



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Malformación capilar del labio inferior: síndrome CLAPO



Capillary malformation of the lower lip: CLAPO syndrome

Julio César Moreno Alfonso^{a,*}, Juan Carlos López Gutiérrez^b,
Paloma Elena Triana Junco^b y María San Basilio Berenguer^c

^a Cirugía Pediátrica, Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, España

^b Cirugía Pediátrica, Cirugía Plástica y Anomalías Vasculares, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^c Cirugía Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Disponible en Internet el 15 de mayo de 2022

Las malformaciones vasculares representan un amplio espectro de trastornos causados por el desarrollo anormal de los vasos sanguíneos. Las malformaciones capilares (MC) son el tipo más común de anomalías vasculares y afectan hasta al 0,3% de la población.

Presentamos el caso de un varón de 8 meses de vida derivado por una MC del labio inferior, malformación linfática (ML) con asimetría facial derecha (fig. 1A) y sobrecrecimiento del primer dedo de ambos pies con *sandal gap* bilateral (fig. 1B y C). Ante la sospecha de síndrome dentro del espectro PROS (síndrome de sobrecrecimiento relacionado con *PIK3CA*) se realizó una resonancia magnética cerebral que descartó afectación a ese nivel y se estableció el diagnóstico de síndrome CLAPO.

El síndrome CLAPO se caracteriza por MC del labio inferior, ML de la cara/cuello, asimetría de la cara o extremidades y sobrecrecimiento parcial/generalizado¹. Ocurre de forma esporádica y se asocia con mutaciones somáticas del gen *PIK3CA*, así como otros PROS como el síndrome de megalencefalia-MC-polimicrogiria (MCAP), lo que explica la superposición entre los fenotipos de estos síndromes². La MC del labio inferior es característica del síndrome CLAPO, por lo que en presencia de una MC gingival o labial inferior se debe monitorizar la aparición de una ML o sobrecrecimiento, mientras que en la MC del labio superior se debe sospechar un MCAP y descartar afectación neurológica. En este sentido, las MC son hallazgos importantes que de acuerdo a su ubicación pueden guiar con respecto a otras anomalías subyacentes o condiciones sindrómicas.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jc.moreno.alfonso@navarra.es (J.C. Moreno Alfonso).



Figura 1 A) Malformación capilar interciliar y del labio inferior (flecha) con asimetría facial derecha (punta de flecha). Sobrecrecimiento del primer dedo de pie derecho, B) punta de flecha e izquierdo, C) punta de flecha, con *sandal gap* bilateral (doble flecha). Fenotipo compatible con el síndrome CLAPO.

Financiación

Este trabajo no ha recibido ningún tipo de financiación.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. López-Gutiérrez JC, Lapunzina P. Capillary malformation of the lower lip, lymphatic malformation of the face and

neck, asymmetry and partial/generalized overgrowth (CLAPO): report of six cases of a new syndrome/association. *Am J Med Genet A.* 2008;146A:2583–8, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.32517>.

2. Rodríguez-Laguna L, Ibañez K, Gordo G, García-Minaur S, Santos-Simarro F, Agra N, et al. CLAPO syndrome: identification of somatic activating PIK3CA mutations and delineation of the natural history and phenotype. *Genet Med.* 2018;20:882–9, <http://dx.doi.org/10.1038/gim.2017.200>.