

Facomatosis pigmentovascular tipo Ila

Asunción Cuenca, Carmen Varas, Amaia de Mariscal, Antonio Torrelo y Antonio Zambrano

Servicio de Dermatología. Hospital del Niño Jesús. Madrid. España.

Resumen.—La facomatosis pigmentovascular (FPV) es la coexistencia de un nevo vascular telangiectásico extenso y un nevo pigmentario asociado o no a compromiso sistémico. Se presenta el caso de una niña de 5 meses de edad que mostraba desde el nacimiento un nevo flámeo extenso segmentario con detención en la línea media asociado a una pigmentación grisácea diseminada compatible con mancha mongólica aberrante, sin ninguna anomalía extracutánea. La FPV tipo Ila es uno de los tipos más frecuentes que, al igual que otros tipos de FPV, probablemente se deba a un mecanismo de manchas gemelas no alélicas.

Palabras clave: facomatosis pigmentovascular Ila, nevo flámeo, mancha mongólica aberrante, manchas gemelas.

Cuenca A, Varas C, de Mariscal A, Torrelo A, Zambrano A. Facomatosis pigmentovascular tipo Ila. *Actas Dermosifiliogr* 2003;94(7): 464-6.

PHAKOMATOSIS PIGMENTOVASCULARIS, TYPE IIA

Abstract.—Phakomatosis pigmentovascularis (PPV) consists of coexisting extensive naevus flammeus and pigmentary naevus with or without systemic involvement. We report a five month old girl, who was born with extensive, segmental naevus flammeus with midline demarcation in association with a widespread grayish pigmentation consistent with aberrant Mongolian spot. She did not have any extracutaneous abnormality. Type Ila is one of the most frequently described type of PPV and, as well as other types, is probably due to a mechanism of non-allelic twin spotting.

Key words: phakomatosis pigmentovascularis, naevus flammeus, aberrant Mongolian spot, twin spotting.

INTRODUCCIÓN

La facomatosis pigmentovascular (FPV) fue descrita por Ota en 1947 como la asociación de un nevo vascular telangiectásico con nevo pigmentario y verrugoso¹, y desde entonces se han descrito más de 120 casos. En 1979, Hasegawa y Yasuhara proponen la primera clasificación, dividiéndola en cuatro tipos. En 1987, Ruiz-Maldonado describió 4 pacientes con alteración vascular extensa, pigmentación oculocutánea y alteración neurológica grave, y propuso el término de «facomatosis pigmentovascular» para referirse a un nuevo síndrome neurocutáneo². La FPV es la asociación de una anomalía pigmentaria extensa junto a una vascular también extensa, que pueden estar acompañadas de otras lesiones cutáneas o sistémicas. Se establecen cuatro tipos (tabla 1), de los que el tipo II es el más frecuente (> 85 %) ³⁻⁶. Algunos autores han criticado esta clasificación, señalando que todos los tipos y subtipos se explicarían por una misma teoría genética. La mayor parte de los pacientes son de origen oriental o hispano.

Además de las anomalías cutánea que provocan el síndrome, algunos pacientes presentan anomalías

extracutáneas asociadas (tabla 2). Las más habitualmente descritas son las asociadas al síndrome de Sturge-Weber⁷, como angiomas leptomenínges, calcificaciones intracraneales, atrofia cerebral, retraso mental, convulsiones, glaucoma y buftalmos⁸. Otras menos frecuentes son síndrome de Klippel-Trenaunay, enfermedad de Moya-Moya e hipoplasia de sistema porta y varices esofágicas. La pigmentación aberrante puede asociarse a nevos de Ota, melanosis de las escleróticas y nevos de Ito y ocasionalmente se han descrito asimetría de las córneas y pigmentación retiniana^{5,9}. Otras manifestaciones asociadas esporádicamente son deficiencia de inmunoglobulina A (IgA)¹⁰, agenesia de riñón¹¹, hemangioma renal¹² y atrofia e hipertrofia de tejido subyacente¹³.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Una lactante de 5 meses de edad, sin antecedentes familiares ni personales de interés, fue remitida a nuestra consulta para valoración de unas manchas cutáneas que presentaba desde el nacimiento. El embarazo, parto y período perinatal habían transcurrido sin incidencias, y la niña presentaba un desarrollo psicomotor adecuado a su edad. En la exploración física se observó una mancha eritematosa telangiectásica extensa que afectaba a hemicuerpo izquierdo desde la cabeza a la cintura, hombro derecho, tronco y genitales externos (fig. 1). Las

Correspondencia:

Antonio Torrelo.

Servicio de Dermatología. Hospital del Niño Jesús.

Menéndez Pelayo, 65. 28009 Madrid. España.

Aceptado el 9 de junio de 2003.

TABLA 1. CLASIFICACIÓN DE LA FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULAR

Tipo I:	Nevo flámeo Nevo pigmentario y verrugoso
Tipo II:	Nevo flámeo Mancha mongólica aberrante (asociado o no a nevo anémico)
Tipo III:	Nevo flámeo Nevo <i>spilus</i> o nevo lentiginoso moteado gigante (asociado o no a nevo anémico)
Tipo IV:	Nevo flámeo Mancha mongólica aberrante. Nevo <i>spilus</i> o nevo lentiginoso moteado gigante (asociado o no a nevo anémico)
Tipo V:	Cutis marmorata telangiectásica congénita Mancha mongólica aberrante

lesiones se detenían en la línea media a nivel facial, incluyendo mucosa oral, pero no respetaban la línea media en el tronco y región vulvar. En el brazo izquierdo, la mancha eritematosa se detenía bruscamente en la cara anterolateral. Junto a esta mancha, se apreció una extensa pigmentación de color azul grisácea que afectaba al abdomen, glúteo izquierdo y raíz de muslo izquierdo, en forma de grandes manchas de morfología poligonal, que remedaban un patrón en tablero de ajedrez. No se apreciaron alteraciones en la pigmentación del globo ocular.

Se practicaron exploración física general, exploración neurológica y oftalmológica incluyendo fondo de ojo, ecografía transfontanelar, resonancia magnética craneal y electroencefalograma. Todas estas pruebas ofrecieron resultados compatibles con la normalidad. En el seguimiento de la paciente a los 6 meses no se observaron cambios en las lesiones descritas.

DISCUSIÓN

Nuestra paciente presentaba un cuadro clínico compatible con una FPV tipo IIa. 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 mecanismo conocido como manchas gemelas¹⁴. Las manchas gemelas son manchas de tejido mutante que difieren entre sí y del fondo de tejido sano circundante. Se supone que, partiendo de una célula heterocigota para dos mutaciones distintas entre sí, situadas en el mismo cromosoma, un fenómeno de recombinación somática entre cromosomas homólogos producida durante la mitosis puede dar lugar a dos células hijas que son homocigotas para las dos mutaciones iniciales. Las manchas gemelas pueden deberse a mutaciones que suceden en el

TABLA 2. ALTERACIONES SISTÉMICAS ASOCIADAS A LA FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULAR

<i>Neurológicas</i>
Angiomatosis leptomenígea
Atrofia craneal
Calcificaciones intracraneales
Retraso mental
Alteraciones del comportamiento
Convulsiones
<i>Oftalmológicas</i>
Glaucoma
Buftalmos
Asimetría corneal
Pigmentación retiniana
Nevo de Ota
<i>Otras</i>
Enfermedad de Moya-Moya
Varices esofágicas
Hipoplasia de laringe con estenosis subglótica
Alopecia triangular temporal
Hamartomas
Deficiencia de IgA
Agenesia de riñón
Angiomatosis renal



Fig. 1.—Mancha eritematosa telangiectásica que afecta a hemicuerpo izquierdo.

mismo alelo o en distintos alelos, pero obligatoriamente próximos entre sí o al menos en el mismo cromosoma, como ya hemos señalado¹⁵. Las manchas gemelas alélicas, desde el punto de vista clínico, se manifiestan como áreas de «exceso y defecto» dependiendo de la cualidad que determine el gen mutado, como por ejemplo la asociación de nevo anémico con nevo telangiectásico o la asociación de un área de hipopigmentación yuxtapuesta a un área de hiperpigmentación o cutis tricolor¹⁴⁻¹⁶. Las manchas no alélicas se deben a mutaciones en alelos diferentes y manifiestan dos tipos de lesiones distintas que aparecen en el mismo individuo. Sin embargo, la gran variedad y cantidad de asociaciones diferentes de lesiones descritas como manchas gemelas no alélicas puede ir en contra de esta teoría, ya que ésta implicaría que todas las mutaciones posibles se encuentran muy próximas entre sí en el mismo cromosoma, lo cual es altamente improbable. Las manchas gemelas pueden manifestarse con un patrón en mosaico de cualquiera de sus tipos, aunque éste no es obligatorio. Sea como fuere, el patrón de distribución de estos cuadros, la asociación de tejido cutáneo mutante y la posible afectación extracutánea hacen suponer que este tipo de anomalías del desarrollo de la piel no sea meramente casual. Por otra parte, es frecuente la asociación con anomalías extracutáneas. Concretamente, en la FPV deben realizarse exploraciones neurológicas y oftalmológicas detalladas, incluyendo una resonancia magnética craneal y un electroencefalograma.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ota N, Kawamura T, Ito N. Phakomatosis pigmentovascularis. *Jpn J Dermatol* 1947;57:1-3.
2. Ruiz-Maldonado R, Tamayo L, Laterza AM, Brawn G, López A. Phakomatosis pigmentovascularis: A new síndrome? Report of four cases. *Ped Dermatol* 1987;4:189-96.
3. Murdoch SR, Keefe M. Phakomatosis pigmentovascularis type IIa in a caucasian child. *Ped Dermatol* 2000;17:157-8.
4. Mandt N, Bluime-Peitavi U, Pfrommer C, Krengel S, Goerdts S. Phakomatosis pigmentovascularis type IIa. *J Am Acad Dermatol* 1999;40:318-21.
5. Requena C, Febrer MI, Requena L, Navarro MA, Obón L, Molinero J, et al. Phakomatosis pigmentovascularis tipo IIb. *Actas Dermosifiliogr* 1999;90:579-81.
6. Narchi H, Santos M, Tunnessen WW. Phakomatosis pigmentovascularis. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2001;155:191-2.
7. Uysal G, Güven A, Özhan B, Öztürk MH, Mutluay AH, Tulunay O. Phakomatosis pigmentovascularis with Sturge-Weber Syndrome: A case report. *J Dermatol* 2000;27:467-70.
8. Cho S, Choi J-H, Sung K-J, Moon K, Ckohl J-K. Phakomatosis pigmentovascularis type IIb with neurologic abnormalities. *Ped Dermatol* 2001;18:261-2.
9. Tsuruta D, Fukai K, Seto M, Fujitani K, Shindo K, Hamada T, et al. Phakomatosis pigmentovascularis type IIIb associated with Moya-Moya disease. *Ped Dermatol* 1999;16:35-7.
10. Larralde de Luna M, Barquin MA, Casas JG, Sidelsky S. Phakomatosis pigmentovascularis with a selective IgA deficiency. *Ped Dermatol* 1995;12:159-63.
11. Huang and Lee. Phakomatosis pigmentovascularis type IIb with renal anomaly. *Clin Exp Dermatol* 2000;25:51-3.
12. Di Landro A, Luca Tadini G, Marchesi L, Cainelli T. Phakomatosis pigmentovascularis: A new case with renal angiomas and some considerations about the classification. *Ped Dermatol* 1999;16:25-30.
13. Enjolras O. Cutis Marmorata telangiectasica congenita. *Ann Dermatol Venereol* 2001;128:161-6.
14. Happle R. Loss of heterozygosity in human skin. *J Am Acad Dermatol* 1999;41:143-61.
15. Happle R. Allelic somatic mutations may explain vascular twin nevi. *Hum Genet* 1991;86:321-2.
16. De las Heras E, Boixeda JP, Ledo A, Happle R. Paired melanotic and achromic macules in a case of phakomatosis pigmentovascularis: A further example of twin spotting? *Am J Med Genet* 1997;70:336-7.