

Facomatosis *pigmentovascularis* asociada a síndrome de Klippel-Trenaunay y a alopecia triangular. Reporte de caso

Pigmentovascularis phacomatosis associated to Klippel-Trenaunay syndrome and triangular alopecia. A case report

MANUELA CADAVID¹, FRANCHEZCA ZAPATA¹, NATALIA VELÁSQUEZ²

Forma de citar: Cadavid M, Zapata F, Velásquez N. Facomatosis *pigmentovascularis* asociada a síndrome de Klippel-Trenaunay y a alopecia triangular. Reporte de caso. Rev CES Med 2012; 26(2): 229-236

RESUMEN

La facomatosis *pigmentovascularis* se caracteriza por la coexistencia de malformaciones vasculares cutáneas con nevus melanocíticos y hasta en un 50 % de los casos puede tener compromiso sistémico. El sistema de clasificación tradicional identificaba cinco categorías, numeradas del I al V de acuerdo a la presencia de cierto tipo de nevus, subdivididos en tipo a y b dependiendo de si existe o no compromiso sistémico. Más recientemente, Happle propone una nueva categorización basada en los hallazgos clínicos así: *cesioflammea* (mancha mongólica y nevus flammeus), *spilosea* (nevus de Spilus y nevus telangiectásico) y *cesiomarmorata* (mancha mongólica y cutis marmorata telangiectásico congénita), siendo la primera la más común. Se presenta el caso de un paciente masculino de tres años de edad, quien desde el nacimiento presentaba una

1 Residentes de dermatología CES, franchezca@gmail.com

2 Dermatóloga pediatra, docente Universidad CES

Recibido: febrero 10 de 2012. **Revisado:** octubre 19 de 2012. **Aceptado:** octubre 25 de 2012.

malformación vascular capilar tipo nevus flammeus extenso, mancha mongólica, melanosis escleral e iris mamilado, una malformación venosa congénita localizada en la región suprapúbica, además de alopecia triangular, a quien se le hizo el diagnóstico inicial de facomatosis pigmentovascularis tipo cesioflammea y posteriormente se asoció a síndrome de Klippel Trenaunay.

PALABRAS CLAVE

*Facomatosis pigmentovascularis
Síndrome de Klippel Trenaunay Weber
Malformaciones vasculares
Estudios de caso*

ABSTRACT

Phacomatosis pigmentovascularis is a disorder characterized by cutaneous vascular malformations associated with melanocytic nevi: up to 50 % of patients have systemic involvement. The traditional classification system identifies 5 categories numbered from I to V according to the presence of certain types of nevi, and it subdivides the categories into type a and b, depending on whether or not systemic involvement is present. More recently, Happle proposed a new classification based on clinical findings as follows: cesioflammea (Mongolian spot and nevus flammeus), spilorozea (telangiectatic nevus and nevus Spilus) and cesiomarmorata (Mongolian spot and congenital telangiectatic cutis marmorata), the first one being the most common one. We present a case of a 3 year old male patient who presented at birth with a capillary vascular malformation, an extensive nevus flammeus, a Mongolian spot, scleral melanosis and mamilated iris, a suprapubic congenital venous malformation and triangular alopecia; he was diagnosed with cesioflammea phacomato-

sis pigmentovascularis that was later associated with Klippel Trenaunay Syndrome.

KEY WORDS

*Phacomatosis pigmentovascularis
Klippel Trenaunay Weber Syndrome
Vascular malformations
Case reports*

INTRODUCCIÓN

En 1982, John Mulliken y Julie Glowacki propusieron la categorización biológica de las anomalías vasculares, basándose en las características patológicas del endotelio predominante y su progresión natural (1).

Esta clasificación fue aceptada en 1996 por la ISSVA (por sus siglas del inglés: *Internacional Society for the Study of Vascular Anomalies*), la cual cataloga las anomalías vasculares en dos grandes grupos: los tumores (como los hemangiomas), que a menudo están ausentes o son pequeños al nacimiento, crecen rápidamente en la infancia temprana durante los primeros seis meses de vida, con un máximo crecimiento al año de edad, involucionan en la niñez y nunca aparecen en la adolescencia o edad adulta, su etiología desconocida implica un mecanismo de proliferación celular endotelial.

El segundo grupo corresponde a las malformaciones vasculares, cuyo origen radica en una alteración o error del desarrollo y formación de los canales vasculares, siendo, por tanto, procesos benignos que están presentes al nacer, crecen con el niño, nunca involucionan y a menudo se expanden (1-4). A su vez, este segundo grupo se clasifica en función de las características del

flujo vascular (bajo o alto) y en función del tipo histológico del vaso (capilar, linfático, venoso, arterio-venoso y combinados) (1-4).

El nevus *flammeus*, también llamado mancha en vino de Oporto, es una malformación vascular capilar, que se observa como una mácula de coloración rosada rojiza que con el tiempo va oscureciéndose. Por lo general es congénita, pero puede no hacerse aparente hasta varios días después del nacimiento. Ocurre en un 0,4 % de los recién nacidos, sin distinción entre géneros. En un 83 % de los casos se encuentra en cabeza y cuello (5).

Se han reportado varios síndromes asociados a nevus *flammeus*, como el síndrome de Sturge Weber, que presenta alteraciones neurológicas asociadas a nevus *flammeus* en la distribución del nervio trigémino; el síndrome de Cob o angiomatosis cutáneo meningoespinal, el síndrome de Klippel Trenaunay y la facomatosis *pigmentovascularis*, siendo los dos últimos parte de las manifestaciones clínicas del paciente que a continuación presentamos (5-7).

CASO CLÍNICO

Se trata de un niño de tres años, quien fue llevado a la consulta de urgencias por presentar cuadro de vómito, dolor y distensión abdominal de 10 días de evolución. Traía una ecografía abdominal que le habían realizado en su entidad de salud, que mostraba hepatomegalia, sin lesiones focales. El servicio de pediatría realiza un diagnóstico inicial de hemangiomas cutáneos asociado a posible compromiso visceral que pudiera explicar el cuadro abdominal.

Dentro de los antecedentes personales, la madre refería alopecia areata que era manejada con esteroides tópicos, así como lesiones en piel, de tipo vascular, desde el nacimiento. Fue producto de un parto vértice espontáneo a las 39 semanas y presentaba un neurodesarrollo normal. Otros antecedentes personales y familiares no

eran relevantes para el caso. Se solicitó, entonces, evaluación por el servicio de dermatología para que emitiera su concepto sobre las lesiones en piel.

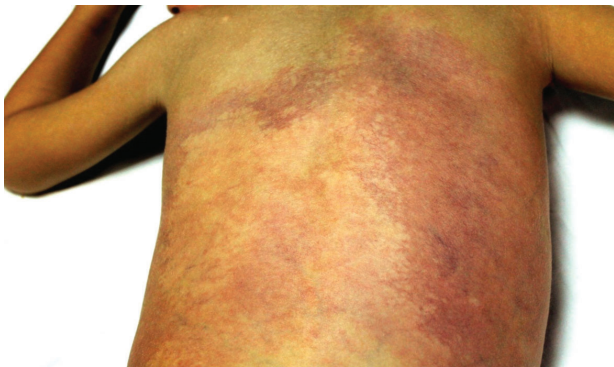
Al examen físico presentaba máculas violáceas de gran extensión, de bordes irregulares y algunas telangiectasias localizadas en espalda y tronco anterior sobre flanco izquierdo, que continuaban hacia la parte proximal del miembro inferior izquierdo (fotografía 1).

Igualmente se apreciaba una mácula grisácea de bordes mal definidos, sugestiva de mancha mongólica, en región proximal de miembros superiores y región escapular izquierda (fotografía 2). En las escleras se observaban unas máculas azuladas violáceas (fotografía 3). Además, en la región temporal izquierda y parietal del cuero cabelludo, se insinuaban algunas placas alopécicas compatibles con alopecia triangular congénita (fotografía 4).

También llamaba la atención un vaso sanguíneo, al parecer venoso, a nivel de la sínfisis del pubis, ingurgitado y doloroso a la palpación.

Con base en la historia clínica, evolución y hallazgos al examen físico, se consideró que las lesiones en piel no correspondían a hemangiomas, sino a lesiones vasculares de tipo nevus *flammeus*. Los diagnósticos diferenciales fueron los siguientes síndromes que se asocian a nevus *flammeus*: síndrome de Sturge Weber, síndrome de Cob, síndrome de Klippel Trenaunay y facomatosis *pigmentovascularis*.

Se solicitaron exámenes paraclínicos (coprológico, hemoleucograma, función renal y hepática y pruebas de coagulación) los cuales fueron reportados como normales. La angiorrresonancia de abdomen reportó un puente safeno dilatado a nivel suprapúbico, y sin fenómeno trombotico asociado. En la resonancia magnética nuclear de la columna dorso-lumbar y cerebral no se observaron alteraciones. Por último, se solicita evaluación por el servicio de oftalmología quien diagnostica melanosis escleral e iris mamilado.



Fotografía 1. Nevus *flammeus* localizado en espalda y tronco anterior sobre flanco izquierdo.



Fotografía 2. Mancha mongólica localizada en región escapular izquierda



Fotografía 3. Melanosis escleral



Fotografía 4. Alopecia triangular y apéndice retroauricular

Con los hallazgos de nevus *flammeus* extenso, mancha mongólica, melanosis escleral e iris mamilado, alopecia triangular y malformación venosa congénita se hace el diagnóstico de facomatosis *pigmentovascularis* tipo *cesioflammea*.

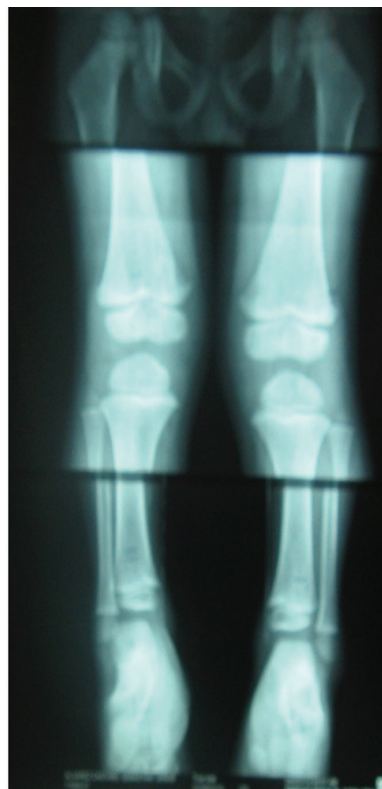
Tres meses después de la evaluación inicial, el paciente presenta dolor en el miembro inferior izquierdo, por lo cual le realizan ecografía doppler a color, encontrando trombosis venosa crónica oclusiva del segmento iliaco izquierdo, la cual es manejada con anticoagulante subcutáneo. Se le realiza, además, angioresonancia de

la extremidad afectada, encontrando asimetría secundaria a hemihipertrofia del miembro inferior izquierdo (fotografía 5).

Al examen físico se encuentra perímetro del muslo derecho de 29 cm y del muslo izquierdo de 31 cm. Se le realiza prueba de Farrel, en la que se evidencia un acortamiento del miembro inferior derecho de 9 mm de longitud (fotografía 6). Con esto último se confirma el diagnóstico de síndrome de Klippel Trenaunay asociado a la facomatosis *pigmentovascularis* ya mencionada.



Fotografía 5. Hemihipertrofia del miembro inferior izquierdo



Fotografía 6. Test de Farrel. Acortamiento del miembro inferior derecho

DISCUSIÓN

La facomatosis *pigmentovascularis* se define como la coexistencia de malformaciones vasculares cutáneas con nevus melanocíticos, siendo los más comunes la melanocitosis dérmica o mancha mongólica, el nevus de Spilus y la melanocitosis ocular. Fue descrita por primera vez en 1947 por Ota y desde entonces han sido descritos pocos casos. Este autor propuso una clasificación en dos tipos: tipo I, nevus *flammeus* y nevus *pigmentosus et verrucosus* y tipo II, nevus *flammeus* con manchas mongólicas aberrantes (8).

En 1966, describió la coexistencia de nevus *flammeus* y nevus *spilus* como tipo III. El tipo IV fue descrito por Hasegawa y Yasuhara, en 1979, como una combinación de nevus *flammeus*, manchas mongólicas aberrantes, nevus *spilus* y ne-

vus *anemicus*; a su vez, estos cuatro subtipos se subdividían en a y b, dependiendo de su asociación con compromiso sistémico o no, respectivamente (8,9). Un quinto grupo ha sido descrito más recientemente e incluye *cutis marmorata* telangiectásica congénita y la melanosis dérmica (10) (cuadro 1).

En el 2005 se reajustó esta clasificación y se definieron tres grupos de acuerdo a la descripción clínica: *cesioflammea* en la que se asocia un nevus de Celsius (mancha mongólica) a un nevus *flammeus*; *spilorosea* conformada por un nevus de Spilus y un nevus telangiectásico, y por último, la variedad *cesiomarmorata*, en la que coexiste un nevus Celsius y el *cutis marmorata* telangiectásico congénito.

Cuadro 1. Clasificación tradicional y actual de las facomatosis *pigmentovascularis*

Clasificación tradicional	Descripción	Nueva clasificación (8,11)
I	Nevus <i>flameus</i> y nevus epidérmico linear pigmentado	No existe
II	Nevus <i>flameus</i> y manchas azules ± nevus anémico	<i>Cesioflamea</i>
III	Nevus <i>flameus</i> y nevus de Spilus ± nevus anémico	Spilorosea
IV	Nevus <i>flameus</i> , nevus de spilus y manchas azules ± nevus anémico	No clasificable
V	Cutis marmorata telangiectásica congénita y manchas azules	<i>Cesiomarmorata</i>
No clasificable	Otras asociaciones no descritas previamente	No clasificable

La verdadera frecuencia de la facomatosis *pigmentovascularis* es desconocida, debido a que la mayoría de estudios provienen de reportes de caso. Se sabe que la más frecuente es la *cesioflamea*, la cual representa el 77 % de los casos reportados (8).

Se estima que el 50 % de los pacientes tiene compromiso sistémico asociado, el cual incluye defectos en el sistema nervioso central, alteraciones oculares como *melanosis oculi* o glaucoma, agenesia renal, hamartomas y mamilaciones del iris, alopecia, siendo los principales reportes sobre alopecia triangular, anomalías venosas o linfáticas como el síndrome de Klippel Trenaunay y el de Sturge Weber, entre otras (11-15). El síndrome de Klippel-Trenaunay se ha reportado en un 6-8 % de los casos de facomatosis *pigmentovascularis* (8,16) y se caracteriza por la presencia de una extensa malformación vascular venular de tipo nevus *flammeus* -que afecta principalmente uno de los miembros inferiores hasta en un 95 % de los casos-, una malformación linfática -presente en aproximadamente un 50 % de los pacientes- y una malformación venosa -manifestada por venas laterales anómalas o venas embrionarias persistentes prominentes-. La hipertrofia esquelética y aumento de tejidos blandos de uno o más miembros es otra de las características comúnmente encontradas en este síndrome, el cual va haciéndose llamativo con la edad. La principal complicación del sín-

drome de Klippel-Trenaunay es la tromboflebitis, que ocurre en el 20-45 % de los pacientes y ocasiona embolismos pulmonares en el 4-25 % de los casos (5,14,16-18).

El diagnóstico de las malformaciones vasculares es clínico y raramente se requiere biopsia. El estudio de estos pacientes debe incluir eco dúplex para clasificar la malformación vascular según la velocidad del flujo, rayos X de estructuras óseas adyacentes a las lesiones en piel (para descartar hipertrofia y asimetrías), tomografía contrastada y resonancia magnética (para obtener información anatómica y hemodinámica más precisa), y, finalmente, pruebas de laboratorio, ya que un perfil procoagulante en estos pacientes, puede predecir episodios de trombosis a repetición (19).

Hasta un 50 % de los pacientes presentan compromiso sistémico, lo que exige un manejo multidisciplinario, requiriendo una evaluación cuidadosa, seguimiento continuo y diagnóstico oportuno de posibles complicaciones (19).

El paciente descrito presentaba una facomatosis *pigmentovascularis* asociada a un síndrome de Klippel Trenaunay, lo cual de por sí es una asociación poco frecuente; además, si se tiene en cuenta el diagnóstico de alopecia triangular sólo se encontró un reporte en la literatura que relacione los tres hallazgos (ver cuadro 2).

Cuadro 2. Casos de Facomatosis *pigmentovascularis* asociados a Síndrome de Klippel-Trenaunay (8,14,16,20)

Nº de caso	Edad (años)	Sexo	Características dermatológicas	Características sistémicas
1	9	F	Nevus de Spilus, nevus <i>flammeus</i>	Pelvis caída, escoliosis convexa
2	49	M	Múltiples nevus de Spilus gigantes, nevus <i>flammeus</i>	Síndrome de Sturge Weber, retinopatía diabética, cataratas bilaterales, úlceras en miembros inferiores
3	20	F	Nevus de Ota, nevus <i>flammeus</i> , alopecia triangular congénita	Melanosis oculi, dilatación venas periuterina en región anexial izquierda.
4	11	M	Nevus <i>flammeus</i> , mancha mongólica, dermatoglifos aberrantes	Escoliosis, hipoplasia tenar/hipotenar
5	27	M	Nevus de Ota, mancha mongólica, nevus <i>flammeus</i> , nevus anemicus	Asimetría de hemisferios cerebrales
6	4	M	Nevus <i>flammeus</i> , mancha mongólica, apéndice preauricular	Hepatoesplenomegalia, hemangioma intestinal, déficit de atención e hiperactividad
Caso actual	3	M	Mancha mongólica, nevus <i>flammeus</i> , alopecia triangular congénita, apéndice retroauricular	Melanosis oculi, iris mamilado, puente safeno dilatado suprapúbico, trombosis venosa crónica oclusiva del segmento iliaco izquierdo

Sin embargo, y a pesar de la escasa frecuencia de dichas asociaciones, el alto índice de sospecha, el manejo interdisciplinario y el seguimiento estrecho por medio de ayudas diagnósticas, nos permitieron descartar otras asociaciones sistémicas y hacer un tratamiento oportuno de las complicaciones que presentó el paciente.

CONCLUSIÓN

Se presenta el caso de un niño de tres años con una malformación vascular capilar tipo nevus *flammeus* extenso, una mancha mongólica, melanosis escleral e iris mamilado, además de una alopecia triangular y malformación venosa congénita, en quien se hizo el diagnóstico inicial

de una facomatosis *pigmentovascularis* tipo ce-sioflammea, las cuales posteriormente se asociaron a un síndrome de Klippel-Trenaunay. Se resalta la importancia de un examen físico detallado y de exámenes diagnósticos de tipo imagenológicos en aquellos pacientes que presenten malformaciones vasculares significativas al nacimiento o que se asocien a otros de los hallazgos previamente mencionados.

REFERENCIAS

1. Mulliken JB, Glowacki J. Hemangiomas and vascular malformations in infants and children: a classification based on endothelial characteristics. *Plast Reconstr Surg* 1982;69:412-22.

2. Enjolras O, Mulliken JB. Vascular tumors and vascular malformations (New issues). *Adv Dermatol* 1997;13:375–423.
3. Aristizábal Dávila AM, Ruiz AC, Zuluaga A. Anomalías vasculares en la infancia. *Rev Asoc Colomb Dermatol* 2004;12:11–26.
4. MacFie CC, Jeffery SLA. Diagnosis of vascular skin lesions in children: an audit and review. *Pediatric Dermatol* 2008;25:7–12.
5. Redondo P. Vascular malformations (I). Concept, classification, pathogenesis and clinical features. *Actas Dermosifiliogr* 2007;98:141–58.
6. Redondo P, Aguado L, Martínez-Cuesta A. Diagnosis and management of extensive vascular malformations of the lower limb. *J Am Acad Dermatol* 2011;65:893–906.
7. Ortega T, Cajone M, Pasquali P, Trujillo B, Roizental M. Malformaciones vasculares de predominio cutáneo: diagnóstico y tratamiento. *Dermatol Venez* 2005;43:4–11.
8. 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;58:88–93.
9. Goyal T, Varshney A. Phacomatosis cesioflammea: first case report from India. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2010;76:307.
10. 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.
11. Happle R. Phacomatosis *pigmentovascularis* revisited and reclassified. *Arch Dermatol* 2005;141:385–8.
12. Shields CL, Kligman BE, Suriano M, Viloria V, Iturralde JC, Shields MV, *et al.* Phacomatosis *pigmentovascularis* of *cesioflammea* type in 7 patients: combination of ocular pigmentation (melanocytosis or melanosis) and nevus flammeus with risk for melanoma. *Arch. Ophthalmol.* 2011;129:746–50.
13. Mandt N, Blume-Peytavi U, Pfrommer C, Krenzel S, Goerdt S. Phakomatosis *pigmentovascularis* type IIa. *J Am Acad Dermatol* 1999;40:318–21.
14. Turk BG, Turkmen M, Tuna A, Karaarslan IK, Ozdemir F. Phakomatosis *pigmentovascularis* type IIb associated with Klippel-Trénaunay syndrome and congenital triangular alopecia. *J Am Acad Dermatol.* 2011;65(2): e46–49.
15. Kim HJ, Park KB, Yang JM, Park SH, Lee ES. Congenital triangular alopecia in phakomatosis *pigmentovascularis*: report of 3 cases. *Acta Derm Venereol* 2000 may;80(3):215–6.
16. Vidaurre-de la Cruz H, Tamayo-Sánchez L, Durán-McKinster C, Orozco-Covarrubias M de la L, Ruiz-Maldonado R. Phakomatosis *pigmentovascularis* II A and II B: clinical findings in 24 patients. *J Dermatol* 2003;30:381–8.
17. Zea MI, Hanif M, Habib M, Ansari A. Klippel-Trenaunay Syndrome: a case report with brief review of literature. *J Dermatol Case Rep* 2009;3:56–9.
18. Meier S. Klippel-Trenaunay syndrome: a case study. *Adv Neonatal Care* 2009;9:120–4.
19. Redondo P. Vascular malformations (II). Diagnosis, pathology and treatment. *Actas Dermosifiliogr* 2007;98:219–35.
20. Diociaiuti A, Guidi B, Sanchez JAA, Feliciani C, Capizzi R, Amerio P. Phakomatosis *pigmentovascularis* type IIIb: A case associated with Sturge-Weber and Klippel-Trenaunay syndromes. *J Am Acad Dermatol* 2005;53:535–8.