

Facomatosis Pigmentovascular tipo II. Comunicación de 2 casos.

^aMaría Belén Grau¹, ^bAndrea Rojas¹, ^cVania Diez Pérez¹

¹Hospital Central del Instituto de Previsión Social, Servicio de Dermatología. Asunción, Paraguay

RESUMEN

La facomatosis pigmentovascular es una rara genodermatosis caracterizada por la asociación de una malformación vascular capilar con una lesión pigmentada cutánea congénita. Se clasifica actualmente en cinco tipos, dependiendo del tipo de nevo asociado a la lesión vascular. Los pacientes pueden presentar solo la afección cutánea o tener manifestaciones sistémicas asociadas, entre ellas, traumatológicas, neurológicas, oftalmológicas, entre otras.

Se presentan dos casos clínicos de facomatosis pigmentovascular de tipo II, una de ellas con afectación solo cutánea y la otra con anomalía neurológica asociada.

Palabras clave: *facomatosis pigmentovascular, malformación vascular capilar, nevo*

ABSTRACT

Pigmentovascular phakomatosis is a rare genodermatosis characterized by the association of capillary vascular malformation with a congenital pigmented skin lesion. They are currently classified into four types that depends on the type of pigmentary nevus associated with the vascular malformation. Patients may present only the skin condition or have systemic manifestations, including trauma, neurological, and ophthalmology.

We report two clinical cases of type II pigmentovascular phakomatosis, one of them with only skin involvement, and the other one, with associated neurological abnormality.

Key words: *Pigmentovascular phakomatosis, capilovascular malformation, nevo*

^a Residente de tercer año

^b Residente de segundo año

^c Jefa de Servicio

Autores correspondientes:

Dra. María Belén Grau

Email: mabgrau17@gmail.com

Dra. Andrea Rojas

Email: andrerojasb09@gmail.com



Este es un artículo publicado en acceso abierto bajo una Licencia Creative Commons

INTRODUCCIÓN

La facomatosis pigmentovascular (FPV) es una enfermedad infrecuente, descrita por primera vez en 1947 por Ota y colaboradores, como la asociación de un nevo vascular telangiectásico con un nevo pigmentario y verrugoso ⁽¹⁾. La FPV se produce en forma esporádica y es más frecuente en el sexo femenino ⁽²⁾. Presenta una clasificación de acuerdo al tipo de componente pigmentario que acompaña a la malformación vascular plana. Se divide en los siguientes tipos: tipo I (nevus flammeus y nevo epidérmico verrugoso), tipo II (nevus flammeus y mancha mongólica aberrante con o sin nevo anémico), tipo III (nevus flammeus y nevus spilus con o sin nevo anémico) y tipo IV (nevus flammeus, melanocitosis dérmica, nevus spilus con o sin nevo anémico). Más adelante se describió el tipo V, que es la asociación de cutis marmorata telangiectásica congénita con melanocitosis dérmica. Cada uno de estos tipos se dividió a su vez en 2 subtipos: a) si solo estaba presente el compromiso cutáneo; y b) si se encuentran asociadas manifestaciones extracutáneas, ⁽³⁾ entre ellas alteraciones oculares, vasculares, esqueléticas, neurológicas, entre otras (Tabla 2).

Se presentan 2 casos de facomatosis pigmentovascular: un lactante con compromiso cutáneo exclusivo y un neonato con afectación neurológica asociada.

CASO CLÍNICO 1

Paciente de 5 meses de edad de sexo femenino, sin antecedentes patológicos familiares de valor, internada en el Servicio de Pediatría por convulsiones en varias oportunidades, de 24 horas de evolución, que cedieron espontáneamente; se solicitó una evaluación dermatológica por la presencia de múltiples máculas cutáneas presentes desde el nacimiento.

Al examen físico se observó parches eritemato-violáceos, extensos, de aspecto reticular que comprometían predominantemente el hemicuerpo izquierdo, involucrando la región retro auricular, el hemitronco, el miembro superior e inferior del lado izquierdo, no respetando la línea media a nivel del tronco y región vulvar, compatibles con una malformación vascular capilar. (Imagen 1)

TABLA 1. Clasificación de las facomatosis pigmentovascular	
Tipo	Asociación de nevus vascular y pigmentario
I	Nevus flammeus y Nevo pigmentario verrugoso
II	Nevus flammeus y melanocitosis dérmica con o sin nevo anémico
III	Nevus flammeus y nevus spilus con o sin nevo anémico
IV	Nevus flammeus, melanocitosis dérmica, nevus spilus con o sin nevo anémico
V	Cutis marmorata telangiectásica congénita y melanocitosis dérmica

Referencia: Quiroz C, Silva S. Facomatosis Pigmentovascularis: Revisión y Nueva Clasificación. Rev Chil Dermatol 2010;26(1):36-40.

TABLA 2. Alteraciones sistémicas asociadas a Facomatosis pigmentovascular	
<i>Neurológicas</i>	
Angiomatosis leptomenigeal	
Atrofia craneal	
Calcificaciones intracraneales	
Retraso Mental	
Alteraciones del comportamiento	
Convulsiones	
<i>Oftalmológicas</i>	
Glaucoma	
Buftalmos	
Asimetría corneal	
Pigmentación corneal	
<i>Otras</i>	
Enfermedad de Moya-Moya	
Várices esofágicas	
Hipoplasia de laringe	
Alopecia triangular temporal	
Hamartomas	
Deficiencia de IgA	
Agenesia del riñón	
Angiomatosis renal	

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



Figura 1. Malformación vascular capilar asociada con melanocitosis dérmica aberrante en la región dorsal lumbosacra y glúteos

En la región posterior del tronco se evidenció una mácula de coloración azul-grisácea, que se extendía desde la región dorsal superior hasta ambos glúteos, compatible con una mancha mongólica aberrante (MMA), presentando superposición en algunos sectores con la malformación vascular capilar (MVC). Dada la asociación de MVC extensa con MMA se realizó el diagnóstico de FPV de tipo II.

A fin de descartar el compromiso extracutáneo, se solicitó evaluación por los servicios de Neurología, Oftalmología y los siguientes estudios complementarios: ecografía abdominal, ecografía transfontanelar, ecocardiograma, angioRMN cerebral con contraste, los cuales no evidenciaron anomalías. Con respecto a la evaluación oftalmológica, no se encontraron anomalías. El evento paroxístico que motivó la internación, fue catalogado por el servicio de neurología como espasmos del sollozo.

CASO CLÍNICO 2

Paciente de sexo masculino de 4 días de vida, nacido de término, con peso adecuado para la edad gestacional, sin antecedentes patológicos familiares; internado en el servicio de neonatología por distrés respiratorio. Se solicitó evaluación por Dermatología por la presencia de diferentes máculas cutáneas presentes desde el nacimiento.

Al examen físico se observó MVC bilateral y extensa con compromiso de cara, tronco, extremidades inferiores; además mancha mongólica aberrante en espalda y ambos miembros inferiores. (Imagen 2)

Se practicó exploración física general, exploración neurológica y oftalmológica incluyendo fondo de ojo y tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo simple. En la TAC craneal se encontró hipodensidad del lóbulo temporal izquierdo, formación anular en región temporoparietal izquierda y atrofia frontal bilateral (Imagen 3). Los demás estudios realizados fueron normales. El caso clínico correspondió a una FPV de tipo IIB por las alteraciones neurológicas asociadas.

DISCUSIÓN

La FPV es un síndrome poco frecuente caracterizado por la asociación de un nevo vascular con un nevo pigmentario extenso. Es un complejo sindromático



Figura 2. Malformación vascular capilar localizada en espalda en coexistencia con mancha mongólica aberrante, que se extiende a ambos glúteos.

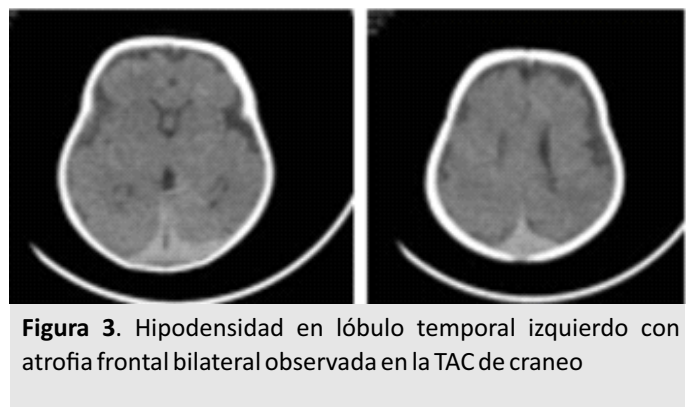


Figura 3. Hipodensidad en lóbulo temporal izquierdo con atrofia frontal bilateral observada en la TAC de cráneo

asociado a malformación vascular simple de capilares⁽⁴⁾.

Aún no se conoce la etiología de este síndrome, pero se ha propuesto un modelo genético llamado twin spots o didimosis que consiste en la presencia, en una misma región del tegumento, de dos áreas de tejido mutante, diferentes entre sí, y del tejido circundante normal⁽¹⁾. Se propone que, a través de una recombinación somática, ocurren dos mutaciones recesivas en loci vecinos situados en un mismo cromosoma, por lo que el embrión sería doblemente heterocigoto, presentando una mutación en un cromosoma y la otra mutación en el cromosoma homólogo

Durante la recombinación se producen, por lo tanto, dos poblaciones celulares que a su vez son homocigotas para una de las dos mutaciones⁽⁴⁾.

El tipo más común encontrado en la literatura es el IIb, seguido por el IIa.⁽⁵⁾ El tipo II se caracteriza por la asociación de una malformación vascular capilar asociada a una melanocitosis dérmica. Esta afección ocurre cuando los melanocitos fetales presentan un fallo de migración, desde la cresta neural a la capa basal dérmica. Hay cinco tipos de melanocitosis dérmica que pueden presentarse en la FPV, siendo la mancha mongólica la más frecuente, seguida por el nevo azul y nevo de Ota. El patrón de herencia es autosómica dominante y se localiza en las zonas lumbar y glútea, desapareciendo con la edad. Se considera aberrante cuando se encuentra en un sitio ectópico (dorso, hombros, extremidades y cara), si es muy extenso (más del 50% de la superficie corporal) y cuando no desaparece con la edad⁽⁵⁾.

Los pacientes con FPV pueden presentar otras lesiones cutáneas asociadas, la más común es el nevo anémico. También se puede encontrar manchas café con leche asociadas, según un estudio realizado por Fernandez-Guarino et al en el 2008. Hay un caso adicional publicado en el que se asocia facomatosis tipo II con vitíligo generalizado⁽⁶⁾.

Además de las anomalías cutánea que provoca el síndrome, algunos pacientes presentan anomalías extracutáneas asociadas. Las más habitualmente descritas son las asociadas al síndrome de Sturge-Weber, como angiomas leptomenígeas, calcificaciones intracraneales, atrofia cerebral, retraso mental, convulsiones, glaucoma y buftalmos. Otras menos frecuentes son el síndrome de Klippel-Trenaunay, la enfermedad de Moya-Moya, hipoplasia del sistema porta y varices esofágicas⁽⁷⁾.

Presentamos 2 pacientes con cuadro clínico compatible con facomatosis pigmentovascular; uno de ellos presentó compromiso cutáneo exclusivo, por lo cual correspondió a una FPV de tipo IIa; en cambio, en el segundo caso descrito, las manifestaciones cutáneas se asociaron a atrofia cerebral, por lo que, ante la presencia de compromiso neurológico, se realizó el diagnóstico de FPV de tipo lib.

Es importante realizar el diagnóstico temprano y la evaluación multidisciplinaria de los pacientes y de

esta manera evaluar de forma precoz el compromiso extracutáneo. Se debe descartar la presencia de asimetría de los miembros, alteraciones neurológicas (calcificaciones intracraneales, angiomas leptomenígeos o atrofia cerebral) y compromiso ocular (glaucoma, melanosis ocular con posibilidad de desarrollar melanoma) entre las asociaciones extracutáneas más frecuentes⁽¹⁾.

La FPV sin afectación sistémica tiene un curso benigno y no requiere tratamiento. Sin embargo, debido al impacto estético, se han considerado algunos procedimientos con el fin de mejorar la calidad de vida de los pacientes, utilizando luz láser pulsada para MVC y láser Q-Switched para nevos pigmentarios. El momento de la intervención también se ha discutido, hoy se sugiere que el tratamiento combinado con láser debe realizarse en la infancia, preferiblemente antes de la edad escolar, para disminuir la extensión de las lesiones a tratar y su efecto sobre la autoestima de los pacientes⁽⁵⁾.

CONCLUSIÓN

La FPV es un síndrome infrecuente que debe sospecharse ante la asociación de una malformación vascular capilar y una lesión pigmentaria cutánea congénita. La evolución y el pronóstico de estas dependen de las manifestaciones extracutáneas (neurológicas, oftalmológicas, esqueléticas, entre otras) por lo cual es importante su diagnóstico precoz.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Viada Peláez MC, Stefano PC, Cirio A, et al. Facomatosis pigmentovascular tipo cesioflammea: a propósito de un caso. Arch Argent Pediatr 2018; 116(1):e121-e124. doi: <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2018.e121>
2. Larralde de Luna M. Dermatología Pediátrica. 2° Edición. Ediciones Journal. 2° Edición. Buenos Aires. Año: 2010.
3. Dutta A, Ghosh SK, Bandyopadhyay D, Bhanja DB, Biswas SK. Phakomatosis Pigmentovascularis: A Clinical Profile of 11 Indian Patients [published correction appears in Indian J Dermatol. 2019 Sep-Oct;64(5):420]. Indian J Dermatol. 2019;64(3):217-223. doi: 10.4103/ijd.IJD_385_18
4. Quiroz C, Silva S. Facomatosis Pigmentovas-

ularis: Revisión y Nueva Clasificación. Rev Chil Dermatol 2010;26(1):36-40. https://www.sochiderm.org/web/revista/26_1/5.pdf

5. Segatto MM, Scmitt EU, Hagemann LN, da Silva RC, Cattani CAS. Phacomatosis Pigmentovascularis Type Ila - Case report. An Bras Dermatol. 2013;88(6 Suppl1):S85-8.doi:

<https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20132248>

6. 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 Jan;58(1):88-93.

<https://doi.org/10.1016/j.jaad.2007.08.012>

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

[https://doi.org/10.1016/S0001-7310\(03\)76724-6](https://doi.org/10.1016/S0001-7310(03)76724-6)