

Facomatosis tipo Cesioflammea: Reporte de caso de neonato con Manchas Mongólicas y Vino oporto. Una presentación simple de una condición dermatológica compleja.

Phakomatosis Cesioflammea type: A Case Report of a Newborn with Mongolian Spots and Port Wine Stains. A simple presentation of a complex dermatological condition.

Autores: Dra. Vonetta Angélica Vallejo Lewis ¹
Dra. Militza Torres Herrera ¹
Dr. Ian Alberto González Grajales ²

Recibido para publicación: 30 de Octubre 2019
Aceptado para publicación: 15 de Noviembre 2019

Resumen

La facomatosis pigmentovascular es un conjunto de signos y síntomas caracterizado por la coexistencia de malformaciones vasculares capilares con una lesión pigmentaria cutánea congénita (nevo epidérmico, nevo spilus o melanosis dérmica) asociada o no, a manifestaciones sistémicas. Existen varios grupos de facomatosis pigmentovasculares según el tipo de nevo asociado a la lesión capilar vascular. Puede existir solo la afectación cutánea o tener manifestaciones sistémicas, entre ellas, traumatológicas, neurológicas, oftalmológicas, inmunológicas, renales, vasculares, linfáticas, entre otras.

Exponemos el caso de un neonato masculino, quien presenta manchas vino oporto facial bilateral, cuello y tórax anterior y posterior, junto a melanocitosis dérmicas en espalda y ambos miembros inferiores, asociado a glaucoma congénito del ojo derecho. Debido a las manifestaciones clínicas cutáneas y sistémicas, se diagnostica facomatosis pigmentovascular, realizándose evaluación multidisciplinaria por radiología, dermatología, oftalmología, genética y neurología, para descartar afectación extracutánea.

Los estudios complementarios son de vital importancia para detectar alteraciones extracutáneas, como se presentaron en el paciente.

Palabras clave: facomatosis pigmentaria, malformación vascular capilar, mancha vino oporto, melanosis dérmica, glaucoma congénito.

¹ Pediatra Neonatóloga. Hospital del Niño Dr. José Renán Esquivel. Panamá, República de Panamá.

² Médico Residente de Neonatología. Hospital del Niño Dr. José Renán Esquivel. Panamá, República Panamá. Correo: iangg87@hotmail.com

Abstract:

Phakomatosis pigmentovascularis is set of signs and symptoms characterized by the association of a vascular nevus with a congenital pigmented lesion (epidermal nevus, nevus spilus, and dermal melanocytosis) associated or not to systemic malformations. There are different types of phakomatosis pigmentovascularis according to the pigmentary nevus associated with the vascular malformation. There may be only the cutaneous condition or have systemic manifestations such as, trauma, neurological, ophthalmological, immunological, renal, vascular, lymphatic, among others disorders.

We present the case of a male newborn who had a port wine stain located bilaterally on the face, anterior and posterior thorax and neck, together with dermal melanocytosis in the back and lower extremities, associated with congenital glaucoma of the right eye.

Due the clinical manifestations, the diagnosis of phakomatosis pigmentovascularis was made and multidisciplinary evaluation is requested by radiology, dermatology, ophthalmology, genetics and neurology to rule out extracutaneous involvement. Complementary studies are essential to detect extracutaneous alterations as presented in the patient.

Keywords: phakomatosis pigmentovascularis, capillary vascular malformation, port wine stain, dermal melanosis, congenital glaucoma.

Conflictos de Interés: No hay conflictos de interés.

Introducción

La facomatosis pigmentovascular es una patología rara descrita por primera vez por Ota y colaboradores en 1947, como la asociación de un nevo vascular telangiectásico con un nevo pigmentario y verrugoso.¹ En 1987, Ruiz-Maldonado propone el termino de facomatosis pigmentovascular, al encontrar asociación de lesiones capilares vasculares con pigmentación oculocutánea y alteración neurológica importante, y la diversifica según si había compromiso extracutáneo o no, lo cual resulta muy complejo (Tabla 1 y 2).²

Tabla 1. Primera clasificación de la facomatosis pigmentovascular.

TIPO I:	Nevo <i>flammeo</i> Nevo pigmentario y verrugoso
TIPO II:	Nevo <i>flammeo</i> Mancha mongólica aberrante (asociado o no a nevo anémico)
TIPO III:	Nevo <i>flammeo</i> Nevo <i>spilus</i> o nevo lentiginoso moteado gigante (asociado o no a nevo anémico)
TIPO IV:	Nevo <i>flammeo</i> 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

Tabla 2. Alteraciones sistémicas asociada a facomatosis pigmentovascular.

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

En 2005, Happle publica una nueva clasificación, englobando las 10 categorías previas, con la intención de eliminar la confusión en la nomenclatura y enfocarse en la descripción clínica de las lesiones. Los tres tipos definidos son: cesioflammea, spilorosea y cesiomarmorata (Tabla 3).³

Tabla 3. Clasificación actual de facomatosis pigmentovascular (Happle).

Tipo nuevo propuesto	Asociación de nevos	Equivalencia con la clasificación previa	Lesiones sistémica asociadas
Facomatosis cesioflammea	Nevo <i>flammeus</i> y nevo <i>cesius</i>	Ila, IIb	Nevo anémico, área sin vello, uñas hipoplásicas
Facomatosis spilorosea	Nevo <i>spilus</i> (tipo macular) y nevo telangectásico de tipo rosado pálido	IIIa, IIIb	Áreas de alopecia, tumores de células granulares, linfaedema
Facomatosis cesiomarmorata	Nevo <i>cesius</i> y cutis marmorata telangectásica congénita	Va, Vb	Manchas café con leche, maculas hipomelanóticas, nevo sebáceo
Facomatosis Pigmentovascular no clasificable	Varios tipos de nevos vasculares y pigmentarios asociados a facomatosis cesioflammea o facomatosis spilorosea	IVa, IVb, otros	

Adicional a estos tres grupos bien establecidos, existe un cuarto grupo de facomatosis pigmentovascular no clasificable, de los cuales a futuro puedan surgir nuevos subtipos, tal como ocurrió con Almeida et al., quienes utilizaron el término melanorosea y otros autores propusieron el subtipo melanovascularis.⁴

Exponemos neonato masculino con manifestaciones clínicas de facomatosis tipo cesioflammea con compromiso cutáneo y oftalmológico.

Caso clínico

Se trata de paciente, recién nacido a término grande para la edad gestacional de 39 semanas, segundo producto de madre de 25 años, quien nace vía cesárea programada por cesárea anterior. Llama la atención al momento del nacimiento, lesiones maculares violáceas en cara, cuello, tórax anterior, tórax posterior, glúteos y ambas extremidades y de forma adicional, taquipnea franca, por lo que se hospitalizó para realización de estudios complementarios a fin de identificar la lesión cutánea y su posible correlación con alteraciones sistémicas.

A la evaluación dermatológica se describe, mancha vino oporto en rostro, región V1, V2 y V3 bilateral, que se extiende a cuello y tórax anterior y posterior, junto a melanocitosis dérmica en área glútea y miembros inferiores bilateral (Figuras 1 y 2), estableciendo como primer diagnóstico la facomatosis pigmentovascular, sin poder descartar otras patologías que comparten signos y síntomas clínicos similares, por lo que

se solicitan estudios complementarios (resonancia magnética nuclear cerebral y evaluación neurológica y oftalmológica) en busca de posibles alteraciones extracutáneas.



Figura 1. Mancha vino oporto facial bilateral en región V1, V2 y V3, tórax anterior y mancha mongólica en ambas extremidades inferiores.



Figura 2. Mancha vino oporto en tórax posterior y mancha mongólica en área lumbar y glútea.

Fue evaluado por el servicio de genética, quienes, de forma cónsona, apoyaron el diagnóstico de trabajo propuesto por el equipo de dermatología y estudios solicitados. La evaluación oftalmológica reveló opacidad corneal derecha con aumento de la presión intraocular del lado derecho, sin alteraciones vasculares o pigmentarias retinianas (Figura 3).



Figura 3. Glaucoma ojo derecho.

Se realizó resonancia magnética nuclear (RMN) cerebral simple y angiorrsonancia magnética nuclear (AMN) cerebral, sin descripción de alteraciones morfológicas del parénquima cerebral o alteraciones vasculares cerebrales. No se encontraron hallazgos patológicos a la evaluación neurológica, que sugirieran síndrome neurocutáneo asociado a compromiso sistémico importante.

Ante los hallazgos encontrados y estudios realizados, descartando otras facomatosis, se diagnosticó Facomatosis cesioflammea.

Discusión

La palabra griega phakos significa “nevus”, por lo que empleamos la palabra “facomatosis” para categorizar patologías que cursan con dos o más tipos de nevus de forma concomitante, por ejemplo, facomatosis pigmentovascularis.⁵ Actualmente empleamos una nueva clasificación de facomatosis pigmentovasculares (Tabla 3)⁶. La facomatosis cesioflammea se caracteriza por coexistir un nevo flammeus con una mancha mongólica, también llamada nevo cesius.⁷

La patogenia de la asociación de las extensas anomalías vasculares y pigmentarias coexistentes en un mismo individuo aún es desconocida; actualmente se describe un modelo genético conocido como twin spots (manchas gemelas) o didimosis.⁸ Este mecanismo da lugar a la presencia, en una misma región de piel o tegumento, de dos áreas de tejido mutante, diferentes entre sí, y de tejido circundante normal. Puede tener una causa aleatoria o por mecanismos biológicos. Durante la división celular, puede producirse recombinación de fragmentos cromosómicos entre dos cromosomas. Si este fenómeno afecta células heterocigotas, puede darse dos líneas celulares hijas, que darán lugar a células madres de dos clones celulares diferentes.⁹ La didimosis es el mecanismo más aceptado para explicar la coexistencia de varios tipos de lesiones cutáneas en la facomatosis pigmentovascular.¹⁰

Recientes investigaciones han identificado mutaciones en el gen GNAQ [proteína de unión a nucleótidos de guanina (proteína G)] en pacientes con manchas de vino oporto en el Síndrome de Sturge-Weber, nevus azules, melanoma uveal y nevo de Ota. Todas estas manifestaciones tegumentarias han sido descritas en asociación con facomatosis pigmentovascular.¹¹

El paciente del caso expuesto, presenta manifestaciones cutáneas y extracutáneas compatibles con facomatosis pigmentovascular, que siguiendo la clasificación de Happle (Tabla 3); de tipo cesioflammea con compromiso sistémico, debido a la presencia de glaucoma congénito.

Es importante establecer el diagnóstico de facomatosis pigmentovascular en el periodo neonatal e identificar de forma precoz el compromiso extracutáneo, para ofrecer el abordaje oportuno.¹¹

La evaluación multidisciplinaria es importante para identificar malformaciones neurológicas (calcificaciones intracraneales, angiomatosis leptomenígea o atrofia cerebral), compromiso ocular (glaucoma, melanosis ocular con posibilidad de desarrollar melanoma) y otras asociaciones extracutáneas frecuentes.¹²

La evolución y el pronóstico de la facomatosis pigmentovascular dependerán de las diversas manifestaciones extracutáneas con la que el individuo curse, ya que la ausencia de las mismas, tiene un curso benigno y no requieren tratamiento ni seguimiento. Siendo importante el impacto estético de las lesiones cutáneas, existe la terapia con láser colorante pulsado para malformaciones vasculares capilares y láser Q switched para los nevus pigmentarios.¹³

Conclusiones

La facomatosis pigmentovascular es una entidad poco frecuente en neonatología, que debe conocerse, para poder sospecharla ante la presencia de malformaciones vasculares capilares concomitantes con manchas mongólicas aberrantes. La importancia de su detección, radica en las posibles asociaciones sistémicas (neurológica, oftalmológica, ósea, inmunológica, entre otras) y el compromiso que pueda representar las mismas para la condición y calidad de vida del paciente.

Referencias

- Ota M, Kawamura T, Ito N. Phakomatosis pigmentovascularis. *Jpn J Dermatol.* 1947; 52:1-3
- Quiroz C, Silva S. Facomatosis Pigmentovascularis: Revisión y Nueva Clasificación. *Rev Chilena Dermatol.* 2010; 26(1):36-40.
- Fernández-Guarino M, Boixeda P, de Las Heras E, Aboin S, García-Millán C, Olasolo PJ. Phakomatosis pigmentovascularis: Clinical findings in 15 patients and review of the literature. *J Am Acad Dermatol.* 2008; 58(1): 88-93.
- Arnold AW, Kleine MU, Happle R. Phacomatosis melanorosea without extracutaneous features: an unusual type of phacomatosis pigmentovascularis. *Eur J Dermatol.* 2012; 22(4):473-5.
- Happle R. Neurocutaneous diseases. In: Freedberg IM; Eisen AZ; Wolf K, et al eds. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine.* 6th ed. New York: McGraw-Hill; 2003. Págs. 1806-21.
- Happle R. Phacomatosis pigmentovascularis revisited and reclassified. *Arch Dermatol.* 2005; 141 (3):358-8.
- Hasegawa Y, Yasuhara M. Phakomatosis pigmentovascularis type IVa. *Arch Dermatol.* 1985; 121(5):651-5.

8. Happle R. Mosaicism in human skin, understanding the patterns and mechanisms. *Arch Dermatol.* 1993; 129(11):1460-70.
9. Happle R. Dohi Memorial Lecture. New aspects of cutaneous mosaicism. *J Dermatol.* 2002; 29(11):681-92.
10. Rodríguez-Díaz E, Álvarez-Cuesta C, Blanco S, Galache C, Hidalgo Y. Nevo de Becker asociado a nevo epidérmico: ¿un ejemplo más de <<machas gemelas>>? *Actas Dermosifiliogr.* 2006; 97(3):200-2. DOI: 10.1016/S0001-7310(06)73380-4
11. Thomas AC, Zeng Z, Rivière JB et al. Mosaic Activating Mutation in GNA11 and GNAQ are associated with phakomatosis pigmentovascularis and extensive dermal melanocytosis. *J Invest Dermatol.* 2016; 136(4):770-8. doi: 10.1016/j.jid. 2015. 11.027.
12. Vidaurri-de la Cruz H, Tamayo-Sánchez L, Durán-McKinster C, Orozco-Covarrubias Mde L, Ruiz-Maldonado R. Phakomatosis pigmentovascularis II A and II B: clinical findings in 24 patients. *J Dermatol.* 2003; 30(5):381-8.
13. Mergen Segatto M, Unfer Schmitt E, Netto Hagemann L, Castilhos da Silva R, Almeida Soares C. Phakomatosis pigmentovascularis type IIa – Case report. *An Bras Dermatol* 2013; 88(6 Suppl 1): S85-8.