desde el nacimiento.

*Objetivo:* Evaluar las características clínicas y los trastornos malformativos asociados que presentan los niños con CMTC.

*Métodos:* Estudio retrospectivo de 28 casos de CMTC (11 varones, 17 mujeres) diagnosticados entre 1990 y 1998. Se recogen datos clínico-evolutivos y de protocolo de estudio, que incluyen exploraciones oftalmológica, neurológica, cardiológica y otras según manifestaciones asociadas.

*Institución:* Un hospital pediátrico público.

*Resultados:* El 86% de los pacientes tenía lesiones visibles al nacimiento. Seis pacientes presentaban atrofia cutánea en la zona afecta y siete tenían hipertrofia. Tres pacientes tenían nódulos angiomatosos y un paciente angioqueratomas en zonas afectas por la CMTC. El estudio cardiológico fue normal en el 100% de los casos. Se encontraron anomalías en tres pacientes (escleras azuladas, excavación papilar asimétrica y estrabismo). En 11 pacientes hubo tendencia al aclaramiento de las lesiones, aunque el tiempo de evolución del estudio fue corto.

*Conclusiones:* La CMTC es un proceso malformativo que asocia principalmente anomalías cutáneas como atrofia, hipertrofia o desarrollo de otras anomalías vasculares. La asociación con anomalías extracutáneas es poco frecuente.

**Palabras clave:** *Cutis marmorata telangiectatica congenita*. Flebectasia. Malformaciones. Nevo vascular reticulado. Niños.

EDUARDO NAGORE  
ANTONIO TORRELO  
ANTONIO ZAMBRANO  
Servicio de Dermatología.  
Hospital del Niño de Jesús. Madrid.

Correspondencia:

ANTONIO TORRELO. Servicio de Dermatología. Hospital del Niño Jesús. Méndez Pelayo, 65. 28009 Madrid.

Aceptado el 15 de junio de 1999.

### INTRODUCCIÓN

Con el término *cutis marmorata telangiectatica congenita* (CMTC) se describe una malformación vascular de la piel caracterizada por la presencia de un patrón segmentario o generalizado, casi siempre asimétrico, de bandas reticuladas violáceas, relativamente fijas y fácilmente visibles en reposo, que está presente desde el nacimiento o poco después (1). Un aspecto relevante de la CMTC es su asociación con otras anomalías. Aunque dos buenas revisiones de la literatura han descrito su presencia entre el 60 y 70% de los casos (2, 3),

series grandes de pacientes recopilados de forma retrospectiva en una misma institución demuestran que estos porcentajes están probablemente sobreestimados (1, 4). Tal y como ocurre con otras patologías similares, este hecho parece deberse probablemente a que pacientes con CMTC como anomalía única rara vez son objeto de publicaciones. La mayor parte de las malformaciones asociadas, cuando se consideran estas grandes series, son de carácter leve (1, 4).

Con el presente estudio pretendemos describir las características clínicas y las anomalías asociadas de los pacientes diagnosticados en nuestro Servicio du-

rante el período comprendido entre los años 1990 y 1998.

### PACIENTES Y MÉTODOS

Se incluyeron en el estudio todos los casos diagnosticados de CMTC en el Servicio de Dermatología del Hospital del Niño Jesús de Madrid entre enero de 1990 y diciembre de 1998. En todos los casos el diagnóstico fue exclusivamente clínico. Al efecto, se definió la CMTC como la presencia de un patrón segmentario o generalizado de bandas reticuladas rojizas o violáceas persistentes y fácilmente discernibles en reposo (Figs. 1, 2 y 3).

A todos los pacientes estudiados se les realizó una historia clínica detallada y una exploración física minuciosa. Se constató en cada caso el momento de aparición de las lesiones, la localización, el porcentaje de superficie de piel afectada (siguiendo el cuadro de Lund y Browder [5]), las lesiones cutáneas asociadas y la evolución de las lesiones. En todos los casos se practicó una valoración clínica neurológica, cardiológica y oftalmológica por facultativos especialistas de los servicios correspondientes de nuestro hospital. Las exploraciones com-



FIG. 1.—Cutis marmorata telangiectatica congenita extensa, con asimetría de miembros inferiores y escoliosis secundaria.



FIG. 2.—Cutis marmorata telangiectatica congenita localizada en un miembro, con leve atrofia.

plementarias fueron realizadas de forma individualizada de acuerdo con los hallazgos clínicos encontrados. En los 14 pacientes estudiados a partir de 1994 se solicitó además estudio de anticuerpos anti-Ro y anti-La.

### RESULTADOS

Los hallazgos más revelantes de los 28 pacientes se resumen en la tabla I. Las niñas representaron el 60% de



FIG. 3.—Cutis marmorata telangiectatica congenita localizada con un angioqueratoma.

TABLA I: CARACTERÍSTICAS DE 28 PACIENTES CON CUTIS MARMORATA TELANGIECTATICA CONGENITA

Pac.	Sexo	Inicio	Localización	% superficie afectada	Alteraciones cutáneas	Alteraciones oftalmológicas	Alteraciones neurológicas	Seguim. (meses)	Evolución
1	M	Nac.	Muslo y pierna izquierda	12	Normal	Normal	Normal	8	E
2	V	2 m	Generalizado, afecta a cara	80	Normal	Excavación papilar asimétrica	Normal (leve retraso del lenguaje expresivo)	51	E
3	V	Nac.	Muslo D	8	Hipertrofia muslo D	Normal	Normal	7	E
4	M	12 m	EESS, EEII	43	Normal	Normal	Normal	13	E
5	M	Nac.	Hemicuerpo D, raíz brazo I	42	Normal	Normal	Normal	3	E
6	M	Nac.	Generalizado	80	Mancha mongólica	Escleras azules, córneas de menor tamaño	Normal	11	D
7	M	Nac.	Tronco, EEII, pies, cara	64	Hipertrofia mejilla I, brazo I y pierna D	Normal	Malformación de Chiari	82	E
8	M	Nac.	Extremidad inferior D	12	Normal	Normal	Normal	34	E
9	V	Nac.	Generalizado	90	Mancha mongólica extensa, nevus de OTA	Normal	Normal	17	E
10	V	Nac.	Tronco	26	Nódulo angiomaso en espalda	Normal	Normal	20	E, desaparición del nódulo
11	M	Nac.	Cara, manos, tronco, hombros	49	Nódulo angiomaso. Hipertrofia brazo D	Normal	Normal	38	E, desaparición del nódulo
12	M	Nac.	Rodilla D	1	Normal	Normal	Normal	28	D
13	V	Nac.	Extremidad inferior I	12	Atrofia EI. Acortamiento del miembro	Normal	Normal	171	D
14	M	7 m	Extremidad inferior D	12	Lipoatrofia	Normal	Normal	46	D
15	V	Nac.	Muslos, abdomen, brazos, axilas	30	Hipertrofia miembro inferior derecho con áreas atróficas, dos nódulos angiomasos en espalda	Normal	Normal	52	D
16	M	Nac.	Pierna D	5	Atrofia	Normal	Normal	53	D
17	V	Nac.	Hemicráneo/hemicara D, MSD, muslos	30	Normal	Normal	Normal	37	D
18	M	Nac.	Abdomen, MMII	20	Hipertrofia/hipercrecimiento hemicuerpo I	Normal	Normal	77	D
19	M	Nac.	MMII	23	Atrofia simétrica	Estrabismo	Normal	123	D
20	V	Nac.	Abdomen, MMII, cara	38	Normal	Normal	Normal	34	D
21	M	Nac.	Muslo y pierna D, espalda,	30	Atrofia MID. Hipocrecimiento MID	Normal	Normal	77	E
22	M	Nac.	Hemicuerpo D, MID	27	Varios angioqueratomas sobre las lesiones	Normal	Normal	121	D
23	M	Nac.	MID, mano I	15	Normal	Normal	Normal	140	D
24	M	Nac.	Generalizado	80	Hipertrofia leve. Clinodactilia	Normal	Hidrocefalia	—	E
25	V	Nac.	Generalizado	80	Pliegue simiesco. Hemihipertrofia D. Pies planos	Normal	Normal	191	E
26	V	Nac.	Extremidad inferior D	12	Normal	Normal	Normal	169	D
27	V	Nac.	Frente, cara y cuello D	5	Normal	Normal	Normal	107	E
28	M	Nac.	Muslo I	7	Normal	Normal	Normal	10	E

Pac.: paciente. M: mujer. V: varón. Nac.: desde el nacimiento. EE: extremidades. II: inferiores. SS: superiores. M: miembro. D: derecho. I: izquierdo. E: lesiones estables. D: disminución de las lesiones. Seguim.: período de seguimiento (en meses).

los casos (17 niñas frente a 11 niños). En el 89% de los casos las lesiones estaban presentes desde el nacimiento, mientras que en los tres casos restantes fueron evidentes a los 2, 7 y 12 meses. En estos casos los pacientes no habían sido evaluados en el nacimiento y el momento de aparición fue referido por los padres. Las lesiones afectaban sólo a los miembros en 10 pacientes (35% de

los casos) y al tronco junto con algún miembro en ocho pacientes (28%). Ambas localizaciones en conjunto representaron aproximadamente dos tercios de los pacientes. En un único paciente (3,5%) afectó exclusivamente al tronco. La CMTC fue generalizada en cinco pacientes (17%). Las lesiones se circunscribían a un hemicuerpo en 12 casos (43%), mientras que eran bilaterales, aunque así-

métricas, en 13 (46%). La afectación facial tenía lugar en una cuarta parte de los pacientes (siete casos), y siempre estaba presente junto con otras localizaciones.

En 17 pacientes (61%) existía algún tipo de anomalía asociada. Las malformaciones más frecuentes eran las de tipo trófico en la piel subyacente; esto ocurría en 12 pacientes (43%). La hipertrofia (siete pacientes) y la atrofia (seis pacientes) eran principalmente a expensas del tejido celular subcutáneo; en un paciente coexistían áreas atróficas e hipertróficas. Cuando se excluían las alteraciones tróficas, los pacientes con anomalías asociadas eran tan sólo 12 (43%). En dos pacientes se demostró un acortamiento del miembro afectado, y en uno existía un hipercrecimiento de un hemicuerpo. En cuatro casos se observó la presencia de otras lesiones vasculares asociadas en las áreas de CMTC. En tres casos se observaron nódulos aislados, y en un caso se desarrollaron varios angioqueratomas sobre las lesiones. Los nódulos angiomasos regresaron espontáneamente, y aunque no disponemos de estudio histológico de ellos pensamos que puedan deberse a malformaciones vasculares trombosadas que se hacen patentes tras traumatismos y desaparecen al reabsorberse los trombos. En un paciente de raza árabe se observó una mancha mongólica muy extensa (aberrante) junto con un nevo de Ota, y en otro paciente se observó una mancha mongólica aislada.

El estudio especializado no reveló patología cardíaca en ningún caso. Se detectaron en tres casos alteraciones oculares que consistieron en escleróticas azules con córneas pequeñas en un paciente, una excavación papilar asimétrica en otro y un estrabismo intervenido en otro paciente. Neurológicamente se observó una malformación de Chiari y una hidrocefalia ya diagnosticada y tratada con una válvula. En un caso se encontró también un leve retraso del desarrollo del lenguaje expresivo. Un paciente tenía clinodactilia y otro asociaba pliegue simiesco y pies planos. Consideradas globalmente, las alteraciones extracutáneas sólo se encontraron en seis pacientes (21%).

Durante un período de seguimiento con una mediana de 39 meses (intervalo de 3 a 191 meses) ningún caso regresó totalmente. Doce pacientes mejoraron, mientras que los otros 16 permanecieron estables. Se constató que el período de seguimiento entre los que tenían estables las lesiones y los que mostraban una tendencia a la disminución fue significativamente diferente: 53 semanas de mediana en el segundo grupo frente a 20 semanas en el primero. También se observó que el porcentaje de piel afectada fue de 23,46% de media en el grupo que mejoraba frente a un 42,5% en el que no lo hacía. Por otra parte, al ajustar los datos referentes a la evolución al período de seguimiento se constató que de los siete pacientes que fueron seguidos durante menos de 1 año, sólo uno (14%) mostró tendencia a la disminución; de los nueve pa-

cientes que fueron controlados entre 1 y 4 años, cuatro (44%) mostraron tendencia a la disminución, y de los 13 pacientes que fueron seguidos durante más de 4 años, en ocho (61%) las lesiones tendieron a mejorar.

## DISCUSIÓN

Desde su descripción inicial por Van Lohuizen (6) en 1922, la CMTC ha recibido otras denominaciones tales como flebectasia generalizada congénita (7), flebectasia congénita (8) o livedo reticular congénita (9), aunque la mayoría de autores abogan por el uso del término CMTC porque describe con mayor precisión el cuadro clínico (1). La etiopatogenia de la CMTC es desconocida. Se trata de un trastorno esporádico en la mayoría de los casos, aunque han sido descritos casos familiares con un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia baja o variable (10, 11). La posibilidad de la influencia de factores ambientales también ha sido considerada en un trabajo en el que se encontró un aumento de la incidencia en un área geográfica (12). Recientemente se ha sugerido que el origen de esta patología podría estar en la supervivencia en forma de mosaicismo de algún gen letal (4), de acuerdo con la teoría de los genes letales propuesta por Happle (13). El predominio casi total de los casos esporádicos, así como el tipo de distribución de las lesiones con patrón en «tablero de ajedrez» o segmentario, abogan a favor de esta teoría. Como dato contradictorio está el mayor porcentaje de niñas afectadas por esta anomalía reseñado, con una única excepción (14), por la mayoría de los autores (1-4, 15) y por nuestro propio estudio.

La CMTC parece representar una anomalía del desarrollo vascular que afecta a capilares y venas. Aunque algunos estudios histopatológicos han demostrado esta circunstancia al describir la presencia de un aumento del número y del tamaño de venas y capilares en todas las capas de la dermis y del tejido celular subcutáneo (6, 11), otros no han confirmado dichos hallazgos (15) y han sugerido que la anomalía podría ser más bien funcional que anatómica. Por esta razón el diagnóstico es fundamentalmente clínico. Desde este punto de vista se caracteriza por áreas de piel con un eritema reticulado, plano o deprimido y de aspecto marmóreo. El tono del color varía entre diferentes pacientes e incluso entre diferentes áreas de un mismo paciente desde un color rojo pálido hasta un color violeta intenso. Las lesiones están presentes desde el nacimiento. Sin embargo, han sido descritos casos cuyas lesiones se han hecho evidentes después del nacimiento (1, 14), tal y como ocurrió en tres de nuestros pacientes. Resulta complicado confirmar este hecho en estudios retrospectivos dado que no es posible distinguir con certeza si las lesiones pasaron inadver-

tidas en el examen inicial o si las lesiones verdaderamente tuvieron un comienzo tardío. La distribución de las lesiones suele ser generalizada sobre el tronco y las extremidades. Puede afectar a la cara, circunstancia que podría asociar un mayor riesgo asociado de desarrollar un glaucoma homolateral. Aunque parece ser que en la mayoría de casos en los que esto ocurre existe un angioma plano en el área facial (1, 15), también ha sido descrita la presencia de glaucoma en ausencia de angioma plano asociado (1, 16). En nuestra serie, al igual que en otra serie reciente (4), ninguno de los siete pacientes con lesiones faciales presentó glaucoma. La afectación también puede ser segmentaria o localizada, en cuyo caso suele existir una línea de demarcación bastante acentuada en la línea media tal y como encontramos en los pacientes que presentaron esa distribución. La evolución de las lesiones cutáneas suele ser favorable con una cierta tendencia a mejorar, e incluso desaparecer, durante la infancia. De todas formas no son raros los casos en los que persisten las lesiones durante toda la vida (2, 8, 17). Algunos autores han observado que la mejoría es mayor durante los dos primeros años de vida (4). En nuestra serie, aunque 12 pacientes (42% de los casos) mostraron una tendencia a la mejoría durante el período de seguimiento, 16 permanecieron estables. Resultó interesante la relación encontrada entre la tendencia a la disminución y un mayor tiempo de seguimiento, así como con un porcentaje menor de superficie corporal afectada.

Las anomalías que han sido descritas asociadas a la CMTC son numerosas y afectan sobre todo a la piel, sistema musculoesquelético, al sistema nervioso central y al vascular. Las anomalías más frecuentemente descritas son las asimetrías corporales (generalmente hipertrofias o hipotrofias de miembros) y los trastornos tróficos de la piel. Éstas se encuentran entre el 20 y el 56% según diferentes series y revisiones (1-4, 14, 15). Nosotros los hemos encontrado en un 43% de los casos, aunque sólo tres pacientes (10%) presentaron una asimetría corporal secundaria. Aunque las ulceraciones fueron antaño consideradas como bastante características de esta afección (6), no parece ser un defecto tan frecuente (4). Ninguno de los pacientes estudiados en nuestro hospital presentó ulceraciones en el transcurso del seguimiento. En segundo lugar en frecuencia se encuentran otras malformaciones vasculares (generalmente angiomas planos, e incluso algún caso de síndrome de Sturge-Weber), que aparecen en un 0 a 37% de los casos (1-4, 14, 15). Se han descrito otros casos de hemangiomas en la literatura (18), así como también la presencia de angioqueratomas sobre áreas afectadas por la CMTC (19) similares a los que encontramos en uno de nuestros casos. El hallazgo de una mancha mongólica aberrante combinada con un nevo de Ota que encontramos en un caso, fue interpretada como una coincidencia y atribuida a las características raciales del paciente. Esta

explicación se ve apoyada también en el hecho de no aparecer reflejada en las listas de malformaciones asociadas a la CMTC (1-4, 14, 15). Con mucha menor frecuencia, aunque de forma significativa, se encuentran alteraciones en el desarrollo psicomotor, e incluso retraso mental, que se han descrito en un 0-10% de los casos, según series y revisiones (1-4, 14, 15). En los casos descritos en el presente trabajo no encontramos ningún caso con este tipo de alteraciones, excepto un leve retraso del lenguaje expresivo en uno de los niños. Las demás malformaciones encontradas en este estudio, la malformación de Chiari, la hidrocefalia, las escleróticas azules y el estrabismo, creemos que se deben añadir al extenso grupo de malformaciones descritas en casos aislados y que ya han sido revisadas en otros trabajos previos (2-3). No puede descartarse que muchas de estas malformaciones sean fruto del azar por su elevada frecuencia en niños sin CMTC. Sin embargo, al menos en algunos de los casos podrían corresponder a mecanismos etiopatogénicos comunes.

La CMTC es una anomalía relativamente benigna con poca frecuencia de malformaciones importantes asociadas. Sin embargo, es conveniente una adecuada valoración de los pacientes, para lo que consideramos que es suficiente la realización de una anamnesis y una exploración física completas, mientras que las pruebas complementarias deberán reservarse para los casos en los que la historia clínica las indique. El examen oftalmológico puede considerarse como medida de rutina cuando la CMTC afecte al área facial o se encuentre un angioma plano asociado en dicha zona, aunque hacen falta más estudios para confirmar su necesidad. La exploración clínica neurológica es aconsejable, mientras que las escasas anomalías cardiológicas rara vez justifican la realización de pruebas complementarias de forma rutinaria. El pronóstico de la CMTC es bueno, con tendencia a la mejoría o desaparición en la mayor parte de los casos. El consejo genético parece no ser necesario, si bien no puede excluirse una remota posibilidad de herencia del proceso.

**Abstract.**—*Background:* Cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTC) is a vascular malformation characterised by a segmentary or generalized pattern of fixed, violaceous, reticulated bands stripes present since birth or shortly thereafter.

*Objective:* To evaluate the clinical features and associated abnormalities in children with cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTC).

*Methods:* A retrospective study of the 28 cases seen in our hospital between 1990 and 1998. Clinical and follow-up data, jointly with ophthalmologic, neurological, and cardiological examinations, were

recorded in all cases. Other exams were performed based on clinical findings.

*Setting:* A public pediatric hospital.

*Results:* Twenty-eight patients with CMTC (11 males, 17 females) were collected. Lesions were present from birth in 86% of the patients. Six patients had cutaneous atrophy of the involved part, and seven had hypertrophy. Three patients had angiomatic nodules, and one patient presented angiokeratomas in the involved areas. Cardiological study revealed none anomaly. Ocular anomalies were found in three patients (blue sclerae, asymmetric cupping of disc, and strabismus). Eleven patients showed improvement of the lesions, although follow-up was relatively short.

*Conclusions:* CMTC is a malformative disease mainly associated to cutaneous anomalies, such as atrophy, hypertrophy, or other vascular anomalies, but non-cutaneous anomalies are rare.

*Nagore E, Torrel A, Zambrano A. Cutis marmorata telangiectatica congenita. A review of 28 cases. Actas Dermosifiliograf 1999;90:433-438.*

**Key words:** Cutis marmorata telangiectatica congenita. Reticulated vascular nevus. Childre.

## BIBLIOGRAFÍA

- Picascia DD, Esterly NB. Cutis marmorata telangiectatica congenita: report of 22 cases. *J Am Acad Dermatol* 1989;20:1098-104.
- Pehr K, Moroz B. Cutis marmorata telangiectatica congenita: long-term follow-up, review of the literature, and report of a case in conjunction with congenital hypothyroidism. *Pediatr Dermatol* 1993;10:6-11.
- Gelmetti C, Schianchi R, Ermacora E. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Quatre nouveaux cas et revue de la littérature. *Ann Dermatol Venereol* 1987;114:1517-28.
- Devillers AC, De Waard-Van der Speck FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Clinical features in 35 patients. *Arch Dermatol* 199;135:34-8.
- Kennedy CTC. Mechanical and thermal injury. En: Rook A, Wilkinson DS, Ebling FJG, eds. *Textbook of dermatology* 6.<sup>a</sup> ed. Oxford: Blacwell Science Ltd; 1998;883-956.
- Van Lohuizen CHJ. Über eine seltene angeborene hautanomalie (cutis marmorata telangiectatica congenita). *Acta Derm Venereol (Stockh)* 1922;3:201-11.
- Mizrahi AM, Sachs PM. Generalised congenital phlebectasia: report of a case. *Am J Dis Child* 1966;112:72-5.
- Lynch PJ, Zelickson AS. Congenital phlebectasia: a histopathological study. *Arch Dermatol* 1976;95:98-101.
- Champion RH. Livedo reticularis: a review. *Br J Dermatol* 1965;77:167-79.
- Kurczynski TW. Hereditary cutis marmorata telangiectatica congenita. *Pediatrics* 1982;70:52-3.
- Andreiev VC, Pramatarov K. Cutis marmorata telangiectatica congenita in two sisters. *Br J Dermatol* 1979;101:345-50.
- Rogers M, Poyzer KG. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Arch Dermatol* 1982;118:895-9.
- Happle R. Lethal genes surviving by mosaicism: a possible explanation for sporadic birth defects involving the skin. *J Am Acad Dermatol* 1987;16:899-906.
- Powell ST, Su DWP. Cutis marmorata telangiectatica congenita: report of nine cases and review of the literature. *Cutis* 1984;34:305-12.
- Petrozzi JW, Rahn EK, Mofenson H, Greensher J. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Arch Dermatol* 1870;101:74-7.
- Lynch PJ. Cutis marmorata telangiectatica congenita associated with congenital galucoma. *J Am Acad Dermatol* 199;22:857.
- Du Pont C. Cutis marmorata telangiectatica congenita (Van Lohuizen's syndrome). *Br J Dermatol* 1977;97:437-9.
- Del Giudice SM, Nydorf ED. Cutis marmorata telangiectatica congenita with multiple congenital anomalies. *Arch Dermatol* 1986;122:1060-1.
- Fazio M, Bonifazi E, Mautone A, Di Carlo A, Cristaudo A, Lastilla G. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Pediatr Dermatol* 1984;3:84-91.