

# Cutis marmorata telangiectásica congénita. Revisión de 33 casos

J. del Boz González<sup>a</sup>, M.M. Serrano Martín<sup>b</sup> y A. Vera Casaño<sup>a</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Pediatría. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga. España.

## Introducción

La cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) es una infrecuente malformación vascular cutánea que se caracteriza por la presencia de un patrón localizado o generalizado, casi siempre asimétrico, de máculas reticuladas eritematosas o violáceas, presentes desde el nacimiento o poco después de éste.

## Pacientes y método

Estudio retrospectivo de 33 casos de CMTC diagnosticados entre 1994 y 2007 en la consulta de dermatología pediátrica de nuestro hospital, recogiendo datos clínicos y evolutivos, y en algunos casos, otros exámenes complementarios.

## Resultados

El 51,5 % de los pacientes fueron mujeres. En el 87,9 % de los casos las lesiones se observaron en el momento del nacimiento. Todos los casos fueron esporádicos. En el 72,7 % la distribución de las lesiones fue localizada, sobre todo afectando a los miembros inferiores. Se apreciaron anomalías asociadas en el 60,6 % de los casos, entre las que destacaban las alteraciones cutáneas (14 casos); entre las alteraciones extracutáneas, presentes en 11 pacientes, destacaron los trastornos tróficos de los miembros. En ningún caso se apreciaron alteraciones oftalmológicas o neurológicas. La mediana del tiempo de seguimiento fue de 14 meses. El 45 % de los pacientes mejoró y en un caso se objetivó la total resolución de las lesiones cutáneas.

## Conclusiones

La CMTC es una enfermedad malformativa con frecuentes anomalías asociadas. Es conveniente realizar una adecuada valoración y seguimiento de los pacientes. Consideramos necesaria la realización de una historia clínica completa en la que se incluya una exhaustiva exploración. Si la enfermedad afectase a la cabeza deberían realizarse exploraciones neurológica y oftalmológica. Generalmente, el pronóstico es bueno, y las lesiones cutáneas tienden a mejorar o a desaparecer en la mayoría de los casos.

## Palabras clave:

*Cutis marmorata telangiectásica congénita. Malformación vascular. Dermatología.*

## CUTIS MARMORATA TELANGIECTATICA CONGENITA. REVIEW OF 33 CASES

### Introduction

Cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTC) is an uncommon congenital vascular malformation characterized by the presence of a localized or generalized pattern, frequently asymmetrical, with reticulated, erythematous or violaceous macules, present at birth or shortly thereafter.

### Patients and method

Retrospective study of 33 cases of CMTC diagnosed between 1994 and 2007 in our hospital. Clinical and follow-up data were recorded in all cases. In some patients additional tests were performed.

### Results

Most of the patients (51.5 %) were female. In 87.9 % of the cases lesions were observed at birth. All the cases were sporadic. CMTC was localized in 72.7 % of the patients, being distributed mainly over the lower limbs. Associated anomalies were noted in 60.6 %, with predominance of skin alterations (14 cases). Extracutaneous anomalies were present in 11 patients, most commonly atrophy and hypertrophy in the involved limbs. In none of the cases were there ocular or neurological manifestations. The average follow-up time was 14 months. Improvement of the lesions was observed in 45 %, and in one case there was complete resolution.

### Conclusions

CMTC is a malformative disease which is frequently associated with other abnormalities. An appropriate assessment and follow-up of these patients is advisable. Per-

**Correspondencia:** Dra. M.M. Serrano Martín.  
Servicio de Pediatría.  
Hospital Regional Universitario Carlos Haya.  
Avda. Arroyo de los Ángeles, s/n. 29011 Málaga. España.  
Correo electrónico: mmarsers@live.com

Recibido en febrero de 2008.  
Aceptado para su publicación en julio de 2008.

**forming a thorough medical history, including full physical examination is necessary. If the head is affected, ocular and neurological examination should be performed. The prognosis is generally good, with a tendency to improvement or disappearance in most cases.**

**Key words:**

***Cutis marmorata telangiectatica congenita. Vascular malformation. Dermatology.***

**INTRODUCCIÓN**

La cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) es una infrecuente malformación vascular cutánea caracterizada por la presencia de un patrón localizado o generalizado, casi siempre asimétrico, de máculas reticuladas eritematosas o violáceas que están presentes desde el nacimiento o poco tiempo después de éste.

Aunque descrita por primera vez en 1922 por la pediatra holandesa Cato van Lohuizen<sup>1</sup>, no fue hasta 1973 que se publicó el primer caso en España<sup>2</sup>. Se han publicado más de 300 casos en todo el mundo, entre los que se incluyen cuatro grandes series que incluyen a más de 20 pacientes<sup>3-6</sup>. En España se han descrito hasta el momento unos 40 casos<sup>2,3,7-13</sup>.

Su diagnóstico es eminentemente clínico, aunque el amplio espectro de las características cutáneas y extracutáneas de esta entidad es una frecuente fuente de confusiones, que se ve incrementada por sus numerosos sinónimos, como *flebectasia generalizada*<sup>14</sup>, *nevo vascular reticular*<sup>15</sup>, *flebectasia congénita*<sup>16</sup>, *livedo telangiectásica*<sup>17</sup>, *livedo reticularis congénita*<sup>18</sup> y *síndrome de Van Lohuizen*<sup>19</sup>, aunque la mayoría de los autores prefiere utilizar la expresión CMTC.

Resulta especialmente importante su frecuente asociación con otras anomalías, aunque la mayoría de éstas son de carácter leve.



**Figura 1.** Lesiones reticuladas eritematovioláceas presentes al nacer características de cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC). Esta paciente, además, presenta un intenso dermatografismo (véase el muslo izquierdo).

En este estudio describimos 33 casos de CMTC, lo que constituye la mayor serie de casos descrita en castellano y la tercera mayor serie global<sup>4,5</sup>. En todos estos pacientes se recogieron diferentes datos con los que se revisaron sus características clínicas y evolutivas, así como las anomalías asociadas, comparando los resultados con los hallazgos descritos en la bibliografía científica.

**PACIENTES Y MÉTODO**

Se ha realizado un estudio retrospectivo de 33 casos de CMTC diagnosticados entre 1994 y 2007 en la consulta de dermatología pediátrica de nuestro hospital. El diagnóstico fue clínico, aunque además se realizaron biopsias de las lesiones cutáneas en 8 casos. Clínicamente se definió la CMTC como la presencia de un patrón vascular macular reticulado relativamente fijo y visible en reposo, presente desde el nacimiento o poco después de éste (fig. 1).

A todos los pacientes se les realizó una historia clínica completa, incluyendo un exhaustivo examen físico. Se recogieron los datos correspondientes a sexo, edad de aparición y de diagnóstico, antecedentes familiares, distribución, localización y extensión de las lesiones, características clínicas, resultado de las biopsias realizadas, anomalías asociadas, tiempo de seguimiento y evolución. Se realizaron otras exploraciones traumatológicas, oftalmológicas, neurológicas o cardiológicas, así como diferentes pruebas de laboratorio en algunos pacientes según la localización de las lesiones y los hallazgos de la historia clínica.

**RESULTADOS**

En nuestro grupo de pacientes, 16 casos fueron mujeres (51,5%). En 29 casos (87,9%), las lesiones se evidenciaron al nacer; en los casos restantes se apreciaron antes de los 6 meses de edad. La edad en el momento del diagnóstico fue muy variable, con un rango que abarca desde el nacimiento hasta los 18 años (un caso). El 81,8% de los pacientes (27 casos) fue diagnosticado antes de los 2 años de edad y la mediana de edad en el momento del diagnóstico fue de 4 meses de vida. Todos los casos fueron esporádicos.

En el 72,7% (24 casos) se observaron formas localizadas, la mayoría de las cuales afectaban a los miembros, sobre todo los inferiores (18 casos); tan sólo un paciente tenía afectado sólo el tronco. Las lesiones afectaron a un solo hemicuerpo en 22 pacientes (66,6%), y entre los 11 casos de afectación bilateral (33,3%) ésta fue asimétrica en nueve. Existía afectación facial en 6 casos (18,2%), siempre acompañada de CMTC en otras áreas.

La extensión de las lesiones se midió según la tabla de Lund y Browder para la evaluación de la superficie cutánea afectada por quemaduras en niños, que dio como resultado una media de superficie corporal afectada del 29%.



**Figura 2.** Atrofia cutánea sobre las lesiones de cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC).

En cuanto a las características clínicas, sólo un paciente presentó atrofia sobre el área de piel afectada (fig. 2), y en otro caso se observó ulceración. El resto se consideraron formas "simples".

Entre las biopsias de CMTC realizadas en ocho de los casos, el hallazgo más habitual fueron vasos ectásicos en la dermis superficial; en cinco de estos pacientes los vasos presentaban proliferación, y en dos de ellos ésta se extendía por toda la dermis.

En 20 pacientes (60,6%) existían anomalías asociadas (tabla 1), y se encontraron lesiones cutáneas asociadas en 14 casos (42,5%). En 12 casos (36,4%) se observaron anomalías extracutáneas, y en 6 pacientes (18,2%) coexistían ambos tipos.

Las manifestaciones cutáneas asociadas más frecuentes (tabla 2) fueron de tipo vascular, apreciadas en 10 pacientes (30,3%): así, en 4 pacientes se observaron nevos *flammeus* (mancha "en vino de Oporto"), y en 2 pacientes, nevos anémicos. Asimismo, se apreciaron lesiones angiomasas tipo granuloma piógeno sobre las lesiones de CMTC (ambas biopsiadas) en 2 pacientes, y en otros 2 pacientes se apreció un hemangioma infantil a distancia de las lesiones de CMTC. Otras lesiones cutáneas coexistentes en algunos pacientes fueron dermografismo, nevo sebáceo, manchas "café con leche" y lesiones cutáneas de lupus neonatal.

Las manifestaciones extracutáneas más frecuentes (tabla 3) fueron de tipo trófico en los tejidos subyacentes, presentes en 10 pacientes (30,3%) (fig. 3). Hubo 3 casos con hipertrofia del miembro afectado, 3 pacientes con hipotrofia de éste y en un caso aislado de hipertrofia de un hemicuerpo. Otros 3 pacientes presentaron disimetría del miembro afectado sin más afectaciones.

En 16 pacientes (48,5%) se realizó una valoración oftalmológica, y se incluyen los 6 casos con afectación facial, sin que se encontraran alteraciones. No se apreciaron alteraciones neurológicas en ninguno de los pacientes.

**TABLA 1. Alteraciones asociadas**

	Número de casos
Lesiones sólo cutáneas	9
Lesiones sólo extracutáneas	6
Coexistencia de ambas lesiones	5
Total	20

**TABLA 2. Otras alteraciones cutáneas**

	Número de casos
Mancha "en vino de Oporto" (nevo <i>flammeus</i> )	4
Angiomas cutáneos	2
Nevo anémico	2
Granuloma piógeno sobre las lesiones de CMTC	2
Nevo sebáceo	1
Manchas "café con leche"	1
Dermografismo	1
Lesiones cutáneas de lupus neonatal	1
Total	14

CMTC: cutis marmorata telangiectásica congénita.

**TABLA 3. Alteraciones extracutáneas asociadas**

Tipo de alteración	Número de casos
Alteraciones tróficas en tejidos subyacentes	9
Trombopenia	2
Luxación congénita de caderas	1
Paladar hendido	1
Conducto arterial persistente	1
Alteraciones analíticas compatibles con lupus neonatal	1



**Figura 3.** Disimetría de miembros inferiores por hipotrofia del miembro inferior izquierdo.



**Figura 4.** Cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) de distribución generalizada.

El paciente con lupus neonatal presentó anemia, linfocitosis, hipertransaminasemia, hipocomplementemia y anticuerpos antinucleares (ANA) y anti-Ro positivos.

Otras alteraciones aisladas fueron trombocitopenia autolimitada al nacer (2 pacientes), conducto arterial persistente, paladar ojival y luxación congénita de caderas.

El tiempo de seguimiento fue muy variable, comprendido entre 6 semanas y 9 años, con una mediana de 14 meses.

La evolución se constató mediante iconografía. Se apreció mejoría en 15 pacientes (45,5%), y se comprobó la desaparición total de las lesiones en uno de ellos. Se apreció mejoría sólo en 6 de 18 pacientes (33,3%) controlados durante menos de 2 años, mientras que mejoraron 9 de 15 pacientes (60%) controlados durante más de 2 años, aunque esta diferencia no resultó ser estadísticamente significativa (prueba de la t de Student;  $p > 0,05\%$ ).

## DISCUSIÓN

La etiopatogenia de la CMTC se desconoce, aunque se ha sugerido como posible origen un mosaicismo de algún gen letal<sup>5</sup>, siguiendo la teoría de Happle<sup>20</sup>. A favor de ello se encontrarían factores como el predominio de los casos esporádicos, la afectación de ambos sexos, la distribución de las lesiones con patrón “en tablero de ajedrez”

o segmentario, encontrándose a menudo un límite neto en la línea media y la inexistencia de afectación difusa completa de la piel. Rogers y Poyzer sugirieron la posibilidad de un factor teratogénico, y Bormann et al, la existencia de un defecto funcional en la inervación vascular cutánea<sup>21</sup>.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, y se caracteriza por áreas de piel con eritema reticulado de aspecto mármoleo, cuya tonalidad varía entre el color rojo pálido hasta el violeta intenso (figs. 1, 3 y 4). El patrón puede mostrar desde un reticulado fino hasta uno abigarrado<sup>22</sup>. Las lesiones se aclaran a la vitreopresión, se acenúan ante el frío y situaciones de estrés, y no desaparecen con el calor<sup>23</sup>. Pueden encontrarse sobre estas lesiones venas prominentes (flebectasia), telangiectasias, hiperqueratosis e, incluso, trastornos tróficos (desde la atrofia cutánea hasta la ulceración)<sup>5,23,24</sup>, sobre todo en la piel que recubre los codos y las rodillas, y pueden acompañarse de sangrado<sup>25</sup>.

El diagnóstico diferencial de esta entidad debe realizarse con otras lesiones reticulares vasculares: el *cutis marmorata fisiológico*, respuesta fisiológica normal tras un enfriamiento durante las primeras semanas de vida, con un retículo fino y un patrón simétrico sobre tronco y extremidades, y que al contrario que el CMTC sí desaparece con el calor, pero que no será nunca segmentario ni se acompañará de atrofia ni ulceración<sup>22,26</sup>. La *flebectasia difusa (síndrome de Bockenheimer)* es una malformación hamartomatosa progresiva que afecta a venas profundas, con establecimiento gradual durante la infancia y dilataciones venosas irregulares dolorosas que con frecuencia afectan a un solo miembro<sup>26</sup>. La entidad que más problemas plantea en el diagnóstico diferencial es el *nevo flammeus*. Esto ocurre especialmente en los primeros meses de vida, en los que el CMTC puede parecer menos reticulado<sup>4</sup> mientras que el *nevo flammeus* puede presentarse con un color más claro de lo habitual y patrón reticulado, pero habitualmente este último no autoinvolucionará, sino que tenderá a oscurecerse con el tiempo, lo que permitirá su distinción<sup>26</sup>.

Debido a este amplio diagnóstico diferencial, en ocasiones puede ser difícil considerar que un niño tiene CMTC, para lo cual la colaboración del dermatólogo será fundamental.

Algunas series de casos indican un ligero predominio de esta entidad en mujeres frente a varones (1,5:1)<sup>3,5,23,24</sup>, aunque en la serie más amplia y en otros estudios<sup>4,27</sup>, al igual que en el nuestro, esta diferencia es mínima.

Las lesiones de CMTC suelen estar presentes desde el nacimiento en más del 90% de estos pacientes<sup>3-5,24</sup>, aunque se han descrito casos que se han hecho evidentes algún tiempo después; es difícil confirmar esto en estudios retrospectivos, al no saber con certeza si es que las lesiones pasaron inadvertidas. En nuestros casos, casi el 90% de los pacientes presentaba las lesiones al nacer, y

en los restantes la fecha de aparición referida por la familia no fue más allá de los 6 meses de vida.

La edad en el momento del diagnóstico es señalada en pocos estudios y, en los que lo hacen<sup>5</sup>, ésta fue (como en nuestro estudio) muy variable.

Al igual que en nuestros pacientes, ninguno de los casos descritos en las grandes series<sup>3-5,24</sup> tenía una historia familiar de CMTC, aunque se han publicado casos familiares con herencia autosómica dominante<sup>28,29</sup>.

La distribución de las lesiones puede ser localizada o generalizada (fig. 4), aunque nunca se ha descrito una afectación cutánea difusa completa. Al igual que nosotros, las series de casos<sup>3-5,24</sup> coinciden en señalar como localización más frecuente los miembros inferiores, seguida por tronco, cara y cuero cabelludo; raramente se ven afectadas las plantas y las mucosas. En estas series la enfermedad localizada estaba presente en el 60-89% de los casos (en nuestro estudio en el 72,7%). Cuando las lesiones son bilaterales suelen ser asimétricas<sup>3,4</sup>, al igual que en nuestros casos. La tasa de afectación facial en las series que lo especifican es de hasta el 25%<sup>3,5</sup>, siempre coexistiendo con la afectación de otras localizaciones.

Aunque algunos autores consideran la atrofia cutánea un rasgo primario de CMTC, para otros es una anomalía asociada<sup>5,27</sup>. En nuestra opinión, atrofia y ulceración son manifestaciones clínicas propias de la enfermedad. La ulceración es un hallazgo infrecuente<sup>3</sup> (sólo uno de nuestros pacientes la presentaba), mientras que la atrofia se describe en un mayor número de pacientes<sup>5</sup>. No está claro si la extensión de piel afectada se correlaciona con la presencia de anomalías asociadas y su potencial gravedad<sup>5,27</sup>, aunque en nuestro estudio dicha relación no resultó ser estadísticamente significativa.

Se describen pocos casos con biopsia en la bibliografía y en éstos se observan hallazgos inespecíficos; algunos autores incluso no detectaron anomalía vascular alguna, lo que sugiere que puede tratarse de una alteración más funcional que anatómica<sup>1,24,30</sup>. En nuestros pacientes, los hallazgos más frecuentes fueron un aumento del número y del tamaño de los capilares y de las vénulas en la dermis.

El porcentaje de pacientes afectados de CMTC con anomalías asociadas es muy variable según las series consultadas (20-89%)<sup>3-5,23,24,27</sup>; en nuestros pacientes este porcentaje fue del 60,6% (20 casos), cifra similar a la referida por la otra gran serie de casos española<sup>3</sup>. Este alto número de anomalías asociadas podría estar sesgado, ya que muchos casos localizados sin alteraciones asociadas evidentes no son remitidos al hospital y, por otro lado, existe una clara tendencia a la publicación de casos con anomalías asociadas, en especial si éstas son graves<sup>22,27</sup>.

Las anomalías asociadas con mayor frecuencia son asimetría corporal, anomalías vasculares (nevus *flammeus* habitualmente) y anomalías oculares (glaucoma)<sup>23</sup>.

La asimetría puede deberse a trastornos tróficos (atrofia o hipertrofia) de los tejidos subyacentes, casi siempre en

los miembros afectados, lo que se ha hallado en el 20-56% de los pacientes en diferentes revisiones<sup>3-5,23</sup>; en nuestro estudio se encontraba en casi un tercio de los pacientes (30,3%). Es posible encontrar también casos de hemihipertrofia corporal<sup>4</sup>, como sucedía en uno de nuestros casos.

Las anomalías vasculares asociadas a CMTC son: angiomas planos (nevus *flammeus*), que se han comunicado con una frecuencia variable (0-37%)<sup>3-5,23</sup>. En nuestro estudio (tabla 2) en el 18,2% de los pacientes aparecieron estas lesiones en la misma área cutánea afectada por CMTC o a distancia. Asimismo, existen solapamientos de casos de CMTC con los síndromes de Klippel-Trenaunay-Weber y de Sturge-Weber<sup>24</sup>. El nevo anémico aparece también relacionado con CMTC<sup>4,27</sup>, como ocurrió en dos de nuestros pacientes. Se han descrito también casos de tumoraciones vasculares asociadas, como proliferaciones angiomasas e incluso angioqueratomas<sup>3,27</sup>, así como hemangiomas infantiles<sup>3,4</sup>. Estas asociaciones probablemente representen una disfunción en un mecanismo compartido del desarrollo vascular<sup>22</sup>. Entre nuestros casos encontramos lesiones de tipo granuloma piógeno (ambas estudiadas histológicamente) sobre las lesiones de CMTC en 2 pacientes, y hemangiomas infantiles a distancia en otros 2 casos. Otras alteraciones vasculares asociadas descritas son varicosidades, malformaciones cerebrovasculares e, incluso, hipoplasia de vasos de gran calibre<sup>31</sup>.

Otras alteraciones cutáneas asociadas descritas son las manchas mongólicas; esta asociación se incluye entre las facomatosis pigmentovasculares, y corresponde en concreto a la cesiomarmorata, anteriormente denominada tipo V. También se han descrito asociaciones con nevus congénitos y manchas "café con leche"<sup>4,27,32</sup>. En nuestra serie un paciente presentaba una mancha "café con leche", otro un nevo sebáceo y otro un claro dermatogrfismo, aunque por su frecuencia en la población general podrían ser simples coincidencias. La aplasia cutis ha sido otra característica observada, y su hallazgo obliga a descartar que exista un síndrome de Adams-Oliver<sup>33</sup>, caracterizado por defectos esqueléticos congénitos del cráneo y de los miembros (hipoplasia), junto con lesiones de CMTC en el 20% de los pacientes, y anomalías cardíacas en otro 20%<sup>4,5,22,24,27,34</sup>.

En cuanto al lupus neonatal asociado con la CMTC, se han descrito 7 casos en la bibliografía<sup>13,26,35,36</sup>, y algunos autores han llegado a afirmar que debería realizarse el cribado del lupus neonatal a todos los pacientes diagnosticados de CMTC y de conectivopatía a sus madres. Una de nuestras pacientes, de madre con anti-Ro positivos, presentó, tras fotoexposición en el período neonatal, un cuadro de lesiones cutáneas compatibles con lupus neonatal, que se comprobó mediante biopsia cutánea, y se objetivaron, además, títulos elevados de anti-Ro también en la paciente. Un mes más tarde ésta desarrolló lesiones en los miembros superiores e inferiores compatibles con



**Figura 5.** Evolución favorable con desaparición de las lesiones.

CMTC. Las lesiones de lupus neonatal desaparecieron 3 semanas después, mientras que las lesiones de CMTC, como es habitual en esta enfermedad, desaparecieron a los 10 meses de vida.

Según algunas publicaciones, la afectación facial (especialmente periorcular<sup>16</sup>) podría asociarse con glaucoma homolateral hasta en el 9,5% de los casos<sup>4,10,23</sup>, aunque en series de casos recientes<sup>3,5</sup>, al igual que en la nuestra, ninguno de los pacientes presentaba alteración ocular alguna. Otras anomalías oculares descritas aisladamente son estrabismo, escleróticas azules, arteria hialoidea persistente, pigmentación granular de la retina, pequeños discos ópticos y atrofia del nervio óptico<sup>3,5,27</sup>.

Entre los defectos esqueléticos se han descrito sindactilia, displasia de cadera, escoliosis, macrocefalia, asimetría de cráneo, micrognatia, osteoporosis generalizada y paladar hendido. Entre nuestros casos (tabla 3) sólo apreciamos un caso de paladar ojival. La sindactilia y la macrocefalia en esta enfermedad obligan a descartar el síndrome de macrocefalia-CMTC, considerado una entidad propia, en el que ambas manifestaciones (macrocefalia y CMTC) suelen coexistir junto con otras alteraciones. Lapunzina et al<sup>9</sup> realizaron una magnífica revisión en la que comprobaron que las anomalías más frecuentemente asociadas en estos casos fueron macrocefalia, CMTC, asimetría corporal, macrosomía, hemangioma de labio y/o *philtrum*, retraso del desarrollo, sindactilia de segundo-tercer dedos, hidrocefalia, frente amplia, laxitud articular/hipermovilidad, hipotonía, hemimegalencefalia, piel

hiperelástica e hipertrofia del tejido subcutáneo. Existen en la actualidad más de 70 casos publicados que presentan estas características<sup>9,12,22,27,37-40</sup>.

Las alteraciones neurológicas, sobre todo retraso psicomotor, se describen hasta en el 22% de los pacientes. Nosotros no hemos estudiado a ningún paciente con alteraciones neurológicas. En caso de hallarlas, podrán constituir un rasgo diagnóstico del síndrome macrocefalia-CMTC<sup>3-5,23,27</sup>. La mayoría de las anomalías cerebrales descritas son casos aislados de síndrome de Arnold-Chiari, hidrocefalia, colecciones extraaxiales, agenesia de cuerpo calloso, porencefalia, anomalías vasculares, defectos de la migración neuronal, ictus, atrofia cortical o del nervio óptico, epilepsia o mielinización retardada<sup>4,5,23,24,27,37,39</sup>. Entre otras asociaciones infrecuentes se incluyen hipotiroidismo<sup>23</sup>, conducto arterial persistente, comunicación interventricular<sup>4,27,30</sup> y diversas alteraciones urogenitales, entre las que destaca la hipospadia<sup>4,30,40</sup>.

El pronóstico de la CMTC es generalmente bueno, aunque depende de las anomalías asociadas. La evolución de las lesiones cutáneas suele ser favorable, y éstas mejoran en el 42-46% de los pacientes según las series descritas<sup>3,4</sup> (fig. 5) y llegan a desaparecer en el 10-20%<sup>4,5</sup>, lo que parece que sucede con más frecuencia durante los primeros 2 años de vida y cuanto menor sea la superficie afectada<sup>3</sup>, aunque son frecuentes los casos persistentes<sup>3,23</sup>. Entre nuestros casos, 15 de los 33 mejoraron (45,5%), y se constató un mayor porcentaje en los casos que habían sido controlados durante más tiempo; aunque sólo se constató la resolución total en un paciente, posiblemente se deba a que algunos pacientes con resolución de sus lesiones dejaron de acudir a revisión. Por otra parte, incluso en caso de mejoría de las lesiones cutáneas, la asimetría de los miembros (si existía) persistirá<sup>23</sup>.

No existe un tratamiento específico. En caso de ulceración de las lesiones, deberán tratarse mediante curas locales. Las lesiones cutáneas persistentes podrían tratarse con láser colorante pulsado, aunque la respuesta es variable y no se ha descrito a largo plazo<sup>21</sup>.

En conclusión, la CMTC es una anomalía benigna, cuyo pronóstico depende de las anomalías asociadas; al ser éstas habitualmente leves, el pronóstico será bueno en general, y se acompañará de una tendencia a la mejoría o a la desaparición de las lesiones cutáneas. El diagnóstico es eminentemente clínico, y a menudo es suficiente con tener una historia completa en la que se incluya un exhaustivo examen físico para descartar las posibles anomalías asociadas, especialmente en la zona subyacente a las lesiones cutáneas. Las pruebas complementarias deben reservarse para los casos en los que los hallazgos clínicos lo indiquen. La biopsia cutánea de las lesiones de CMTC no está indicada, puesto que los hallazgos serán habitualmente inespecíficos. El examen oftalmológico y neurológico puede considerarse sistemático cuando el

CMTC u otra malformación vascular asociada afecten a la zona facial, o ante síntomas que lo justifiquen. En caso de que afecte a los miembros, debería procederse a su medición, y un traumatólogo debería realizar una valoración si se observase la existencia de disimetría. Las escasas anomalías cardiológicas descritas no justificarían la realización de pruebas complementarias sistemáticas si no se aprecian anomalías en la exploración. Por otra parte, consideramos razonable el cribado de lupus neonatal únicamente en los casos de CMTC en los que la madre o el neonato presenten anticuerpos positivos (anti-Ro/La/U1RNP) o alguna sintomatología indicativa de conectivopatía.

## BIBLIOGRAFÍA

- Van Lohuizen CHJ. Über eine seltene angeborene Hautanomalie (cutis marmorata telangiectatica congenita). *Acta Derm Venereol.* 1922;3:201-11.
- Gracia R. Cutis marmorata telangiectática congénita. *An Esp Pediatr.* 1973;6:322.
- Nagore A, Torrelo A, Zambrano A. Cutis marmorata telangiectática congénita. Revisión de 28 casos. *Actas Dermosifiliogr.* 1999;90:433-8.
- Amitai DB, Fichman S, Merlob P, Morad Y, Lapidot M, Metzker A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: Clinical findings in 85 patients. *Pediatr Dermatol.* 2000;17:100-4.
- Devillers AC, De Waard-Van der Speck FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Clinical features in 35 patients. *Arch Dermatol.* 1999;135:34-8.
- Picascia DD, Esteril NB. Cutis marmorata telangiectatica congenita: report of 22 cases. *J Am Acad Dermatol.* 1989;20:1098-104.
- López-Herce J, Roche-Herrero MC, Pascual-Castroviejo I. Cutis marmorata telangiectática congénita. Anomalías asociadas. *An Esp Pediatr.* 1985;22:575-80.
- Agustí-Minguell MJ, Casanova-Seuma JM, Vega-Romero M, Brigué-Espuny X, Prado-Muñoz M, Mallafré-Moya M. Cutis marmorata telangiectática congénita. Aportación de un nuevo caso. *An Esp Pediatr.* 1998; 48:531-3.
- Lapunzina P, Gairí A, Delicado A, Mori MA, de Torres ML, Gomá A, et al. Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita: Report of six new patients and a review. *Am J Med Genet.* 2004; 130:45-51.
- Miranda I, Alonso MJ, Jiménez M, Tomas-Barberau S, Ferro M, Ruiz R. Cutis marmorata telangiectatica congenita and glaucoma. *Ophthalmic Paediatr Genet.* 1990;11:129-32.
- Pérez-Álvarez F, García-Tornel S, Noguera X. Cutis marmorata telangiectática congénita. *An Esp Pediatr.* 1981;15:488-91.
- Berbel Tornero O, Rometsch S, Ridaura-Astaldo S, Pérez-Ayres A. Macrocefalia-cutis marmorata telangiectásica congénita: un nuevo caso de una entidad recientemente reconocida. *An Esp Pediatr.* 1999;51:399-401.
- Carrascosa JM, Ribera M, Bielsa I, Fuente MJ, Ferrándiz C. Cutis marmorata telangiectatica congenita or neonatal lupus? *Pediatr Dermatol.* 1996;13:230-2.
- Kantor I, Yep D. Congenital generalized phlebectasia. *Arch Dermatol.* 1966;93:774-5.
- Brain RT. Nevus vascularis reticularis (two cases). *Proc R Soc Med.* 1954;47:172-3.
- Lynch PJ, Zelickson AS. Congenital phlebectasia: A histopathologic study. *Arch Dermatol.* 1967;95:98-101.
- Williams CM, Goodman H. Livedo reticularis. A review. *Br J Dermatol.* 1965;77:167-79.
- Champion RH. Livedo reticularis. A review. *Br J Dermatol.* 1965;77:167-79.
- Lee S, Lee JB, Kim JH, Kim KY, Lee SH. Cutis marmorata telangiectatica with multiple congenital anomalies (Van Lohuizen's syndrome). *Dermatologica.* 1981;163:408-12.
- 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.
- Bormann G, Wohlrab J, Fischer M, Marsch WC. Cutis marmorata telangiectatica congenital: Laser doppler fluxmetry evidence for a functional nervous defect. *Pediatr Dermatol.* 2001; 18:110-3.
- Garzon MC, Schweiger E. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Sem Cut Med Surg.* 2004;23:99-106.
- 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.
- South DA, Jacobs AH. Cutis marmorata telangiectatica congenita (congenital generalizad phlebectasia). *J Pediatr.* 1978;93: 944-9.
- Hu IJ, Chen MT, Tai HC, Tsao PN, Chou HC, Hsieh WS. Cutis marmorata telangiectatica congenita with gangrenous ulceration and hypovolaemic shock. *Eur J Pediatr.* 2005;164: 411-3.
- Heughan CE, Kanigsberg N. Cutis marmorata telangiectatica congenita and neonatal lupus. *Pediatr Dermatol.* 2007;24: 320-1.
- Gerritsen MJ, Steijlen PM, Brunner HG, Rieu P. Cutis marmorata telangiectatica congenita: Report of 18 cases. *Br J Dermatol.* 2000;142:366-9.
- Toriello HV, Graff RG, Florentine MF, Lacina S, Moore WD, Optiz JM, Reynolds JF. Scalp and limb defects with cutis marmorata telangiectatica congenita: Adams Oliver syndrome? *Am J Med Genet.* 1988;77: 780-2.
- Kurczynski TW. Hereditary cutis marmorata telangiectatica congenita. *Pediatrics.* 1982;70:52-3.
- Fujita M, Darmstadt GL, Dinulos JG. Cutis marmorata telangiectatica congenita with hemangiomas histopathologic features. *J Am Acad Dermatol.* 2003;48:950-4.
- Vogel A, Paltiel H, Kozakewich H, Burrows J, Mulliken J, Fishman S. Iliac artery stenosis in a child with cutis marmorata telangiectatica congenita. *J Pediatr Surg.* 2005;40:e9-12.
- Torrelo A, Zambrano A, Happle R. Cutis marmorata telangiectatica congenita and extensive mongolian spots: Type 5 phacomatosis pigmentovascularis. *Br J Dermatol.* 2003;148:342-5.
- Fayol L, Garcia P, Denis D, Philip N, Simeoni U. Adams-Oliver syndrome associated with cutis marmorata telangiectatica congenita and congenital cataract: A case report. *Am J Perinatol.* 2006;23:3.
- Frank RA, Frosch PJ. Adams-Oliver syndrome: Cutis marmorata telangiectatica congenita with multiple anomalies. *Dermatology.* 1993;187:205-8.
- Greist MC, Probst E. Cutis marmorata telangiectatica congenita or neonatal lupus. *Arch Dermatol.* 1980;116:1102-3.

36. Weston WL, Morelli JG, Lee LA. The clinical spectrum of anti-Ro-positive cutaneous neonatal lupus erythematosus. *J Am Acad Dermatol.* 1999;40:675-81.
37. Moore CA, Toriello H, Abuelo DN, Bull MJ, Curry CJR, Hall B, et al. Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita: A distinct disorder with developmental delay and connective tissue abnormalities. *Am J Med Genet.* 1997;70:67-73.
38. Toriello H, Moore CA, Dobyys W. Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita: Description of twelve patients with this previously undescribed multiple congenital anomaly syndrome. *Eur J Hum Genet.* 1996;4 Suppl 1:2-5.
39. Clayton-Smith J, Kerr B, Brunner H, Tranebjaerg L, Magee A, Hennekam RC, et al. Macrocephaly with cutis marmorata, haemangioma and syndactyly. A distinctive over-growth syndrome. *Clin Dysmorphol.* 1997;6:291-302.
40. Khanna N, Curry ML, Carder KR. Cutis marmorata telangiectatica congenita in unique association with imperforate anus and myelodysplasia. *J Am Acad Dermatol.* 2005;53:904-5.