



11212
10

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACION



CIUDAD DE MEXICO

SECRETARIA DE SALUD DEL DISTRITO FEDERAL
DIRECCION DE EDUCACION E INVESTIGACION
SUBDIRECCION DE ENSEÑANZA
UNIDAD DEPARTAMENTAL DE ENSEÑANZA DE POSGRADO
CENTRO DERMATOLOGICO "DR. LADISLAO DE LA PASCUA"

CURSO UNIVERSITARIO DE ESPECIALIZACION EN
DERMATOLOGIA

ANORMALIDADES VASCULARES Y SINDROMES
ASOCIADOS

TRABAJO DE INVESTIGACION
CLINICO DESCRIPTIVO

PRESENTADO POR: DRA MARIA ESTHER CORONEL MARTINEZ
PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN DERMATOLOGIA

DIRECTORA: DRA. OBDULIA RODRIGUEZ R.
DIRECTORA DE TESIS: DRA. ANGELICA BEIRANA PALENCIA

MEXICO

TESIS CON
TAMA DE ORIGEN

2003

A



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**TESIS
CON
FALLA DE
ORIGEN**

Anormalidades Vasculares y Síndromes Asociados

Dra. María Esther Coronel Martínez

Vo. Bo.

**Dra. Obdulia Rodríguez R.
Profesora Titular del Curso de Especialización
en Dermatología**

Vo. Bo.

Dr. Roberto Sánchez Ramírez

Director de Enseñanza e Investigación

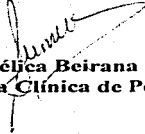


**DIRECCION DE EDUCACION
E INVESTIGACION
DEL INSTITUTO FEDERAL**

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

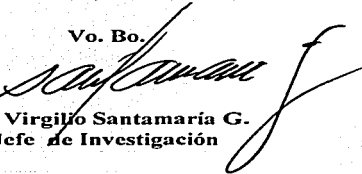
B

Vo. Bo.



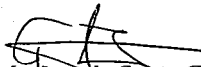
Dra. Angélica Beirana Palencia
Jefe de la Clínica de Pediatría

Vo. Bo.



Dr. Virgilio Santamaría G.
Jefe de Investigación

Vo. Bo.



Dr. Fermín Jurado Santa Cruz
Jefe de Enseñanza y Profesor Adjunto

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

C

A G R A D E C I M I E N T O S

A D I O S

Por que siempre ha estado a mi lado, guiando cada uno de mis pasos, a veces inexplicables, pero se que siempre AMÁNDOME.

A LA SRA. MARÍA ESTHER MARTÍNEZ MI MADRE

Al motor principal de esta incansable lucha por alcanzar mis metas, la cual con su gran ejemplo y fortaleza no me dejo caer en todos estos años. Por que todo lo que soy te lo debo a ti mamita.

A MIS HERMANAS YEYIS Y MACHE

Por que a pesar de la distancia, estuvieron conmigo en los momentos más difíciles.

TEJAS CON
FALLA DE ORIGEN

A

A LA DRA. OBDULIA RODRIGUEZ Y AL DR FERMÍN JURADO

Por que jamás olvidare, ni dejare de agradecerles la oportunidad que me brindaron al permitir que fuera su discípulo. En deuda con ustedes por siempre.

A MI MAESTRO DR. ARMANDO MEDINA BOJORQUEZ

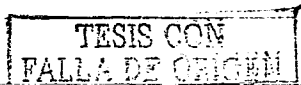
Por todas sus enseñanzas y apoyo

A LA DRA. ANGÉLICA BEIRANA PALENCIA

Por su colaboración en la elaboración de esta tesis.

A MIS AMIGAS DE TODA LA VIDA

Por que se que siempre están ahí.

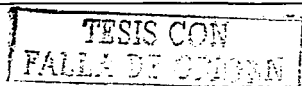


6

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	1
CAPÍTULO I.- DEFINICIÓN , EMBRIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DE LAS ANORMALIDADES VASCULARES	
1.- Definición	2
2.- Embriología	3
3.- Clasificación	4
CAPÍTULO II.- HEMANGIOMAS DE CAPILARES INMADUROS	
4.- Hemangiomas capilares	5
5.- Síndromes asociados a hemangiomas	14
5.1. Hemangiomas faciales gigantes	14
5.1.1. <i>Síndrome de Dandy-Walker</i>	14
5.1.2. <i>Síndrome de las 3 C</i>	14
5.1.3. <i>Síndrome de PHACE</i>	14
5.2. Hemangiomas lumbosacros en la línea media	16
6.- Hemangiomatosis neonatal difusa	18
7.- Hemangiomatosis neonatal benigna	20
8.- Síndrome de Kasabach Merrit	21
9.- Hemangioma Subcutáneo o profundo	24
10.- Síndrome de Maffucci	26
ICONOGRAFÍA	30
CAPÍTULO III.- HEMANGIOMAS DE CAPILARES MADUROS	
11.- Malformaciones vasculares	36
12.- Nevo flámeo	38
12.1. Mancha salmón	38
12.2. Mancha en vino de Oporto	39
12.2.1. Síndromes asociados a la mancha en vino de Oporto más frecuentes	42

12.2.1.1. <i>Síndrome de Sturge-Weber</i>	43
12.2.1.2. <i>Síndrome de Klippel-Trenaunay</i>	48
12.2.1.3. <i>Facomatosis pigmento vascular</i>	53
12.2.1.4. <i>Síndrome de Proteus</i>	55
12.2.2. Síndromes asociados a la mancha en vino de Oporto menos frecuentes	59
12.2.2.1. <i>Síndrome de Wyburn-Mason</i>	59
12.2.2.2. <i>Síndrome de Roberts</i>	60
12.2.2.3. <i>Síndrome de TAR</i>	60
12.2.2.4. <i>Enfermedad de Von-Hippel-Lindau</i>	60
12.2.2.5. <i>Síndrome de Beckwith-Wiedemann</i>	61
12.2.2.6. <i>Síndrome de Rubinstein-Taybi</i>	61
12.2.2.7. <i>Enfermedad de Coat's</i>	62
12.2.2.8. <i>Síndrome de Bregat's</i>	62
12.2.2.9. <i>Síndrome de Cobb's</i>	62
13.- Síndrome de Blue Rubber Bleb Nevus	63
14.- Síndrome de Gorhams	67
15.- Síndrome de Bannayan Zonana	67
16.- Síndrome de Riley Smith	68
17.- Síndrome de Ruvalcaba Myhre Smith	68
18.- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	69
ICONOGRAFÍA	70
CAPÍTULO IV.- PROTOCOLO DE ESTUDIO	
19.- Problema	75
20.- Objetivo general	75
21.- Objetivos específicos	75
22.- Diseño metodológico	75
23.- Resultados	78
CONCLUSIONES	101
ANEXO	105
BIBLIOGRAFÍA	107



INTRODUCCIÓN

Las lesiones de tipo vascular presentes en los recién nacidos o aquellas que se desarrollan inmediatamente después del nacimiento constituyen, sin lugar a dudas, un amplio y singular grupo de neoplasias en la infancia y la niñez. Las estadísticas varían según diferentes autores, con una incidencia del 25 al 50%.

Aproximadamente de un 25 a un 40% de los recién nacidos presentan o tienen manchas rosadas o rojas. Estas lesiones pueden variar desde simples manchas superficiales en la piel o inocentes tumores color carmesí, afortunadamente las más comunes; las cuales involucionan espontáneamente sin producir daño alguno, ni dejar huella visible de su existencia previa. Por otro lado existen lesiones que presentan un crecimiento acelerado, afortunadamente las menos comunes y que durante su crecimiento incontrolado, dan un aspecto grotesco que a menudo afectan estructuras vitales como ojos, boca, nariz, orejas, genitales y región anal.

Casi todas las marcas vasculares de nacimiento son lesiones benignas que despiertan poca preocupación; sin embargo, las lesiones cutáneas congénitas pueden tener importancia desde el punto de vista médico, ya que algunas de ellas constituyen marcadores cutáneos de enfermedades genéticas o se asocian a lesiones extracutáneas.

Creemos que esta revisión es de interés ya que los hemangiomas son la patología más frecuentemente observada en la consulta clínica especializada de Dermatología Pediátrica en el Centro Dermatológico "Dr. Ladislao de la Pascua". Es importante detectar y diagnosticar a tiempo cualquier lesión vascular ya que muchas de estas alteraciones se asocian con manifestaciones sistémicas que requieren manejo multidisciplinario. Por otra parte queremos dar a conocer la casística, ya que en 60 años de vida de nuestra institución no existen publicaciones previas acerca de este tema.

CAPÍTULO I
DEFINICIÓN, EMBRIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DE LAS ANORMALIDADES
VASCULARES.

1.- DEFINICIÓN

Existen dos grandes categorías en las que se dividen las anomalías vasculares de la infancia, según su patrón de comportamiento y sus características biológicas: los hemangiomas y las malformaciones vasculares.

* Los hemangiomas son tumores benignos de células endoteliales proliferativas, los vasos que los conforman son estructuras vasculares normales y su crecimiento es debido a una rápida proliferación celular con aumento en el número de vasos, aparecen ya en el momento del nacimiento o durante la lactancia y muestran un periodo característico de crecimiento rápido en el primer año de vida, seguido por involución lenta. 1, 2

* Las malformaciones vasculares son tumores compuestos de vasos con endotelio normal, pero conformando vasos anormales, donde existe una anomalía congénita en su morfogénesis, sin proliferación endotelial; habitualmente presentes al momento del nacimiento, no tienden a crecer o pueden aparentar crecimiento conforme crece también el niño y no presentan resolución espontánea. 3, 4

La proporción de hemangiomas y malformaciones es de 3:2.

2.- EMBRIOLOGÍA

La piel y el sistema nervioso se derivan del ectodermo. La separación del ectodermo neural y el ectodermo epitelial ocurre en el transcurso de la tercera a quinta semana de gestación. 5

En la tercera semana de la vida embrionaria aparecen pequeños grupos de células indiferenciadas, (centros de angiogénesis), en las porciones laterales del mesodermo cefálico esplácnico; al principio son nidos sólidos, posteriormente se forma la luz vascular y aparece el endotelio primitivo; el crecimiento continúa y los canales primitivos se anastomosan entre sí, formándose así la malla vascular tanto superficial como profunda. 5

Además de las células endoteliales, también se derivan de los centros de angiogénesis los pericitos, las células musculares lisas, los eritrocitos y los linfocitos primitivos inmunocompetentes. Las células sanguíneas se derivan específicamente de las células centrales de los nidos angiogénicos; existiendo una interacción biológica molecular entre las células endoteliales y las células sanguíneas. Las células endoteliales son capaces de sintetizar y liberar glicoproteínas sulfatadas, que son responsables de la adherencia y proliferación de elementos sanguíneos. 5

3.- CLASIFICACIÓN

En el pasado, las clasificaciones de anomalías vasculares eran tan numerosas que actualmente es imposible apreciar lo que se ha publicado. La mayoría de las clasificaciones eran descriptivas. 6

Se han propuesto numerosas clasificaciones para las anomalías vasculares con una terminología muy variada, a veces confusa y frecuentemente superpuesta, basándose en criterios descriptivos, histopatológicos, embriológicos, biológicos, etc., no existiendo juicios unánimes a la hora de encuadrar cada entidad incluida. 4, 7, 8

Los intentos por aclarar la situación fueron realizados inicialmente por Malan en Italia y más tarde por Mulliken en los EU. 6

El término de hemangioma fue introducido por Mulliken y Glowacki para diferenciarlos de las malformaciones vasculares. La clasificación biológica de las anomalías vasculares propuesta por ellos, los divide en hemangiomas y malformaciones vasculares; constituyen dos grandes categorías en las que se dividen las lesiones vasculares de la infancia, de acuerdo a su patrón de comportamiento y sus características biológicas. Esta clasificación está apoyada por diferencias clínicas, histológicas, histoquímicas y bioquímicas. 6, 7, 8

Existe otra clasificación de malformaciones vasculares, según anomalías de conducto presente y las características de flujo. 4

**CAPÍTULO II
HEMANGIOMAS DE CAPILARES INMADUROS.**

4.- HEMANGIOMAS CAPILARES

SINÓNIMO

Hemangioma tipo fresa, Angiomas, Hemangioma capilar, Hemangioma juvenil, Hemangioma celular, Neoformación vascular, Hemangiomas de capilares inmaduros

DEFINICIÓN

Los hemangiomas son tumores vasculares benignos constituidos por una rápida proliferación de células endoteliales. Los hemangiomas son con mucho la neoformación vascular más frecuente en el niño, constituyendo el 90% de los mismos. 9

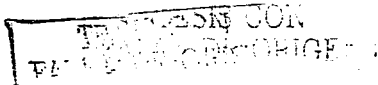
INCIDENCIA

La incidencia varía de acuerdo a sexo, raza y edad, teniendo una prevalencia del 1 al 3% y es la neoplasia más frecuente en la lactancia con un porcentaje del 12%. Del 40 al 55% presentan estos hemangiomas al momento del nacimiento (congénitos) y del 70 al 90% se desarrollan durante las primeras 2 a 4 semanas de vida. 10, 11

Predominan en el sexo femenino en un 61% con una proporción de 3:1 a 5:1 respecto a los varones. Son más frecuentes en pacientes de raza blanca en un 10 a 12% y en recién nacidos prematuros. 7, 10, 11, 12

ETIOLOGÍA

A pesar de que los hemangiomas son la hemangiogénesis dérmica "pura", la causa exacta del por qué se producen los angiomas, no se conoce. Se cree que se debe a un defecto en el desarrollo de los vasos sanguíneos, los cuales no se desarrollan normalmente. Los angiomas no son hereditarios.



FISIOPATOLOGÍA

Los hemangiomas son verdaderos tumores en los que existe una proliferación de células endoteliales, formando luces capilares. ¹³

HEMANGIOGÉNESIS

Angiogénesis es la formación de nuevos vasos sanguíneos y está regulada por estimuladores angiogénicos e inhibidores angiogénicos.

Estimuladores angiogénicos ¹³

- Factor de crecimiento fibroblástico ácido (aFGF)
- Factor de crecimiento fibroblástico básico (bFGF)
- Factor de permeabilidad vascular/factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF/VPF)
- Factor de crecimiento celular endotelial derivado de plaquetas (PD-ECGF)
- Angiogenina
- Factor de crecimiento Like-FGEfalta (HB-EGF)
- Oncostatina M
- Interleucina 8
- Mastocitos

Inhibidores angiogénicos ¹³

- Trombospondina
- Factor plaquetario 4
- Interferón alfa-2^a (INF-alfa2a)
- Glucocorticoides
- Talidomida
- Angiostatina
- Interleucina 12

Estos factores de crecimiento angiogénico actúan sobre la piel y en raros casos sobre las células endoteliales de las vísceras para fomentar su proliferación. ⁶

Takahashi y colaboradores demostraron que los marcadores celulares son distintos, dependiendo la fase en que se encuentre el hemangioma. ¹³

En la fase proliferativa se detectan antígeno nuclear celular proliferativo, VEGF/PPF, colagenasa tipo 4 y bFGF aumentado. ¹³

Durante la fase involutiva, los mecanismos implicados pueden ser: ausencia de factores angiogénicos antes mencionados, inhibidor tisular de metaloproteinasas, pérdida de receptores endoteliales o la influencia de un mensaje inhibitor proveniente de los tejidos conectivos circundantes. ¹³

Los factores de crecimiento fibroblástico (FCF) parecen ser un mediador importante de la hemangiogénesis. El bFGF normalmente estimula la proliferación celular endotelial y la emigración ⁶. También fomenta la producción de varias proteinasas, conocidas por su capacidad de degradar la matriz extracelular, un acontecimiento que puede ser esencial en la hemangiogénesis.

La angiogénesis depende de la interacción de células vasculares y componentes de la matriz extracelular.

Las células musculares lisas y los pericitos sostienen a las células endoteliales e interactúan con ellas para mantener la homeostasis vascular. ⁶

La membrana basal multilaminada también puede desempeñar un papel en el crecimiento del hemangioma. Se cree que los factores derivados de estroma desempeñarían un papel importante tanto en el desarrollo de la lesión como en su involución espontánea secundaria. No obstante, los mecanismos subyacentes a la emergencia de células endoteliales normales, durante el desarrollo embrionario y durante el crecimiento de los vasos sanguíneos hasta la edad adulta, siguen sin conocerse. El problema de la hemangiogénesis en el recién nacido está muy lejos de resolverse. ⁶

Mastocitos: Los mastocitos se acumulan en los hemangiomas durante la fase proliferante, pero no durante la involución. Este recuento mayor de mastocitos puede ser uno de los factores claves en el crecimiento, la heparina liberada por los mastocitos puede inducir a la proliferación del endotelio. El número de mastocitos disminuye, a medida que el hemangioma entra en la fase de regresión y el residuo fibrograso reemplaza al componente celular. ⁶

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La historia natural de los hemangiomas pasa por tres fases: la primera que presenta una fase de crecimiento rápido entre los 3 y 10 meses, el tumor crece más rápido que el lactante y alcanza su morfología característica, usualmente dura entre 6 meses a 1 año; luego se inicia una segunda fase estacionaria que puede durar meses o años y finalmente, una tercera fase involutiva más lenta entre los 2 y los 10 años de edad. 4

Pueden localizarse en cualquier zona del cuerpo, la topografía más frecuente es la cabeza y el cuello en un 60%, así como genitales externos y en zona perianal; dentro de los hemangiomas periorbitarios la localización más frecuente es el párpado superior en el 75% de los casos y en éstos hay que hacer diagnóstico diferencial con el neuroma plexiforme, el linfangioma o el rabdomiosarcoma. Frecuentemente se trata de lesiones únicas, sin embargo, alrededor del 20% de los pacientes presentan dos tumores y sólo en el 5% aparecen tres hemangiomas o más. Habitualmente no se presentan como tumores de crecimiento completo, sino como lesiones precursoras: manchas pálidas que simulan nevos anémicos o acrómicos, manchas hiperémicas semejantes a un naevus flammeus neonatotum, pápulas rojo cereza del tamaño de una cabeza de alfiler, telangiectasias localizadas, rodeadas por un halo pálido o una acumulación de pápulas azuladas o violáceas. 10, 15

El color depende de su localización, los superficiales son rojo púrpura en contraste con los profundos que aparecen como masas subcutáneas de color azul o cubiertos de piel, mostrando un color normal, ocasionalmente con venas dilatadas o telangiectasias en la superficie.

Si el crecimiento es excesivamente rápido, se puede producir una ulceración de la lesión que, invariablemente producirá una cicatriz, la presencia de ésta se asocia con una involución más precoz. 15

La primera manifestación que marca el inicio de la fase de involución, es el cambio de coloración rojo brillante hacia una tonalidad más pardusca o purpúrica, después evoluciona a una coloración grisáceo moteada que se extiende desde el centro hacia la periferia de la lesión, produciéndose una disminución del volumen y de la consistencia del tumor.

La involución clínicamente está caracterizada por piel normal que recubre la lesión o piel atrófica, telangiectasias, cicatrices, cambios pigmentarios, piel redundante, un saco fibroadiposo residual o anetodermia.

HISTOPATOLOGÍA

Los hemangiomas pueden ser superficiales si se encuentran en la dermis papilar o profundos si están en dermis reticular y tejido subcutáneo. ¹⁶

Durante su etapa de crecimiento en la lactancia, muestran proliferación considerable de las células endoteliales y un incremento en el número de mastocitos. Las células endoteliales son grandes y se disponen en bandas y masas sólidas con pocas luces capilares pequeñas. En las lesiones en maduración las luces son amplias y las células endoteliales que las tapizan son más planas; en las maduras algunas luces están muy dilatadas. En la fase de involución se advierten depósitos hialinos en las paredes de los capilares, con estenosis y oclusión de las luces y una vuelta a la normalidad de los mastocitos. Más tarde los capilares involucionan y se reemplazan por colágeno edematoso. ¹⁶

INMUNOHISTOQUÍMICA

En 1994 con el uso de la inmunohistoquímica, Takahashi y colaboradores definieron las características biológicas de cada fase clínica. Las fases clínicas se correlacionan desde el punto de vista inmunohistoquímico con la expresión de una serie de marcadores celulares. ¹⁴

La etapa de crecimiento activa presenta: proliferación celular de antígenos nucleares, factor de crecimiento endotelial vascular, colagenasa tipo IV y un aumento en los niveles del factor de crecimiento de fibroblastos básico (detectable en orina de niños con hemangiomas en proliferación) y marcadores endoteliales como CD 31 y factor Von Willebrand. ^{14, 17}

Los hemangiomas en involución contienen tejido inhibidor de metaloproteinasas (TIMP 1). 17

ESTUDIOS DE GABINETE

Durante la fase proliferativa, la tomografía computarizada y la resonancia magnética demuestran lesiones bien circunscritas, densamente lobulilladas, con incremento uniforme, con vasos de alimentación y de drenaje dilatados en el centro o en la periferia. 4

COMPLICACIONES

Las complicaciones se presentan en un 10%, siendo la más común la ulceración de un 5 a un 10%, ésta se relaciona con el tamaño de la lesión y la topografía y suele ser dolorosa; pueden también presentarse sobreinfecciones agregadas como celulitis u osteomielitis subyacente, posible destrucción del tejido blando, cartilago y consecuentemente cicatrices residuales. Otra complicación es la hemorragia y falla cardíaca en hemangiomas de gran tamaño y sobre todo si se asocian a hemangiomas hepáticos, puede producirse una insuficiencia cardíaca de alto gasto. 18

FORMAS O LOCALIZACIONES QUE GENERAN PELIGRO

Las lesiones cercanas a los ojos, nariz, boca o paladar, pueden comprometer las funciones de cada estructura afectada por el tumor.

- ❖ Los hemangiomas localizados en labios, involucionan de forma más tardía y menos completa, porque la arteria labial aporta un flujo sanguíneo constante. 4
- ❖ Los hemangiomas periorbitarios poseen un considerable riesgo en la visión por oclusión de la pupila, compresión del globo ocular o expansión dentro del espacio retrobulbar. Las complicaciones oculares son: ambliopía en un 60% siendo muy grave; astigmatismo, error en la refracción, estrabismo, ptosis, proptosis con queratitis expuesta y atrofia del nervio óptico. 10, 19
- ❖ Los hemangiomas periauriculares suelen producir hipoacusia reversible por

compresión del conducto auditivo externo.

- ❖ Los hemangiomas subglóticos producen estridor laríngeo inspiratorio, disfonía, tos, cianosis e insuficiencia respiratoria aguda.
- ❖ Los hemangiomas que afectan punta de nariz, también llamados nariz de cirano, representan un problema cosmético muy serio, por lo que es preferible tratamiento conservador. 7

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial en lactantes con una masa de tejidos blandos y alteraciones de la pigmentación cutánea, incluye: fibrosarcoma infantil, rhabdomyosarcoma, neurofibroma, glioma nasal y malformación vascular. 4

TRATAMIENTO

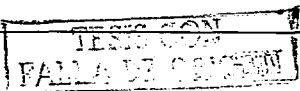
La mayoría de los hemangiomas no requieren tratamiento, ya que presentan involución espontánea hacia la curación y puede permitirse que cicatricen espontáneamente con un resultado cosmético satisfactorio. El aspecto más importante es una explicación clara a los padres. La terapéutica específica solamente está indicada para formas o localizaciones que generan peligro.

- ❖ El uso de un soporte elástico puede ayudar a la involución de un hemangioma que afecte una extremidad o bien a disminuir su tamaño. 7, 20
- ❖ El tratamiento de primera elección en hemangiomas que comprometen funciones vitales es la corticoterapia sistémica, Prednisona a dosis de 2-3mg/kg/día por la mañana. Se cree que el mecanismo de acción de los corticoesteroides se debe principalmente a su actividad angiostática. El tratamiento debe continuarse, por lo menos, durante un mes y luego reducirse de forma lenta y gradual durante los dos meses siguientes. Según Bartoshesky el 30% de los pacientes responden bien, con mejoría rápida y drástica. Otro 30% responden mal, sin reacción inclusive a dosis mayores y tratamiento prolongado. El 40% restante presenta una respuesta dudosa, alterándose el

TRASTORNOS CON
FALLA DE ORIGEN

curso natural leve. La proliferación se detiene después de unas semanas o meses, la involución es tan lenta como la regresión natural, pero el resultado final es satisfactorio. 19

- ❖ La terapia de corticoesteroides intralesiones, en lesiones cercanas a los ojos puede producir: ceguera bilateral, ipsilateral o contralateral; resultado de la oclusión de la arteria retiniana, atrofia del tejido subcutáneo, atrofia de la grasa de la órbita o necrosis de párpados. Existe el reporte de calcificación periocular distrófica localizada, como complicación del tratamiento de un hemangioma periocular. 14, 19
- ❖ El Interferón (alfa-2^a y alfa-2b) se usa como fármaco de segunda línea. Es un inhibidor de la angiogénesis, su mecanismo de acción parece ser múltiple, tiene acción antiproliferativa, de lisis celular e inhibidora de la transcripción del factor de crecimiento fibroblástico que es un importante inhibidor de la angiogénesis. La dosis del Interferón alfa-2^a es de 1 a 3 millones de unidades por m² de superficie corporal por día, por vía subcutánea durante 9 a 14 meses. Existen razones para ser cautos en su empleo, dada la elevada frecuencia de aparición de efectos secundarios, como fiebre, anorexia, síndrome pseudogripal, etc., a los cuales recientemente se le han añadido casos de paraplejía espástica en niños tratados con interferón alfa-2^a, por lo que se debe ser prudente en la utilización de este agente biológico. Puede ser usado en hemangiomas que no responden a corticoesteroides y en hemangiomatosis pulmonar. 21, 22
- ❖ Otros tratamientos con resultados variables, son: crioterapia, cirugía o embolización y laser terapia.
- ❖ La embolia arterial requiere de un radiólogo intervencionista capacitado, ya que es un procedimiento muy difícil debido a que los vasos sanguíneos del lactante son cortos, finos y están propensos a desarrollar espasmos y trombosis. Esta técnica da lugar a una mejoría inmediata después de la oclusión de las arterias abastecedoras; en hemangiomas periorbitarios es peligroso por el riesgo de necrosis de la arteria central de la retina con resultados catastróficos. 7



- ❖ Los tratamientos con LASER de los hemangiomas pueden ser eficaces pero con limitaciones importantes. El LASER de argón está reservado para la extirpación quirúrgica de lesiones profundas, especialmente en el síndrome de Kassabach Merrit y otras coagulopatías en las cuales la hemostasia está comprometida. En algunos casos, la embolización selectiva seguida por escisión con láser de argón ha sido de utilidad. ^{23, 24}

Actualmente han aparecido tratamientos menos invasivos, pero más costosos, tales como la fototermólisis selectiva con dye laser por pulsos .

PRONÓSTICO

En los hemangiomas no complicados o con complicaciones menores como es la ulceración el pronóstico tanto para la enfermedad como para la vida son excelentes, más del 90% involucionan sin necesitar de tratamiento.

Aproximadamente el 70% de los pacientes presentan involución de los angiomas al alcanzar la edad de 7 años. ¹⁰

Los hemangiomas cutáneos malignos en el niño son extremadamente raros, alrededor de 0.03%. En la literatura existe el reporte de un hemangioma de capilares inmaduros en el que, a los 26 años de evolución se desarrollo carcinoma basocelular en la misma topografía. ²⁶

Es importante clasificar adecuadamente las neoformaciones vasculares para predecir algún síndrome vascular asociado, así como para explicar a los padres, cuál será el comportamiento del hemangioma y así evitar tratamientos innecesarios.

5.- SÍNDROMES ASOCIADOS A HEMANGIOMAS

Los hemangiomas cutáneos raramente se asocian con malformaciones en otros órganos; sin embargo, actualmente se considera que, el 7% de los hemangiomas presentan malformaciones asociadas, especialmente neurológicas, con un claro predominio en el sexo femenino.

5.1. HEMANGIOMAS FACIALES GIGANTES.

La relación con malformaciones del sistema nervioso central está presente en un 74%. Generalmente es hemifacial y puede afectar a la zona superior del tórax, 88% de los casos se presentan en el sexo femenino. Las malformaciones más frecuentes son las de fosa posterior: se puede observar hidrocefalia, hipoplasia o agenesia del cuerpo caloso, quistes aracnoides o hipoplasia cerebelosa. Algunos pacientes con hemangiomas capilares faciales gigantes o sea de más de 10 cm. de diámetro y alteraciones en la fosa posterior, presentan además otras malformaciones. Destacan las alteraciones vasculares, que afectan principalmente el polígono de Willis, la coartación de aorta, defectos cardiacos y alteraciones oftalmológicas. 27

5.1.1. SÍNDROME DE DANDY-WALKER.

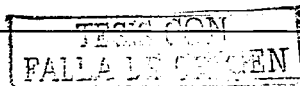
Es una hipoplasia o agenesia del vermix del cerebelo, asociada a un quiste en la fosa posterior que se continúa con el cuarto ventrículo. 27, 28

5.1.2. SÍNDROME DE LAS 3 C.

Es la asociación de hipoplasia cerebelosa, hemangioma cavernoso y coartación de aorta.

5.1.3. SÍNDROME DE PHACE.

Este término se ha propuesto para incorporar el vínculo entre



malformaciones de la fosa posterior, hemangiomas faciales, anomalías arteriales, defectos cardiovasculares y anomalías oculares o PHACES, que incluyen pacientes con hendiduras esternales y rafe supraumbilical. 27

Este síndrome neuroectodérmico predomina en mujeres. Las alteraciones arteriales están presentes en un 41%, aparte de la coartación de aorta pueden presentar persistencia o ausencia de la arteria trigeminal primitiva, ausencia o hipoplasia de carótida o arterias vertebrales, anastomosis segmentaria intervertebrales, dilatación aneurismática de la arteria carótida, dilatación de los vasos cerebrales, origen común de ambas arterias cerebrales, atresia del arco aórtico y arteria subclavia izquierda aberrante. 28, 30

Las alteraciones cardíacas están presentes en el 26% de los casos y consisten en cor triatriatum con alteraciones en el retorno venoso pulmonar, tetralogía de Fallot, atresia tricuspídea y aórtica, persistencia del ductus arterioso y defectos del septo ventricular. 28, 31

Entre las alteraciones oftalmológicas, presentes en un 26%; se han hallado microftalmia, hipoplasia del nervio óptico, colobomas, arco corneal, cataratas, hemangiomas retinianos y aumento de la vascularización retiniana. No se ha descrito glaucoma. 27

El tratamiento de estos pacientes debe ser multidisciplinario y los estudios complementarios incluyen: exploración neurológica (control del perímetro craneal), radiografías, ecografía, y principalmente resonancia magnética, arteriografías o angio-RNM. Endoscopia si hay riesgo de compromiso respiratorio, electrocardiograma, ecocardiograma y estudio oftalmológico.

5.2. HEMANGIOMAS LUMBOSACROS EN LA LÍNEA MEDIA

Las lesiones cutáneas lumbosacras se consideran marcadores de disrafismo espinal. El término disrafia se define como fusión incompleta de un rafe. La relación embrionaria puede explicar por qué las lesiones cutáneas, al parecer triviales, con frecuencia se presentan sobre disrafia oculta del tubo neural. ³²

Los defectos espinales congénitos que abarca este término son: meningocele, mielomeningocele, mielosquisis, espina bífida oculta, diastematomielia, diplomielia, cono atado, lipoma intraespinal, lipomielomeningocele, quiste dermoide y seno dérmico. La asociación más frecuente descrita es el anclaje del cono medular, mediante un engrosamiento de la cola de caballo, un lipomeningocele o un mielomeningocele. ^{33, 34}

Las lesiones cutáneas vinculadas con disrafismo espinal y que tienen un alto índice de sospecha, son: hipertriosis, hoyuelos, acrocordón: pseudocolas o colas verdaderas, lipomas subcutáneos, hemangiomas, aplasia cutis o cicatriz y quiste o seno dermoide. Las telangiectasias, malformación capilar, hiperpigmentación, nevos melanocíticos y teratomas son lesiones con un índice de sospecha bajo. ³⁵

Los lipomas son la forma más frecuente de disrafismo espinal oculto ³³. Un 70% de los hemangiomas en región lumbosacra, se les considera un marcador de malformaciones subyacentes.

NEUROLÓGICAS

A pesar de que la presencia de hemangiomas en esta topografía es generalmente congénito, las alteraciones neurológicas pueden no aparecer hasta meses o años después, cuando el hemangioma tal vez haya involucionado; las más frecuentes son hemiparesia, tetraparesia, signos piramidales, alteraciones sensoriales y esfinterianas. Otro tipo de alteraciones son asimetría de extremidades inferiores, claudicación, pie equino varo y úlceras cutáneas. ³²

GENITOURINARIO

Los hemangiomas lumbosacros pueden asociarse a malformaciones anorectales y urogenitales, como: vejiga neurógena en un 20%, infecciones de vías urinarias o con enuresis, ano imperforado, fistulas, agenesia o hipoplasia renal, riñón ectópico, alteración de la función esfinteriana, deformaciones o alteraciones sensitivomotoras en las extremidades inferiores y dismorfias del sacro. 27

ESQUELÉTICAS

Varias de las anomalías antes listadas pueden conducir al síndrome de la médula espinal atada, el cual se presenta con debilidad muscular asimétrica de las extremidades inferiores, que puede conducir a deformidades ortopédicas, dolor, o anomalidades sensitivas de la espalda con cambios tróficos, casi todos estos síntomas irreversibles; por lo que es indispensable diagnosticar estos padecimientos antes que sobrevengan datos neurológicos y los marcadores cutáneos quizás sean la única anomalía, especialmente en recién nacidos. 33,

34, 36

Es importante realizar exploración física muy completa en casos de sospecha de alteraciones extracutáneas y tomar radiografías. En niños menores de 6 meses, ecografía y en mayores de 6 meses, estudios de resonancia magnética. En caso de haber alteraciones radiológicas se debe realizar exploración neurológica exhaustiva, electromiografía y estudios urodinámicos periódicos, a fin de realizar tratamiento quirúrgico urgente, ante mínimas disfunciones neurológicas. 36

6.- HEMANGIOMATOSIS NEONATAL DIFUSA

SINÓNIMO

Hemangiomas diseminada, Hemangiomas eruptivos
diseminados, Hemangioma miliaria.

DEFINICIÓN

Es una enfermedad rara caracterizada por múltiples hemangiomas cutáneos y viscerales.

HISTORIA

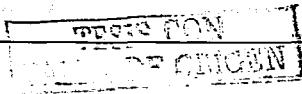
El primer reporte apareció hace 100 años, aproximadamente, en la literatura europea; fue descrito por primera vez en la literatura de German en el siglo XIX y redescrita por Jaffe. En 1970, Holden y Alexander propusieron el término de hemangiomas neonatal difusa en pacientes que reunieran 3 criterios: inicio en el periodo neonatal, afectación de 3 o más órganos y ausencia de malignización. 37, 38, 39

INCIDENCIA

Las lesiones están presentes al nacimiento en un 70% de los casos o se desarrollan en las primeras semanas de vida. Las mujeres son afectadas 2 veces más que los varones. 39

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Se caracteriza por la presencia de múltiples hemangiomas capilares cutáneos de pocos milímetros de diámetro, hasta 1.5 cm, en número superior a 100; existen reportes de hasta 1000 lesiones en un solo paciente, así como hemangiomas viscerales. Los órganos más comúnmente afectados son: piel (100%), hígado, pulmones, tracto gastrointestinal y sistema nervioso central; aunque también se han descrito en otros órganos como: ganglios linfáticos, bazo, cerebro, meninges, tiroides, iris, retina, glándulas salivales, corazón, timo, sistema



genitourinario, riñón, vesícula biliar, páncreas, músculo esquelético, glándulas suprarrenales, glándulas adrenales, médula ósea, testículos y hueso. 4, 10, 39

El hemangioma hepático puede ser solitario o múltiple y se asocia con una alta tasa de mortalidad entre un 30 y un 40% debido a falla cardíaca.

HISTOPATOLOGÍA

Los hallazgos histopatológicos varían según la edad de la lesión, los hemangiomas de poco tiempo de evolución son altamente celulares y caracterizados por células endoteliales hinchadas en los espacios vasculares lineales con una luz pequeña. En este estadio temprano de desarrollo, la naturaleza vascular de la lesión puede no ser realmente aparente, pueden estar presentes moderado número de figuras normales mitóticas y en el estroma intermedio numerosos mastocitos; esto sugiere que estas células pueden jugar un rol en la producción de factores angiogénicos que regulan el crecimiento de esta lesión. En algunos casos se puede observar involucro perineural de proliferación capilar. 16

COMPLICACIONES

La mortalidad es de un 60% a un 90% en los primeros meses de vida debido al involucro visceral extenso, al riesgo de hemorragias y a la presencia de múltiples anastomosis arteriovenosas que provocan falla cardíaca congestiva, siendo la causa más común de muerte. Otras complicaciones incluyen sangrado intestinal, ictericia obstructiva, convulsiones y hemorragias del sistema nervioso central. De forma excepcional se han descrito algunos casos con malformaciones asociadas como: agenesia del cuerpo calloso, microcefalia, agenesia esternal, rafe abdominal medio, atresia tricuspídea y microoftalmia. Existen reportes de hemangiomatosis neonatal difusa con hemangiomas gigantes y trombocitopenia.

37, 40

1997
FALLA DE ORIGEN

ESTUDIOS DE LABORATORIO Y GABINETE

En este tipo de pacientes el manejo es multidisciplinario: oftalmología, neurología, gastroenterología, etc., así como el realizar rayos X, ultrasonido o resonancia magnética.

TRATAMIENTO

El tratamiento incluye esteroides sistémicos, radioterapia, ligadura o embolización y recientemente interferón alfa-2^a. 38, 39

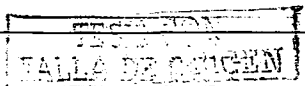
PRONÓSTICO

El pronóstico depende esencialmente de la existencia de hemangiomas hepáticos responsables de falla cardíaca, hemangiomas a nivel de sistema nervioso central o bien trombocitopenia. 41

La involución de las lesiones inicia de los 3 a los 6 meses y es completa en el primer o segundo año de edad, sin embargo, suele tener una mortalidad del 60 al 90%. 7, 39

7.- HEMANGIOMATOSIS NEONATAL BENIGNA

Hemangiomas cutáneos múltiples sin ningún signo o síntoma de involucro visceral. Este síndrome está constituido por hemangiomas múltiples pequeños de 1 a 20 mm, que sólo involucran piel, no causan mortalidad. Siendo una enfermedad de naturaleza benigna. Los hemangiomas suelen presentar regresión espontánea.³⁸



8.- SÍNDROME DE KASABACH-MERRIT

DEFINICIÓN

Es una enfermedad rara que consiste en la asociación de un hemangioma capilar grande de crecimiento rápido con púrpura trombocitopénica, anemia hemolítica microangiopática y coagulopatía de consumo. 27, 42

HISTORIA

Fue descrito primeramente en 1940 por Kasabach y Merrit. 42

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El hemangioma está presente al nacimiento o bien aparece en las primeras semanas de vida. Afecta principalmente extremidades inferiores o el tronco.

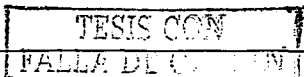
Clínicamente puede ser sospechado por la presencia de un hemangioma grande que muestra petequias o equimosis y que con traumatismos superficiales presenta sangrados prolongados o cambios rápidos en apariencia o tamaño. Son subcutáneos con crecimiento rápido hacia tejidos profundos, de consistencia dura.

29

PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA

La trombocitopenia se explica debido al atrapamiento de plaquetas por el endotelio anormal del tumor, atrapamiento de plaquetas deformadas en el bazo, depresión en la producción de plaquetas, presencia de aglutininas, formación de anticuerpos antiplaquetarios y reducción de la vida media de las plaquetas. 44

La hemorragia sobreviene a consecuencia del secuestro plaquetario y consumo de factores de coagulación dentro de los espacios vasculares del hemangioma. El consumo de factores de la coagulación, en especial de fibrinógeno, protrombina y factores V, VII, y VIII, así como la activación de la enzima fibrinolítica, son responsables de los sangrados profusos que con frecuencia llevan a estos pacientes a la muerte. 45



ANEMIA

La anemia hemolítica microangiopática se explica, ya sea por presencia de sangrado o por secuestro de eritrocitos dentro del hemangioma.

COAGULOPATÍA DE CONSUMO

En ésta, la coagulación sanguínea y la consiguiente formación de fibrina en el hemangioma, determinan depleción de las plaquetas, el fibrinógeno, la protrombina y el plasminógeno. Esto lleva a coagulación intravascular diseminada y hemorragia copiosa. 46

HISTOPATOLOGÍA

Se encuentran capilares con gran proliferación endotelial de naturaleza benigna. 27

DIAGNÓSTICO

Es importante realizar una evaluación hematológica y solicitar BH, plaquetas, TP, TPT, fibrinógeno y productos de degradación del fibrinógeno. 46

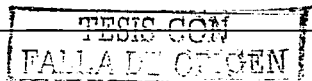
Existen reportes en los que por medio de inmunohistoquímica, usando anticuerpos monoclonales CD61, se ha identificado el secuestro plaquetario. 29

ASOCIACIONES

También ha sido descrito en asociación con angiomatosis visceral, hemangioendotelioma kaposiforme retroperitoneal, glomangiomas múltiples, el síndrome de Blue rubber bleb nevus y síndrome de Gorham's o como una complicación de hemangiomas múltiples pequeños. 10, 47

TRATAMIENTO

El tratamiento se considera una urgencia médica. En la mayoría de los casos la cirugía no es posible por el estado hematológico o por el gran tamaño de la lesión.



El tratamiento de elección es Prednisona a dosis de 2-4 mg/kg/día, evaluándolos por el conteo plaquetario y la disminución del hemangioma. ¹⁰
Los corticoesteroides incrementan la vida media de las plaquetas, reducen la masa vascular y restauran la integridad del sistema de coagulación. ⁷

Otras opciones adicionales en la terapéutica incluye: Interferón alfa-2^a, y Pentoxifilina. La administración de heparina puede ser requerida en presencia de eventos de trombosis o sangrado. La dosis recomendada es de 100 U/Kg cada 4 horas, hasta que el sangrado desaparezca, el conteo de plaquetas sea estable y el defecto de coagulación esté bajo control. La heparinización debe ser seguida por reemplazo de concentrados plaquetarios, plasma fresco congelado y crioprecipitados. El ácido acetilsalicílico y el Dipíridamol inhiben las funciones de las plaquetas y también han sido usados para beneficio de estos pacientes. ^{7, 10}

PRONÓSTICO

Las alteraciones hematológicas duran algunas semanas y si el lactante sobrevive a las complicaciones, éstas desaparecen a pesar de que el hemangioma aún no tenga datos clínicos de involución. La muerte se ha registrado en todos los grupos de edad con un rango que va del 20 al 40%. ^{10, 27}

9.- HEMANGIOMA SUBCUTÁNEO O PROFUNDO

SINÓNIMO: Hemangioma cavernoso.

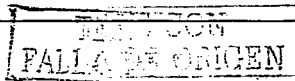
Se denomina así, por que los vasos que lo forman proliferan por debajo de la dermis y tejido subcutáneo, sin penetrar a la dermis papilar; son vasos sanguíneos y con frecuencia, los linfáticos suelen ser maduros, en cuyo caso la lesión puede contener numerosos cortocircuitos arteriovenosos y malformaciones vasculares. 18, 45

Las lesiones aparecen en el primer año de vida y persisten de por vida y por lo general son asintomáticas. Clínicamente se observa tejido blando, aumentado de volumen, dando un aspecto cupuliforme o multinodular, en ocasiones de superficie verrugosa con bordes poco definidos, se comprime con facilidad y se llena pronto cuando se libera la presión. Son de tamaño medio, dando al angioma un aspecto elevado y de color azulado. En ocasiones en la superficie de un angioma cavernoso se puede asociar la presencia de un angioma fresa dando hemangiomas mixtos. Los angiomas cavernosos pueden variar mucho de tamaño, pero en general son menores de 6 cm. Es una lesión elevada, roja o violácea compuesta por grandes espacios vasculares. 18

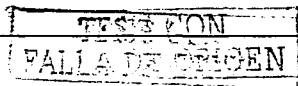
La vida del angioma cavernoso es similar a la del angioma fresa, con un período de crecimiento, uno de estabilización y uno de regresión, la involución parcial puede producirse después de una ulceración, un traumatismo o una hemorragia, pero en estos casos la regresión es con más frecuencia incompleta y no aceptable cosméticamente. Esto se debe a que la piel que cubre el angioma puede adoptar un aspecto blanquecino, blando, colgante. 50

Histológicamente se pueden clasificar en capilares y cavernosos. Los capilares están compuestos por una proliferación de vasos capilares revestidos por un endotelio aplanado, mientras que los cavernosos se caracterizan por grandes vasos dilatados llenos de sangre y tapizados por un endotelio aplanado.

Una complicación común de los hemangiomas grandes es la ulceración de la superficie, infección bacteriana secundaria, cicatrización e insuficiencia cardíaca de gasto alto en las lesiones voluminosas. 49



No existe un tratamiento adecuado, el tratamiento debe adecuarse al tipo de lesión. En lesiones más grandes, en ocasiones, la prednisona sistémica (como se administra para un hemangioma capilar) puede inducir a la resolución espontánea. Puede considerarse la extirpación quirúrgica, especialmente si el hemangioma cavernoso causa hipertrofia de una extremidad e interfiere con la función. Los nódulos de pequeña superficie pueden extirparse individualmente o destruirse mediante electrocoagulación. 16



10.- SÍNDROME DE MAFFUCCI

SINÓNIMO Síndrome de Maffucci-Kast.

DEFINICIÓN

Es una displasia mesodérmica congénita rara, caracterizada por malformaciones vasculares cutáneas múltiples y encondromas de los huesos. La lesión vascular cutánea más común son anomalías venosas extensas, subcutáneas. La degeneración maligna de tumores de hueso ocurre aproximadamente en el 20% de los casos. 4

HISTORIA

Esta entidad fué originalmente descrita por Maffucci, un patólogo italiano en 1881. Posteriormente en 1889, Kast lo asoció con máculas vitiligoides; en 1900 este síndrome fue bien diferenciado de la enfermedad de Ollier por no asociarse con alteración vascular. En 1942 se individualizó como entidad y Carleton incluyó el síndrome en las displasias mesodérmicas congénitas. 51, 52, 53

INCIDENCIA

Es un síndrome congénito raro. No muestra predilección por raza o sexo y han sido reportados hasta la fecha, 100 casos aproximadamente. 10, 35, 51

ETIOLOGÍA

En cuanto a su etiología, el factor hereditario parece descartado, ya que no se han encontrado alteraciones cariotípicas en estudios realizados en 1964 y 1966. En 1963 se manejó la posibilidad de que se tratara de una alteración neurotrófica fetal y en 1972 se sugirió la hipótesis de una alteración mesodérmica de origen enzimático. En la actualidad, este síndrome se considera como una displasia mesodérmica congénita no hereditaria. 4, 53

TESTIGO
FALLA DE ORIGEN

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los pacientes suelen ser normales al nacimiento e iniciar con múltiples malformaciones venosas cutáneas y de mucosas en el primer año, las cuales persisten de por vida. 3, 54

La malformación inicial y más importante por su extensión y las múltiples deformidades que originan, son los encondromas, que se localizan frecuentemente en manos, huesos del metacarpo y falanges en un 88%, usualmente bilaterales pero asimétricos y en extremidades inferiores: pie, tibia, peroné y fémur. Esta discondroplasia deteriora la osificación, la fragilidad ósea provoca deformidades esqueléticas serias. 8, 53

En la piel han sido descritas principalmente tres manifestaciones vasculares: hemangiomas capilares o cavernosos, flebectasias y linfangiomas. 53

La manifestación más frecuente son los hemangiomas cavernosos subcutáneos, presentes al nacer o se desarrollan en la infancia o en la juventud. Suelen ser grandes, comprimibles y unilaterales en el 44% de los casos. Casi siempre cutáneos y en menor frecuencia intramusculares o viscerales. Se caracterizan por nódulos subcutáneos, azules, blandos o tumoraciones salientes, prominentes no regresivas. Otras lesiones vasculares incluyen: hemangioendoteliomas, manchas café con leche y malformaciones linfáticas quísticas. Se han reportado pacientes en quienes la única manifestación vascular fueron hemangiomas orales. 35, 53, 54, 55

Simultáneamente con la aparición de lesiones en piel y tejidos blandos, se desarrollan nódulos duros en las áreas de los huesos largos, manos, dedos y pies; y en casos severos, una deformidad grotesca de manos y pies aparece a consecuencia de múltiples lesiones. 3

La trombosis de los vasos sanguíneos dilatados con la subsecuente calcificación (flebolitos) está reportada en un 43 a un 46% de los casos. 54, 55

Los pacientes suelen presentar hemihipertrofia corporal y macrodactilia.

Otras anomalías extraesqueléticas son: hiperpigmentación, nevus pigmentado o vitiligo, glioma cerebral, tumores intracraneales indefinidos, teratoma de ovario, etc. 53

Ocasionalmente se ha desarrollado el síndrome de Kasabach-Merritt en un paciente con síndrome de Maffucci. Existe un caso reportado de Maffucci asociado a Blue rubber bleb Nevus. 52, 53

HISTOPATOLOGÍA

Los hemangiomas cavernosos poseen espacios irregulares grandes, tapizados por una hoja endotelial delgada. En algunas lesiones, las células endoteliales proliferan alrededor de espacios vasculares escasos, reducidos y mal definidos. 4

ESTUDIOS DE GABINETE

Las radiografías simples son útiles para valorar la afección ósea con encondromatosis y para detectar transformación maligna.

Radiológicamente los encondromas aparecen como defectos ovalados, radiolúcidos, frecuentemente asociados con expansión y adelgazamiento cortical del área afectada, anomalías generalizadas del crecimiento, defectos líticos focales, exostosis y anomalías del contorno. 35

Los cambios óseos son similares a los que se observan en otras encondromatosis, como en el síndrome de Ollier (encondromatosis múltiple). La enfermedad de Ollier comprende a las discondroplasias sin lesiones vasculares cutáneas. 3, 51

Hallazgos radiológicos adicionales incluyen: flebolitos calcificados y acortamiento del hueso largo afectado. 35

La angiografía demuestra "encharcamiento" del medio de contraste dentro de los pequeños espacios sinusoidales.

TRATAMIENTO

Los procedimientos quirúrgicos más usuales son la escisión para poder remover las lesiones y mejorar el estado cosmético y funcional del paciente. 4

PRONÓSTICO

El pronóstico es malo por el potencial de malignización que tienen los encondromas. La degeneración sarcomatosa ocurre en cerca de un 50% de los casos. La transformación maligna de los encondromas en estos enfermos es superior a la del encondroma, osteocondroma solitario y la osteocondromatosis. 7

El tumor maligno más frecuente es el condrosarcoma, esta degeneración maligna puede sobrevenir de un 15 a un 30%. Así también, otras condiciones malignas han sido reportadas como: fibrosarcoma, angiosarcoma, linfangiosarcoma, osteosarcoma, neoplasias malignas de ovario, gliomas, adenocarcinoma de páncreas y múltiples lesiones malignas. 3, 35, 54, 55

ICONOGRAFÍA



Foto 1 y 2 Hemangiomas de capilares inmaduros

INSTITUTO DE INVESTIGACIONES
EN PATOLOGÍA Y FISIOLÓGICA
DE LA UNAM



Foto 3,4 y 5 Hemangiomas de capilares inmaduros



Foto 6 HCl en involución
piel redundante

Foto 7 HCl en involución,
atrofia



Foto 8 Terapia compresiva



Foto 9,10 y 11 Síndrome de PHACE, TAC y SPECT

FALLA DE ORIGEN



Foto 12 Hemangioma profundo



Foto 13 Síndrome de Kasabach-Merritt



Foto 14 Hemangiomatosis neonatal benigna

**CAPÍTULO III
HEMANGIOMAS DE CAPILARES MADUROS**

11.- MALFORMACIONES

SINÓNIMO: Hemangioma de capilares maduros.

La malformación denota una estructura anormal que resulta de un desarrollo embriológico aberrante, son errores de la morfogénesis vascular. Aunque el término malformación es usado convencionalmente como sinónimo de hamartoma, estos dos son diferentes. El hamartoma se refiere a una colección de misceláneas de tejidos elementales, normalmente presentes en un sitio en particular. En algunas malformaciones vasculares las anomalías de los vasos involucrados son más funcionales que anatómicos, es el caso del nevo anémico. En contraste, otras malformaciones vasculares cutáneas exhiben evidentes anomalías morfológicas de los vasos envueltos. 3

En las malformaciones vasculares se encuentran vasos hamartomatosos sin proliferación endotelial. Aún cuando por lo general se considera que están presentes en el momento del nacimiento, al principio pueden no quedar de manifiesto y se hacen evidentes o sintomáticas en etapas más avanzadas de la vida. En general crecen en proporción con el niño, pero es posible que aumenten de tamaño como consecuencia de cambios hemodinámicos, como incremento del flujo sanguíneo que trae como consecuencia agrandamiento de los vasos y dilatación de los mismos, obstrucción o trombosis. Diversos factores pueden estimular la evolución de lesiones individuales, en especial las de flujo alto, incluso el cambio hormonal, por ejemplo: la pubertad, el embarazo, traumatismos, cirugías e infecciones. 4

RECIBIDO CON
FALLA DE ORIGEN

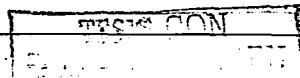
Las malformaciones vasculares se clasifican según las anomalías de conducto presentes y las características de flujo.

MALFORMACIONES VASCULARES	
De flujo alto	
Fístula arteriovenosa (AVF)	
Malformación arteriovenosa (AVM)	
De flujo bajo	
Malformación capilar (CM)	
Malformación venosa (VM)	
Malformación linfática (LM)	
Combinada	

Las malformaciones vasculares de flujo alto comprenden AVF que es una conexión arteriovenosa directa y las AVM que son la acumulación plexiforme de vasos o nidos entre las arterias de alimentación y las venas de drenaje. 4

Las malformaciones vasculares de flujo bajo incluyen CM, VM, LM, y combinadas. En vista de que carecen de cortocircuito arteriovenoso, no hay aumento de la temperatura, ni pulsatilidad. Estas malformaciones se agrandan en proporción con el crecimiento del niño, pero las malformaciones venosas y linfáticas se pueden expandir y tornarse sintomáticas en cualquier momento. 4

Las malformaciones vasculares combinadas se observan con bastante frecuencia. En especial la malformación capilar cutánea (manchas en vino de Oporto) con frecuencia está presente en relación con malformaciones arteriovenosas, malformación venosa, malformación linfática o malformaciones combinadas profundas. 4



12.- NEVO FLÁMEO

Un nevo flámeo es una ectasia vascular congénita, común en la piel. 1

Existen 2 tipos de nevo flámeo: La frecuente mancha salmón y la menos frecuente pero más importante mancha en vino de Oporto, que suele asociarse con síndromes raros. Ambos nevos flámeos difieren en cuanto a su topografía y a su curso clínico. 1

Comúnmente se desarrollan en frente, cara y cuello (línea media de la cara, glabella, occipucio y nuca) aunque también se han reportado casos en extremidades y mucosas.

12.1. MANCHA SALMÓN

SINÓNIMO: Nevo flámeo de la línea media, Nevo telangiectásico.

Es la más común de las ectasias vasculares, la prevalencia varía según las series y va del 30 al 75% de los recién nacidos. 1,7, 56

Se clasifica en dos tipos, según su localización:

- La presencia de lesiones en la nuca es coloquialmente conocida como piquete de cigüeña, también llamada nevo de Unna o eritema de la nuca. 1, 3, 7
- El Nevo flameo localizado en glabella o párpado superior, corresponde al llamado beso de ángel y es la variedad más común. 1, 3, 7

Suelen aparecer en la nuca 80%, párpados 40% y glabella 33%. 51

La mayoría de las lesiones son pequeñas y tienden a desaparecer durante los primeros años de vida, 50% se oscurecen. Las lesiones de la nuca en un porcentaje significativo del 50% suelen persistir en la vida adulta. 1, 7

12.2. MANCHA EN VINO DE OPORTO

SINÓNIMO: Nevo flámeo lateral, Malformación vascular capilar.

DEFINICIÓN

La mancha en vino de Oporto es una malformación vascular capilar, presente desde el nacimiento, cuyo crecimiento es proporcional al del niño, no son involutivas. 4

HISTORIA

El nombre proviene de la ciudad de Oporto, Portugal, cuya actividad principal es la exportación de vino. Esta malformación se le denomina mancha en vino de Oporto debido al color muy similar que ésta presenta con el vino de la ciudad antes mencionada.

INCIDENCIA

Esta variedad de nevo flámeo es menos frecuente, ocurre en cerca del 0.3% de los recién nacidos, sin preferencia por raza o sexo. El 5% de este tipo de manchas se socia con síndromes sistémicos como Sturge-Weber y Klippel-Trenaunay. 7, 57

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Frecuentemente es de topografía facial en un 45%, afecta las áreas laterales de la cara, generalmente es unilateral y sigue la distribución de la primera y segunda ramas del nervio trigémino, aunque puede presentarse en tronco o en cualquier sitio, incluyendo mucosas. Tiende a ocurrir en distribución de un dermatomo que respeta la línea media. 4

Son manchas eritematosas, irregulares, opacas, color púrpura o rojo, pueden llegar a ser grandes y nodulares. Estas lesiones crecen con el paciente y tienden a oscurecerse lenta y progresivamente durante toda la vida, hasta

volverse una placa saliente y gruesa. Algunas veces aparecen pequeños nódulos angiomasos diferentes a la mancha en vino de Oporto y en raras ocasiones adoptan un patrón de adoquín de nódulos púrpura-rojo que cubren toda la lesión.

4, 58

Frecuentemente los vasos de las conjuntivas se encuentran dilatados cuando existe involucro de párpados; sin embargo, esto no está relacionado a la presencia o ausencia de glaucoma. El angioma coroidal es la malformación vascular más característica en pacientes con nevo flámeo facial y glaucoma; y el examen de fondo de ojo es importante cuando el nervio facial cierra el ojo en el recién nacido.

La asociación del nevo flámeo y el nevo anémico es conocida como un nevo vascular mixto. Existen reportes de la existencia de carcinoma basocelular sobre nevo flámeo, así como de otro tipo de lesiones, las cuales asientan sobre la mancha en vino de Oporto, como: hemangioma gigante, granuloma piógeno, angioqueratoma y angiosarcoma. 26, 59

HISTOPATOLOGÍA

Como al principio el nevo flámeo no muestra cambios histológicos, ni proliferación endotelial, es probable que la lesión se deba a debilidad congénita de las paredes capilares. En consecuencia, representa a una telangiectasia progresiva y no a un angioma verdadero, 16

Los anticuerpos contra los componentes de la pared vascular, la proteína de la membrana basal colágena (colágena tipo IV), la fibronectina y el antígeno relacionado con el factor VIII, revelan distribución e intensidad equivalentes en la piel normal y el nevo flámeo. Es así, que la alteración estructural de éste, podría vincularse con los elementos dérmicos de sostén y no con una patología intrínseca de las paredes vasculares, 16

TRATAMIENTO

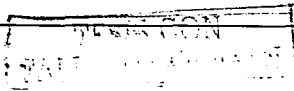
Los tratamientos incluyen: maquillaje y cirugía con láser: Flashlamp-pumped pulsed dye láser, vapores de cobre, argón, nd:YAG (neodimio: itrio-

aluminio-granate), rubí. Estos láser siguen la teoría de fototermólisis selectiva, en el que la luz amarilla del láser es principalmente absorbida por las células rojas de la sangre oxihemoglobina, las cuales rápidamente se calientan causando coagulación y subsecuentemente destrucción de los vasos superficiales, lo que resulta en la destrucción de este tipo de nevos con una mínima cicatrización. 32, 60,

61, 62

PRONÓSTICO

Los hemangiomas maduros tienen buen pronóstico, excepto cuando se asocian a hemangiomatosis del sistema nervioso, del tracto gastrointestinal o de otros órganos internos y cuando causan severas alteraciones hemodinámicas.



12.2.1. SÍNDROMES ASOCIADOS A LA MANCHA EN VINO DE OPORTO MÁS FRECUENTES

Los síndromes principalmente asociados son cuatro:

- Síndrome de Sturge-Weber.
- Síndrome de Klippel-Trenaunay.
- Facomatosis pigmento vascular.
- Síndrome de Proteus.

Otros síndromes asociados a mancha en vino de Oporto ⁵⁶

- Síndrome de Wiburn-Mason
- Síndrome de Robert's
- Síndrome de TAR
- Síndrome de Von Hippel-Lindau
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann
- Síndrome de Rubinstein-Taybi
- Síndrome de Coat's
- Síndrome de Bregeat's
- Trisomía 13 y 18
- Síndrome de Cobb's

12.2.1.1. SÍNDROME DE STURGE-WEBER

SINÓNIMO: Nevo en llama leptomenígeo, Angiomatosis encéfalo-facial, Angiomatosis meningofacial, Angiomatosis encéfalo-trigeminal, Síndrome de Sturge-Kalischer, Síndrome de Sturge-Kalischer-Weber, Síndrome de Krabbe's.

DEFINICIÓN

El síndrome de Sturge-Weber es un síndrome neuro-oculocutáneo, es una enfermedad vascular congénita caracterizada por la presencia simultánea de mancha facial en vino de Oporto, angiomatosis meníngea y angiomatosis coroidal. Las manifestaciones neurológicas más frecuentes son convulsiones, retardo mental y hemiplejía del lado opuesto. Las anomalías en los vasos sanguíneos coroidales de los ojos dan como resultado agrandamiento de los ojos (búfalmo) y glaucoma ipsilateral. 4, 6

Es el trastorno más frecuentemente asociado al nevo flámeo. Este síndrome junto con la esclerosis tuberosa, la neurofibromatosis y la melanosis neurocutánea o síndrome de Touraine pertenecen a los síndromes neurocutáneos o facomatosis congénitas, éstas comprenden un grupo de enfermedades heterogéneas con manifestaciones en piel y sistema nervioso central, siendo el síndrome de Sturge-Weber el más común. 63, 64

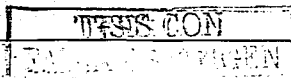
HISTORIA

En 1879 Sturge sugirió la correlación entre las manchas en vino de Oporto y déficit neurológico contralateral. Frederick Parkes Weber, físico británico, fue el primero en demostrar radiológicamente la presencia de calcificaciones corticales.

63

INCIDENCIA

La incidencia es de aproximadamente 3 casos por cada 1000 nacidos vivos. Ocurre del 1 al 2% de los pacientes con mancha en vino de Oporto. Afecta a



ambos sexos y a todas las razas. Distinta a la mayoría de las facomatosis, esta enfermedad no tiene una presentación familiar. El área derecha es más afectada que el lado izquierdo. 4, 7

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

PIEL

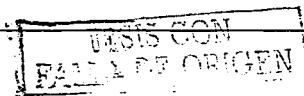
Se caracteriza por la presencia desde el nacimiento de un nevo flámeo o mancha en vino de Oporto y se dice que "la cara pronostica al cerebro" es decir, la anomalía cerebral puede preverse en base a la mancha. La distribución de la mancha sobre la cara se relaciona estrechamente con las tres áreas trigéminas. Presenta un orden metamérico de acuerdo con las áreas oftálmica (V1), maxilar (V2) y mandibular (V3). Solamente los lactantes con manchas en el área V1 corren riesgo de anomalía leptomenígea. Los lactantes con manchas en V2 y V3, sin deformación capilar V1, constituyen un grupo sin riesgo. 6

La zona facial que más se afecta en este síndrome es la inervada por la primera rama sensitiva del trigémino o nervio oftálmico. La mancha en vino de Oporto suele ser unilateral, afecta frente, ojo y el área maxilar; puede medir desde mm a varios centímetros de diámetro, es de forma irregular y crecimiento proporcional al del niño, así como engrosamiento y cambio de color de rosa a rojo o púrpura; sólo en un 40% de los casos se observan lesiones bilaterales, puede haber extensión a tronco, cuello, labios y mucosa oral. El nevo flámeo puede encontrarse junto a un nevo anémico. 4, 27, 63

SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

Los signos neurológicos aparecen dentro de los primeros 2 años de vida.

La angiomatosis leptomenígea homolateral es el segundo componente de este síndrome que usualmente afecta los lóbulos occipital, temporal y parietal posterior. Esto lleva a la calcificación progresiva de la corteza subyacente y no existe correlación entre el tamaño de la lesión cutánea y el involucro leptomenígeo. Algunos autores admiten la posibilidad de una forma frustra



cuando ocurre angiomatosis leptomenígea unilateral sin nevo flámeo. 35, 63

La manifestación neurológica más frecuente es la epilepsia, que va de un 80 a un 90% y suele presentarse en el primer año de vida en el 50% de los casos. Inicialmente predominan convulsiones motoras focales o tónico-clónicas generalizadas y pueden progresar a convulsiones parciales complejas. También pueden presentar retardo mental que es mucho más pronunciado en pacientes con involucro bihemisférico. Así también, hemiplejía, defectos hemisensoriales, hemiparesia y hemiatrofia del cuerpo. 7, 35, 63

OJOS

La afectación ocular como angiomatosis de conjuntivas, iris o coroides se presenta de un 30 a un 60%, siempre es ipsilateral a la mancha en vino de Oporto localizado en el párpado superior. 3, 56, 63

El glaucoma es el hallazgo clínico más significativo y está presente aproximadamente en el 30% de los pacientes, éste es secundario a angiomatosis de la coroides, siempre es ipsilateral, puede ser congénito o tardío, y se observa principalmente en niños con manchas en V1 y V2 o bien involucro de una sola área (o V1 o V2). 4, 6

Otras lesiones son desprendimiento de retina, tortuosidades vasculares, dilatación vascular y estrabismo o ceguera; sin embargo, el involucro ocular no es esencial para establecer el diagnóstico. La hemianopsia homónima contralateral al nevo facial, puede ocurrir debido a los cambios degenerativos en el cerebro. 4

ESTUDIOS DE LABORATORIO Y GABINETE.

Aparte del estudio oftalmológico y neurológico completos, radiografías de cráneo, angiografía y encefalografía.

Se recomienda la evaluación oftalmológica repetida, 2 veces al año, durante los dos primeros años de vida y una vez al año, posteriormente. 4

En la radiografía de cráneo se observa la presencia de líneas sinusoidales de doble contorno, opacas, que siguen las circunvoluciones del cerebro, éstas representan depósitos de calcio en la capa externa de la corteza cerebral. 35

Las técnicas de obtención de imágenes diagnósticas del SNC progresan rápidamente, ya que los datos del EEG son variables y no son patognomónicas y las placas radiográficas comunes revelan depósitos minerales; solamente al cabo de algunos años son necesarias tomografía axial computarizada, imágenes por resonancia magnética (IRM) para la identificación de calcificaciones corticales tempranas, tomografía computarizada por emisión de un fotón (SPECT) el cual evalúa el flujo sanguíneo regional cerebral. La tomografía por emisión de positrones (TEP) es otro método para obtener imágenes cerebrales funcionales. 4,

27

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con otras enfermedades vasculares cutáneas como hemangiomas capilares, síndrome de Wyburn-Mason y el síndrome de Von Hippel-Lindau. Un aumento de la vascularidad cutánea puede dar como resultado un sobrecrecimiento de tejido blando y óseo, por lo regular origen a deformidades similares al síndrome de Klippel-Trenaunay, sobre lo regular estos dos síndromes se asocian. 3, 4, 63

TRATAMIENTO.

Todos los tratamientos anteriormente utilizados han sido substituidos por cirugía con láser: Flashlamp-pumped pulsed dye láser, láser de vapores de cobre, láser de argón (tratamiento inespecífico ya que penetra solo 1-2 mm), láser rubí y el láser nd: YAG el cual penetra 5 mm. (Neodimio: itrio-aluminio-granate). Estos láser siguen la teoría de fototermólisis selectiva, en la cual la luz amarilla del láser es absorbida por la oxihemoglobina de los vasos sanguíneos, causando una destrucción rápida de éstos y trae como consecuencia una mínima cicatriz. 4, 63

Es importante mencionar también el tratamiento oftalmológico para el glaucoma, manejo anticonvulsivo por un neurólogo y/o neuroquirurgico con extirpación de las calcificaciones para control también de las convulsiones y detener el retraso mental.

TRABAJA CON
FALLA DE ORIGEN

PRONÓSTICO

El curso clínico depende del grado de afectación del SNC. Pacientes con afectación bihemisférica y convulsiones tienen un peor pronóstico por desarrollo de retardo mental que los pacientes sin convulsiones.

Las complicaciones oftalmológicas son un riesgo en todos los pacientes con este síndrome, por lo que debe realizarse examen oftalmológico cada 6 a 12 meses, aun en pacientes con examen inicial normal. 4, 6

Las lesiones de piel con el tiempo pueden quedar como mancha residual o bien tornarse elevadas o nodulares. La mancha en vino de Oporto o nevo flameo no tiende a oscurecerse con el tiempo. La hemihipertrofia facial puede estar presente desde el nacimiento o bien progresar con el tiempo y éste tiende a crear un problema psicológico o bien cosmético muy importante en los pacientes. 4

12.2.1.2. SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY.

SINÓNIMO: Nevo en llama osteohipertrófico, Angiosteohipertrófico, Nevo varicoso osteohipertrófico, Hipertrofia hemangiectásica, Elefantiasis congénita angiomatosa, Angiopatía displásica congénita, Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber.

DEFINICIÓN

Este síndrome se caracteriza por una tríada: hipoplasia del sistema venoso profundo y varicosidades, hemangiomas viscerales y cutáneos, así como hipertrofia ósea y de tejidos blandos que afectan las extremidades. ³³

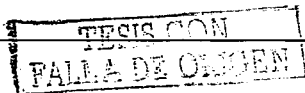
HISTORIA

Descrito por primera vez en 1900 por los físicos franceses Klippel y Trenaunay, llamándolo nevo vasculo osteohipertrófico, pero es conocido que Adams en 1858 y Trelat y Monod en 1869 reportaron el síndrome previamente. Ajeno a la publicación de Klippel y Trenaunay, Frederick Parkes Weber, en 1907, reportó un caso similar. En 1918 el mismo Weber describió otro caso similar pero, asociado a fistulas arteriovenosas y usó el término de hipertrofia hemangiectásica para describir la tríada del síndrome de Klippel-Trenaunay con o sin fistulas arteriovenosas. ⁶⁵

Existe mucha discusión acerca de la diferencia entre la tríada original que define al síndrome de Klippel-Trenaunay y lo que ocurre con la presencia de fistulas arteriovenosas, por lo que actualmente a esta asociación se le conoce como síndrome de Parkes-Weber. ⁶⁵

INCIDENCIA

Afecta por igual a hombres y mujeres y no tiene predilección racial. ^{3, 65}



ETIOLOGÍA

La etiología es desconocida, aunque han sido descritos varios casos en una misma familia. ⁶⁵

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Este síndrome se caracteriza por una tríada, la cual comprende: Mancha en vino de Oporto, varicosidades venosas e hipertrofia de huesos y tejidos blandos.

MALFORMACIONES VASCULARES

El primer signo que aparece son los hemangiomas cutáneos, usualmente son malformaciones capilares, de tamaño variable, suelen ser únicos y algunas veces múltiples, generalmente unilaterales. Así también, existen reportes en que están involucradas varias extremidades o el cuerpo entero. El área más comúnmente afectada son las piernas, otras localizaciones son brazos, tronco y raramente la cabeza y el cuello. Las malformaciones capilares o manchas en vino de Oporto son más frecuentes al nacimiento, mientras que los cavernosos aparecen más tardíamente arriba de los 6 años de edad. Existen reportes de hemangiomas extracutáneos del tracto gastrointestinal, de riñón, vejiga, genitales externos y retroperitoneo. Otras anomalías vasculares son los linfangiomas, y angioqueratomas. ^{3, 35, 65}

MALFORMACIONES VENOSAS

Las malformaciones venosas son las principales manifestaciones cutáneas, y están presentes en el 100% de los casos. Hay varicosidades de venas superficiales, persistencia de conductos venosos embrionarios sin válvulas y anomalías venosas profundas. Con el tiempo, cuando el niño comienza a caminar, aparecen varicosidades prominentes, las varicosidades en las caras laterales de la extremidad afectada son altamente sugestivas de la enfermedad, las várices suprapúbicas y perineales son frecuentemente asociadas. ⁶⁵

ALTERACIONES OSEAS

La extremidad afectada, por lo general, es más larga, existe aumento en la longitud, pero puede ser más corta de lo normal, dando alteraciones de la marcha y escoliosis compensatoria relacionada con la discrepancia de la longitud de las piernas. 65

ALTERACIONES DE TEJIDOS BLANDOS

Se observa hipertrofia de tejidos blandos en uno o varios miembros. Esta tumefacción da como resultado dolor de los mismos. La hipertrofia comúnmente grotesca se desarrolla tardíamente y muy raramente ésta se presenta en el recién nacido. También existe un aumento en la circunferencia de las extremidades o en uno o más dedos. Las partes involucradas comúnmente se sienten con aumento de la temperatura. En algunos pacientes la piel es gruesa dando un aspecto de piel de naranja. 65

Las asociaciones adicionales incluyen: macrodactilia, sindactilia, y polidactilia. 35

HISTOPATOLOGÍA

Ausencia o hipoplasia de la circulación venosa profunda, se asocia con varicosidades tortuosas, dilatadas de las extremidades. Patrón trabecular grueso o desarrollo de osteolisis, cuando las malformaciones arteriovenosas involucran hueso. 4

ESTUDIOS DE GABINETE

Las radiografías convencionales demuestran diversas anomalías, entre ellas muestran aumento de la longitud de los huesos de la extremidad afectada, incremento del grosor cortical y densidad anormal del tejido blando afectado y flebolitos. En una minoría de pacientes, es posible que la extremidad afectada sea más corta que la sana y que los huesos sean más delgados.

Mediante venografía con resonancia magnética o venografía con medio de contraste se determina la integridad del sistema venoso. La TAC y la RSM

confirman el involucro visceral y demuestran los componentes de tejidos blandos del gigantismo. La enfermedad puede ser diagnosticada en el periodo prenatal por medio de una ultrasonografía y confirmada por amniografía. 4, 35

COMPLICACIONES

Típicamente son tromboflebitis, celulitis ya sea bacteriana o aséptica, edema de miembros inferiores, dermatitis de estasis, lipodermatoesclerosis, ulceración y escoliosis compensatoria. 4

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Síndrome de Proteus, Facomatosis pigmento vascular y síndrome de Maffucci. 1

TRATAMIENTO

La mayoría de las veces el tratamiento es conservador y sintomático. La terapéutica consta principalmente de vestimentas compresivas elásticas y epifisiodesis. Algunos pacientes seleccionados se benefician con el contorneado o la disminución de la masa, extirpación de lesiones cutáneas con injerto de piel, extirpación de venas, extirpación o esclerosis y tratamiento de lesiones cutáneas con láser o con escleroterapia. 65

PRONÓSTICO

Después de la segunda o tercera década de la vida la progresión de la enfermedad usualmente cesa. 1

SÍNDROME DE PARKES-WEBER.

Este es un síndrome de Klippel-trenaunay pero con la presencia de fistulas arteriovenosas. Se caracteriza por crecimiento asimétrico de las extremidades, con mancha cutánea en vino de Oporto, hipertermia localizada, soplo y fremito. 3,

Es necesario solicitar RMN en donde se observa crecimiento excesivo del hueso, el músculo y los tejidos subcutáneos, con arterias y venas agrandadas. Es posible que se observe malformación arteriovenosa o fistula arteriovenosa focal, en particular a nivel de las articulaciones mayores. Puede haber venas superficiales anómalas que semejan las que se observan en el síndrome de Kilppel-Tranaunay. La ultrasonografía es útil para valorar la naturaleza de flujo alto de la malformación, siendo posible que se aprecien venas dilatadas. 3

12.2.1.3. FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULAR

DEFINICIÓN

Es la asociación de malformaciones vasculares congénitas y nevos de melanocitos dérmicos (mancha mongólica) en un mismo paciente. 4, 66

HISTORIA

Fue originalmente descrita en 1947 por Ota, Kawanura e Ito, desde entonces han publicado mínimo 80 casos en la literatura japonesa. 67, 68

INCIDENCIA

Predomina en razas orientales y afecta principalmente a mujeres. 68

CLASIFICACIÓN

La facomatosis pigmentovascular se clasifica según Hasegawa y Yasuhara en cuatro tipos: 69

- ❖ Tipo I consiste en la asociación de nevo flámeo con un nevo pigmentario o verrugoso.
- ❖ Tipo II se caracteriza por la coexistencia de un nevo flámeo y una mancha mongólica aberrante o atípica, ectópica y persistente.
- ❖ Tipo III es la combinación del nevo flámeo con el nevo de Spilus.
- ❖ Tipo IV se define como la asociación de nevo flámeos, con el nevo de Spilus y mancha mongólica aberrante, ectópica y persistente. 3, 70

Cada tipo se subdivide además en:

- a).- Enfermedad cutánea pura.
- b).- Enfermedad cutánea y sistémica, como en el síndrome de Sturge-Weber, Klippel-Trenaunay o melanosis oculocutánea. 3, 70

No existen reportes de alteración sistémica en el tipo I. El tipo II es la variante más común 85%, incluyendo los casos reportados de melanosis

oculocutánea (nevo de Ota) asociados con síndrome de Sturge-Weber o síndrome de Klippel-Trenaunay o ambos, fué originalmente reportada como una forma oligosintomática del síndrome de Klippel-Trenaunay asociado con nevo de Spilus gigante. Un hallazgo adicional del tipo III es la asociación con múltiples tumores de células de la granulosa. El nevo anémico puede ser un rasgo adicional de los tipos II, III y IV. 3, 66, 70

PATOGENIA

Con respecto a la patogénesis, la opinión más aceptada es acerca del desarrollo anormal de melanocitos y nervios vasomotores derivados de la cresta neural. 3

Las anomalías en la regulación neural de vasos sanguíneos puede ser importante en el desarrollo del componente vascular. Esto explica la frecuente coexistencia de nevo flámeo y nevo anémico. Las anomalías en la migración de melanocitos derivados de la cresta neural, puede ser el resultado del nevo de Ota, nevo de Spilus y la mancha mongólica. 3

HISTOPATOLOGÍA

Histológicamente, el nevo flámeo asociado a la facomatosis es indistinguible del no asociado con anomalías melanocíticas, aunque estudios ultraestructurales, aparentemente, indican que el nevo flámeo de la facomatosis está rodeado por fibras nerviosas perivasculares y no está presente en los nevos flámeos aislados. 3

12.2.1.4. SINDROME DE PROTEUS

DEFINICIÓN

Es una enfermedad congénita rara, caracterizada por anomalías vasculares del esqueleto y de tejidos blandos, que incluyen crecimiento asimétrico y tumores subcutáneos de tejido conectivo vascular, adiposos y neurales. 4, 35

HISTORIA

El nombre se deriva del dios griego Proteus, divinidad marina de la mitología, que poseía la capacidad de transformarse y adoptar formas grotescas para así escapar de sus enemigos. 71

En el British Medical Journal del 6 de diciembre de 1884, Sir Frederick Treves fue el primero en reportar a Joseph Carey Merrick, un hombre con una apariencia extraordinaria debida a una serie de deformidades, denominado como el hombre elefante. En 1909 Parkes Weber sugirió que la causa del desorden del hombre elefante era una Neurofibromatosis. Sin embargo, fue descrito por primera vez por Wiedemann y Col. en el año de 1983, encontrándose en la literatura médica anterior a este año, 8 pacientes, cuyas manifestaciones nos hacen pensar en este síndrome. 72, 73

INCIDENCIA

Se clasifica dentro de los síndromes de nevos epidérmicos. Es una hamartomatosis congénita rara, poco frecuente, y no muestra predilección por sexo. Aproximadamente sesenta casos han sido reportados en la literatura. 73

ETIOLOGÍA

Es de etiología desconocida, aunque se han manejado dos hipótesis: la existencia de una alteración en la regulación de los factores de crecimiento tisular, y la presencia de genes letales que sobreviven por mosaicismo; hasta el momento no se han detectado anomalías cromosómicas. Se ha reportado una transmisión autosómica dominante de penetrancia variable.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Las manifestaciones clínicas son muy variables, aparecen desde el nacimiento o en los primeros años de vida y la evolución es progresiva; pero parece haber periodos de crecimiento rápido, alternando con periodos estacionarios. 74

Este síndrome está constituido por anomalías vasculares, esqueléticas y de tejidos blandos. 72

ANOMALÍAS VASCULARES

Las anomalías vasculares comprenden malformación capilar, malformación linfática, malformación capilar y venosa, malformación arteriovenosa y malformación capilar venosa linfática. Pueden presentar ectasias venosas. 4

También han sido reportadas anomalías viscerales como hemangiomas en el estómago, bazo y cordón espermático, lipomatosis pélvica, hamartoma mixto bronquial, y anomalías quísticas pulmonares. Los angiomas suelen involucionar con la edad. 76

TUMORES SUBCUTÁNEOS

Presentan también tumores subcutáneos de tejido conectivo vascular, tejido adiposo y neurales, nevos verrugosos epidérmicos, principalmente en distribución lineal o hipoplasia dérmica focal. Alternando con zonas de lipotrofia, así como manchas café con leche. Las dismorfias faciales y los lipomas se acentúan con el tiempo. 71, 76, 77

ANOMALÍAS DE TEJIDOS BLANDOS

El aspecto clínico dependerá del segmento afectado, las más frecuentes son: hipertrofia hemikorporal que da crecimiento asimétrico, o hipertrofia de un solo miembro, así mismo puede ocurrir gigantismo regional de las extremidades con deformidad en "mocasín" y macrodactilia. 4, 71, 76

Se consideran como patognomónicos el gigantismo de las extremidades y el engrosamiento cerebriforme de palmas y plantas, las hipertrofias se acentúan

con el tiempo. Las hiperplasias cerebriformes plantares son hamartomas conjuntivos lipomatosos o bien lesiones névicas. 71, 76

ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS

Dentro de las anomalías óseas tenemos macrocefalia, exostosis, agrandamiento de los cuerpos vertebrales y escoliosis en menor frecuencia osteomas, osteocondromas, encondromas, geno y valgo. 35, 71

OJOS

Las alteraciones oftalmológicas exostosis periorbitaria, heterocromía del iris, cataratas, dilatación ocular, coloboma de retina, tumor epibulbar. 74

La inteligencia suele ser normal en dos terceras partes de los pacientes, aunque existe un aumento en la incidencia de retardo mental. Otras anomalías son hipertrofia renal, hiperplasia unilateral de la amígdala palatina y dilatación e hipertrofia de la aorta, neoplasias benignas como hamartoma bronquial, adenoma de glándula parótida, quiste de ovario, quistes abdominales, meningioma, tumores del nervio óptico y tumores del tracto genitourinario. 25, 71, 74

ESTUDIOS DE GABINETE

Solicitar radiografías convencionales para investigar las discrepancias de la longitud de las extremidades y anomalías óseas. Otras alteraciones radiográficas incluyen: agrandamiento y desplazamiento de los cuerpos vertebrales, escoliosis y exostosis. La resonancia magnética con angiografía y venografía es apropiada para elucidar la composición de las masas focales y la anatomía vascular subyacente. 4, 35, 78

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, síndrome de Maffucci, síndrome de Bannayan Zonaya, síndrome de los nevus epidérmico, neurofibromatosis y encondromatosis (Enfermedad de Ollier).

Anormalidades vasculares y síndromes asociados

TRATAMIENTO

El tratamiento debe ser multidisciplinario, se recomiendan medias compresivas para la insuficiencia venosa precoz por malformaciones venosas, así como embolización selectiva de las arterias para detener el crecimiento acelerado por aumento en la vascularización de los cartílagos en crecimiento. 74, 78

PRONÓSTICO

El pronóstico es compatible con una vida prolongada.

12.2.2. SÍNDROMES ASOCIADOS A MANCHA EN VINO DE OPORTO MENOS FRECUENTES

12.2.2.1. SÍNDROME DE WYBURN-MASON.

SINÓNIMO: También llamado en Europa síndrome de Bonnet-Duchaume-Blanc.

Aunque la lesión ocular se conocía desde finales del siglo pasado, no fué hasta 1937 en que se describió en forma completa, tal y como hoy se conoce, por los autores franceses Bonnet y colaboradores. En 1943 Wyburn-Mason realizó una revisión de 27 casos y describió el cuadro con detalle. 1

Es uno de los trastornos neurocutáneos más raros. Es una asociación de malformaciones angiomasos intracraneales con angiomas similares en la retina homolateral, no es hereditario. Se caracteriza por malformaciones arteriovenosas de la retina, en ocasiones también en la esclerótica, el diencéfalo, zona de los nervios ópticos y del quiasma, es unilateral; se asocia a malformaciones arteriovenosas aneurismáticas ipsilaterales y raramente se asocia a hemangiomas faciales, presencia de mancha en vino de Oporto ipsilateral en la región del ojo afectado (este síndrome también fue descrito en asociación con el síndrome de Sturge-Weber). 3,4

Las lesiones de la retina son congénitas pero los signos y síntomas aparecen antes de los 30 años. Las hemorragias intraoculares ocurren con menor frecuencia que los intracerebrales y éstas pueden producir pérdida de la visión. El involucro orbital puede producir proptosis, la malformación arteriovenosa en el ojo acaba con pérdida de la visión. Tanto la lesión ocular como la intracraneal tienen el riesgo de ruptura de la pared vascular con resultado de hemorragia. Las manifestaciones clínicas mas importantes son la epilepsia, déficit neurológico y hemorragia intracraneal.

Se diagnostica por el examen de fondo de ojo y se confirma por angiografía carótidea convencional y/o por RMA. 32,78

12.2.2.2. SÍNDROME DE ROBERTS.

Consiste en una leve mancha en vino de Oporto facial, asociada con hipomelia, hipotricosis, crecimiento retardado y labios partidos. 3, 32

12.2.2.3. SÍNDROME DE TAR. (TROMBOCITOPENIA Y AUSENCIA DE RADIO)

SINÓNIMO: Síndrome trombocitopénico-tetrafocomelia.

Comprende trombocitopenia congénita y ausencia o hipoplasia del radio que usualmente es bilateral. Muchos pacientes también presentan mancha en vino de Oporto en la cabeza y el cuello. Este desorden generalmente aparece como rasgo autosómico recesivo. La trombocitopenia puede ser muy severa, con una mortalidad de cerca del 40% por hemorragia, la cual mejora con el tiempo. La médula muestra ausencia o disminución en el número de megacariocitos, la anemia también es común. 3, 32, 80

12.2.2.4. ENFERMEDAD DE VON-HIPPEL-LINDAU.

SINÓNIMO: Angiomatosis retinal bilateral.

Von Hippel fue el primero en describir cambios vasculares de la retina en este síndrome, después correlacionó estos cambios de la retina con la presencia de angiomas cerebelosos. La herencia es autosómica dominante con expresividad variable. El involucro ocular consiste en angioma de la retina con vasos grandes afluentes, la filtración de estos vasos eventualmente resulta por exudación, hemorragia y desprendimiento de la retina, estos cambios dan secundariamente glaucoma. 1,3

Otro tipo de lesiones no oculares más extensas son: angiomas cerebrales del puente, medulares o del canal espinal y pueden ser causa de defectos

RECIBO CON
FALSA DE ORIGEN

neurrológicos y muerte temprana, hemangioblastoma de retina, corteza cerebral, puente, médula, canal espinal, cerebelo, páncreas, riñón y vejiga, endimoma de cerebelo, quiste, adenoma e hipernefoma de riñón, hiperplasia y adenoma de corteza adrenal, quiste y feocromocitoma de la médula adrenal, quiste de páncreas, quiste y adenoma de pulmón e hígado y quiste de hueso. El tratamiento con crioterapia o fotocoagulación puede ser efectivo. 4, 7, 32

12.2.2.5. SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN.

Este síndrome se caracteriza por mancha en vino de Oporto facial, exoftalmos, macroglosia, lóbulos crecidos o con pits, onfalocoele, defectos de la pared abdominal, hiperplasia visceral, gigantismo y hemihipertrofia ocasional.

Aunque muchos casos son esporádicos, han sido reportadas familias con rasgos autosómicos dominantes con expresividad variable. 3

Tienen un riesgo aumentado de desarrollar tumores, principalmente tumor de Wilm's del riñón, rhabdomyosarcoma, hepatoblastoma, y carcinoma adrenal.

Es necesario manejar la hipoglicemia secundaria a pancreatitis por hiperplasia de las células de los islotes del páncreas. Esta enfermedad puede diferenciarse del hipotiroidismo congénito por la presencia de onfalocoele y el gigantismo. 3, 7

12.2.2.6. SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI.

Los pacientes con este síndrome presentan un aspecto facial característico; con fisuras palpebrales antimongoloides, paladar alto y dientes amontonados, pulgares anchos, dedos de los pies grandes, así como retardo mental y talla corta. 3, 4, 81, 87

12.2.2.7. ENFERMEDAD DE COAT'S.

Comprende telangiectasias retinales y mancha en vino de Oporto facial ipsilateral. 3

12.2.2.8. SÍNDROME DE BREGEAT'S.

SINÓNIMO: Angiomatosis tálamo-encefálico-oculo-orbital o neuroangiomatosis ocular.

Este síndrome está conformado por angiomatosis de ojos y orbita, angiomatosis talamoencefálica ipsilateral que involucra al plexo coroide asociado a nevo vascular cutáneo tipo mancha en vino de Oporto en el área de la frente contralateral y la piel cabelluda adyacente. La lesión ocular toma la forma de masa subconjuntival en el borde y la lesión orbital puede causar exoftalmos. 32

12.2.2.9. SÍNDROME DE COBB'S.

SINÓNIMO: Angiomatosis cutáneo meningoespinal.

En 1915 Cobb describió un caso en un niño de 8 años de edad, sin embargo algunos autores atribuyen el primer caso a Berenbruch en 1890. 1

Es una enfermedad rara, caracterizada por nevos vasculares cutáneos o angiomas asociados a angiomas o malformaciones vasculares a nivel dorso lumbar (canal espinal) las cuales pueden localizarse en 1 o 2 dermatomas (metámeras) en el tronco o en las extremidades. La etiología es desconocida. 7, 32

La mancha en vino de Oporto sobre la región de la columna vertebral puede acompañarse de disrafismo espinal subyacente, malformaciones arteriovenosas o fistulas arteriovenosas de flujo alto. 1, 56, 82

13.- SYNDROME BLUE RUBBER BLEB NEVUS

SINÓNIMO: Síndrome de Bean's , Nevo azul ahulado con vejiga, Nevo azul en burbuja.

DEFINICIÓN

Es un síndrome raro que se caracteriza por malformaciones vasculares, como hemangiomas múltiples azulosos cutáneos y viscerales principalmente del tracto gastrointestinal. 33

HISTORIA

En 1860 Gascoyen fue el primero en describirlo. Más tarde en 1958 Bean separó este síndrome de otras malformaciones vasculares cutáneas y lo nombró síndrome de "Blue Rubber Bleb Nevus". 3, 33

INCIDENCIA

Es una enfermedad rara, La herencia es autosómica dominante, aunque existen algunos casos esporádicos. Parece ser una forma de malformación venosa múltiple familiar, afecta a cualquier raza o sexo, según Demis desde 1958 han sido reportados cerca de 60 casos. 1, 7, 85

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El síndrome consiste en hemangiomas cavernosos, los cuales ya existen al nacer o aparecen durante la infancia, pero luego pueden aumentar en número y tamaño. Las lesiones cutáneas son muy características, en su mayoría son protuberantes, son nódulos con una consistencia parecida al caucho, posiblemente debido a la presencia de trombo intralesional, son elásticos, blandos, de color azul oscuro, compresibles. Suelen ser pocas lesiones pequeñas que van del tamaño de la cabeza de un alfiler a varios centímetros de diámetro (3cm), pueden ser planos, elevados o pediculados de superficie lisa o rugosa cuando se comprimen. Estos son fácilmente compresibles, dejando la piel con la superficie

TEBIS.COM

arrugada, la cual recobra su forma y rápidamente se llenan al cesar la presión. Además, a la palpación se perciben hemangiomas subcutáneos. 1, 8, 83, 85

Involucran cualquier parte de la piel, cavidad oral, nasofaringe, esófago, pulmón, pleura, cavidad peritoneal, mesenterio, músculo esquelético, corazón, pericardio, cerebro, meninges, bazo, hígado, articulaciones, músculo, pene, vulva y vejiga. 1, 3

Un síntoma clínico característico de este síndrome es el dolor nocturno de las lesiones, aunque puede no estar presente en algunos pacientes. 3, 84

También puede verse hiperhidrosis en la superficie de las lesiones cutáneas, probablemente como consecuencia del aumento local de la temperatura. 3, 84

Cualquiera de los órganos antes mencionados pueden tener sangrado manifestado por hematuria, epistaxis, hemoptisis y menorragia, esto depende del órgano que se afecte. El órgano más afectado es el tracto gastrointestinal y de éste, principalmente, el intestino delgado, debido a su drenaje; los pacientes pueden presentar melena y por lo tanto hemorragia crónica y anemia, de hecho todos los casos descritos en la literatura se diagnostican como consecuencia del hallazgo casual de una anemia ferropénica. No se han descrito hemorragias agudas. Aparentemente no existe correlación entre el número de lesiones cutáneas y las lesiones gastrointestinales. Un hemangioma intraarticular puede interferir con la función. 1, 7, 52, 83

HISTOPATOLOGÍA

Por lo común exhiben una capa delgada de células endoteliales y un anillo estrecho de tejido fibroso. Sin embargo, algunas lesiones subcutáneas tienen luces rodeadas por una pared fibrosa gruesa. Además, en algunos vasos superficiales se registra cierta proliferación endotelial que tiende a formar luces pequeñas. Por otra parte, en ocasiones, las paredes delgadas de los espacios vasculares superficiales lindan con la epidermis. Las lesiones gastrointestinales son iguales a las de la piel.

ESTUDIOS DE LABORATORIO Y GABINETE

Es necesario solicitar BH, ya que debido a la hemorragia suelen presentar una anemia microcítica hipocrómica, algunos pacientes presentan hemangiomas en el tracto urinario y pueden ser la causa de hematuria microscópica. No está por demás realizar pruebas de coagulación, ya que existen reportes de casos con trombocitopenia y coagulopatía intravascular diseminada. 1, 85

Las imágenes de malformación venosa en la piel regularmente se observan con resonancia magnética. Las imágenes con radionúclidos, con eritrocitos marcados constituyen un método eficaz para demostrar las lesiones viscerales.

Las radiografías y los estudios del abdomen con medio de contraste pueden indicar obstrucción intermitente del intestino delgado debido a invaginación. 4

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

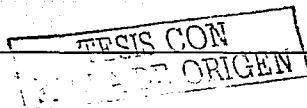
Incluye síndrome de Maffucci, este síndrome involucra tracto gastrointestinal pero tiene discondroplasias. El síndrome de Osler-Weber-Rendu es otra forma de hemangiomatosis cutáneo-visceral cuya morfología es muy diferente.

Síndrome de Klippel-Tranaunay, el cual tiene afectación del tracto gastrointestinal pero también hipertrofia ósea. Otros diagnósticos diferenciales son: sarcoma de kaposi y glomangiomas. 1, 4

TRATAMIENTO

Las lesiones cutáneas dolorosas pueden ser tratadas con escisión, criocirugía, esclerosis con alcohol o láser terapia y para los hemangiomas de intestino se utiliza la escleroterapia, sólo si sangran. 3, 83

La resección intestinal del segmento involucrado puede ser requerido en pacientes con melena recurrente y anemia. Los hemangiomas en intestino delgado pueden causar intususcepciones.



PRONÓSTICO

Ya que los hemangiomas en este síndrome no presentan cambios de malignización, la mortalidad y morbilidad dependen de lo extenso del involucro del órgano afectado. 1, 86

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

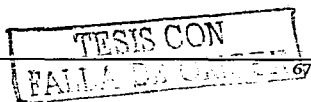
14.- SÍNDROME DE GORHAM'S

Descrita por Gorham en 1954. Es una enfermedad rara, que afecta por igual a ambos sexos. Se caracteriza por el desarrollo de malformaciones linfáticas y venosas en piel, mediastino y huesos. Las lesiones óseas causan osteolisis con fibrosis y posiblemente desaparición de todo el hueso. Las radiografías muestran pequeñas lesiones líticas en huesos sin áreas de esclerosis. Las lesiones cutáneas se desarrollan en áreas adyacentes al hueso involucrado y puede acompañarse de atrofia muscular local. Usualmente este síndrome es autolimitado, aunque se han descrito variantes muy agresivas con un peor pronóstico. Existen reportes de asociación con el síndrome de Kasabach-Merrit. 3,

4, 47

15.- SÍNDROME DE BANNAYAN ZONANA.

Es una enfermedad autosómica dominante muy rara, caracterizada por macrocefalia benigna, no asociada con hidrocefalia, lipomas y malformaciones cutáneas y viscerales. Las lesiones cutáneas son nódulos azules que están usualmente situados profundamente. También han sido descritas malformaciones linfáticas superficiales y angioqueratomas. El involucro visceral, obstrucción de órganos vitales como tracto gastrointestinal y/o SNC puede ser masivo, resultando amenazador para la vida. Los pacientes permanecen intelectualmente normales, aunque también se han presentado algunos casos con retardo mental. 3, 4, 7

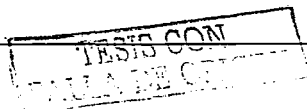


16.- SÍNDROME DE RILEY-SMITH

La herencia es autosómica dominante. Consiste en macrocefalia con hidrocefalia, pseudopapiledema y malformaciones linfáticas, venosas y capilares cutáneas. Las lesiones vasculares cutáneas pueden estar presentes al nacimiento o durante la infancia. Los sitios más comúnmente afectados son la pared abdominal, manos, pies y muslos; permanecen intelectual y neurológicamente normales. Histopatológicamente la lesión vascular cutánea es una combinación de malformaciones capilares venosas y linfáticas. 3, 4, 7

17.- SÍNDROME DE RUVALCABA-MYHRE-SMITH.

En 1980 Rubalcava, Myhre y Smith describieron dos pacientes masculinos que presentaban pólipos intestinales hamartomatosos y manchas pigmentadas en el pene. Basados en estos 2 pacientes, así como otros casos reportados en la literatura, Cohen propuso darle este nombre. La herencia es autosómica dominante. 3, 7, 88

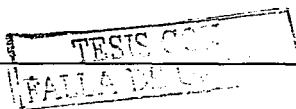


18.- SÍNDROME DE BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA.

En 1988 Dvir, Beer y Aladjem describieron un chico con macrocefalia, pseudopapiledema lipoangiomatosis y manchas pigmentadas del pene, ya que el paciente presentaba rasgos clínicos de tres síndromes: Bannayan-Zonana, Riley-Smith y Ruvalcaba-Myhre-Smith; muchos autores han propuesto que estas tres condiciones son simplemente expresiones diferentes de una misma enfermedad hereditaria. Cohen apoyó esta teoría y sugirió que el nuevo síndrome debía llamarse de acuerdo al primer autor de los tres reportes originales. Síndrome Bannayan-Riley-Ruvalcaba. Fargndi y cols también sugirieron que el término Bannayan-Riley-Ruvalcaba refleja la sobreposición de 3 entidades previamente consideradas como entidades separadas o diferentes. 3, 89

Las manifestaciones incluyen: malformaciones vasculares, lipomas, lentiginos del pene o la vulva, lesiones verrugosas faciales y acantosis nigricans. Las anomalías sistémicas son: macrocefalia, retardo mental, malformaciones vasculares del SNC, poliposis intestinal hamartomatosa (45%) y anomalías de la retina. 3, 89

Recientemente se han descrito pacientes con este síndrome y triquilemomas faciales aumentando la posibilidad de que este síndrome y la enfermedad de Cowden puedan presentar alelos diferentes en el mismo locus genético o mutación de 2 genes. 3, 89



ICONOGRAFIA



Foto 15 Mancha salmón



Foto 16 y 17 Nevó flameo

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

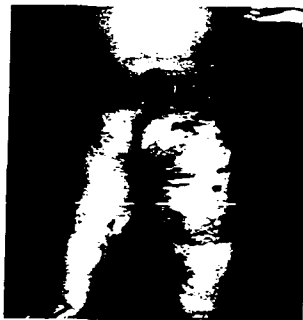


Foto 18 y 19 Síndrome de Klippel - Trenaunay



Foto 20,21,22 Síndrome de proteus

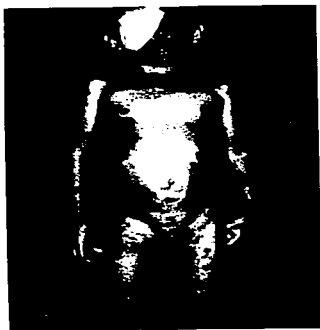


Foto 23 y 24 Facomatosis pigmento vascular

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN



Foto 25 y 26 Facomatosis pigmento vascular



Foto 27 Síndrome de Sturge – Weber y
Klippel - Trenaunay



Foto 28 Angioqueratoma

**CAPITULO IV
PROTOCOLO DE ESTUDIO**

19.- PROBLEMA

¿ Cuáles son las características clínico-epidemiológicas de las diferentes anomalías vasculares?

20.- OBJETIVO GENERAL

Conocer la frecuencia de las anomalías vasculares en la clínica de Pediatría, en el Centro Dermatológico " Dr. Ladislao de la Pascua", en el periodo comprendido de enero de 1990 a diciembre del 2000.

21.- OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- ❖ Determinar la prevalencia de las anomalías vasculares
- ❖ Clasificar los diferentes tipos de neoformaciones y malformaciones
- ❖ Determinar los síndromes vasculares más frecuentemente asociados.
- ❖ Determinar la frecuencia con que las lesiones vasculares se presentan dentro del grupo de las enfermedades pediátricas dermatológicas
- ❖ Analizar las características clínico-epidemiológicas de las lesiones vasculares

22.- DISEÑO METODOLÓGICO

Tipo de estudio

Se realizó un estudio de tipo retrospectivo, transversal, descriptivo y observacional.

Población en estudio

Expedientes de todos los pacientes de anomalías vasculares de la clínica de pediatría

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

Tamaño de la muestra

Se incluirán todos los pacientes con diagnóstico de anomalías vasculares que cumplan con criterios clínicos, en el periodo comprendido de enero de 1990 a diciembre del 2000 en la clínica de Dermatología Pediatría del Centro Dermatológico "Dr. Ladislao de la Pascua"

Criterios de inclusión

- Expedientes de pacientes de la clínica de Dermatología Pediátrica del Centro Dermatológico "Dr. Ladislao de la Pascua"
- Expedientes de pacientes con diagnóstico clínico anomalía vascular
- Pacientes de ambos sexos
- Pacientes en edad pediátrica

Criterios de exclusión

- Expedientes incompletos

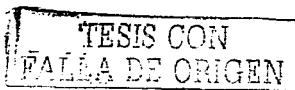
Método de trabajo

Se revisaron todos los expedientes con diagnóstico de lesiones vasculares de la clínica de Dermatología Pediátrica para organizar, clasificar y cuantificar los siguientes datos: número de expedientes, fecha de estudio, sexo, edad de la 1a. consulta, edad del inicio de la lesión, lesión inicial, topografía, características clínicas de la morfología, complicación más frecuentes, interconsultas y tratamiento, de acuerdo a los criterios de inclusión.

Variables y criterios de evaluación

Variabes de interés primario

- Anomalías vasculares: Neoformaciones, Malformaciones, Mixtas
- Síndromes asociados:
 - Hemangioma de capilares inmaduros



- Hemangioma profundo
 - Hemangiomatosis neonatal benigna
 - Hemangioma de capilares maduros
 - Hemangioma plano
 - Síndrome Klippel-Trenaunay
 - Síndrome Sturge-Weber
 - Síndrome de Proteous
 - Facomatosis pigmento vascular
- Complicaciones : Presente, ausente, no referido
- Interconsultas: Radiología, Ortopedia, Oftalmología, Rehabilitación, Neurología, Cirugía, TAC, EEG, otros
- Tratamientos empleados: Quirúrgicos, esteroides vía oral, intralesionales, láser, maquillaje, otros, ninguno

Variables de interés secundario

- Sexo: masculino, femenino
- Edad a la primera consulta: en años
- Edad de inicio: en años
- Topografía : Segmentos y regiones
- Número de lesiones: Única, múltiples
- Color: Eritema violáceo, Eritematoso, Violáceo, Rojo brillante
- Tamaño de la lesión: Longitud mayor en cm.
- Forma de la lesión: Plana, hemisférica, sin forma

Análisis de datos

Se estimarán frecuencias simples y promedios sobre las características clínicas de los pacientes con anomalías vasculares, se determinarán medidas de dispersión sobre la edad.

23.- RESULTADOS

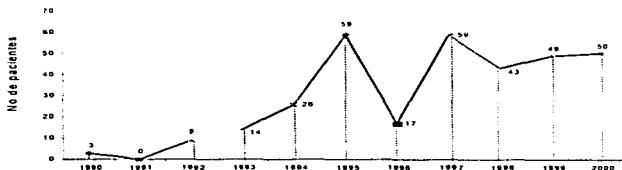
Durante el periodo comprendido de 1990 al 2000 se atendieron en el Centro Dermatológico "Dr. Ladislao de la Pascua" un total de 526,128 pacientes de primera vez. Durante este periodo se detectaron 329 pacientes con anomalías vasculares que se registraron en la clínica de Dermatología Pediátrica, lo que representa una prevalencia de 7 por cada 10,000 pacientes de primera vez de la consulta dermatológica y una prevalencia de 19 por cada 100 pacientes de primera vez en relación a la consulta de pediatría, la frecuencia de casos por año se lista a continuación.

Tabla 1 Pacientes registrados por año.

Año	Consulta de 1ª vez del CDP	Pacientes de 1ª vez de pediatría	No de pacientes	Incidencia del CDP x 10,000	Incidencia de Pediatría x 100
90	54430	s/d	3	0.6	s/d
91	52391	s/d	0	0.0	s/d
92	50585	s/d	9	1.8	s/d
93	59449	210	14	2.4	6.7
94	55557	164	26	4.7	15.9
95	47550	187	59	12.4	31.6
96	44211	184	17	3.8	9.2
97	39448	193	59	15.0	30.6
98	41808	198	43	10.3	21.7
99	40111	214	49	12.2	22.9
2000	40588	334	50	12.3	15.0
Total	526128	1684	329	7	19

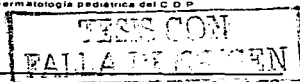
Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

Pacientes registrados por año de primera vez en la clínica de pediatría
N = 329



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 1



DISTRIBUCIÓN DE LAS ANORMALIDADES VASCULARES

De los 329 pacientes con diagnóstico de anomalidades se encontró que las neoformaciones constituyen el grupo de mayor frecuencia presentándose en 236 pacientes que representa el 71.7%, seguido del grupo de malformaciones manifestándose en 82 pacientes que son el 24.9% y un último grupo que es el de los hemangiomas mixtos que cuenta con 11 pacientes siendo el 3.3%.

Tabla 2 Distribución de las Anormalidades Vasculares de la Clínica de Pediatría

Diagnóstico	Pacientes	%
Neoformaciones	236	71.7%
Hemangioma de capilares inmaduros	223	67.8%
Hemangioma profundo	11	3.3%
Hemangiomatosis neonatal benigna	2	0.6%
Malformaciones	82	24.9%
Hemangioma de capilares maduros	9	2.7%
Hemangioma plano	38	11.6%
Síndrome Klippel-Trenaunay	20	6.1%
Síndrome Sturge-Weber	12	3.6%
Síndrome de Proteus	2	0.6%
Facomatosis pigmento vascular	1	0.3%
Hemangioma mixto	11	3.3%
Total	329	

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

Distribución de la anomalidades vasculares

N=329



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 2

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

SEXO

De los 329 pacientes con anomalías vasculares, predominó el sexo femenino con 221 que representa el 67.2%, distribuyéndose de la siguiente manera 160 neoformaciones, 53 malformaciones y 8 mixtos; mientras que en 108, el 32.8% correspondieron al sexo masculino, siendo 76 en neoformaciones, 29 en malformaciones y 3 en mixtos.

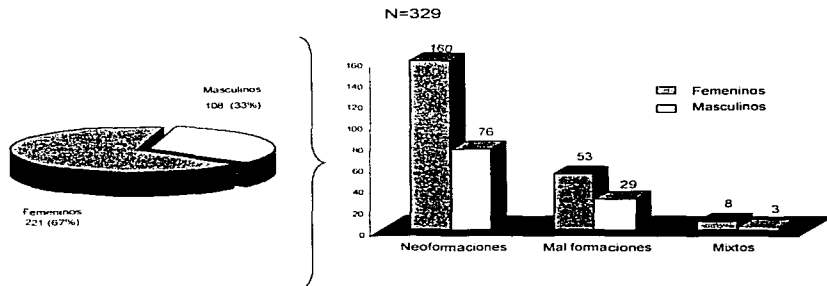
Esta distribución mostró un predominio de 2:1 con respecto al sexo masculino.

Tabla 3 Distribución por sexo.

Sexo	Neoformaciones	Malformaciones	Mixtos	Total	%
Femeninos	160	53	8	221	67.2%
Masculinos	76	29	3	108	32.8%
Pacientes	236	82	11	329	
%	71.7%	24.9%	3.3%		

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

Distribución por sexo



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 3

EDAD DE LA PRIMERA CONSULTA

El rango de edad de los 329 pacientes al momento de la revisión abarcó desde los 0 meses hasta 18 años y sólo un paciente tenía una edad de 28 años. Se encontró un promedio de edad de 2.8 y el 67.5% de los pacientes tenían menos de 1 año.

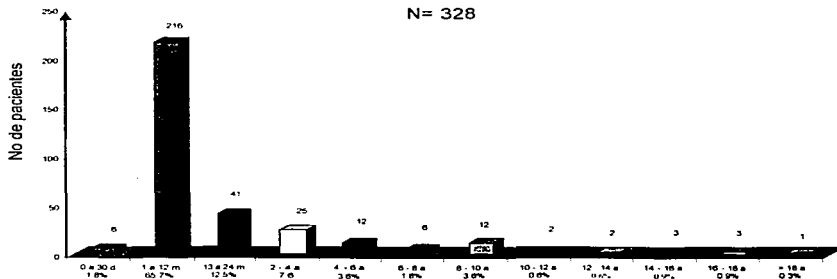
Tabla 4 Distribución por grupos de edad

	0 a 30 d	1 a 12 m	13 a 24 m	2 a 4 a	4 a 6 a	6 a 8 a	8 a 10 a	10 a 12 a	12 a 14 a	14 a 16 a	16 a 18 a	18 a	Total	%
Neoformaciones	2	173	32	13	5	4	5	0	1	1	0	0	236	71.7%
Malformaciones	4	36	7	10	7	2	7	2	1	2	3	1	82	24.9%
Mixtos	0	7	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	11	3.3%
Total	6	216	41	25	12	6	12	2	2	3	3	1	329	100%
%	1.8%	65.7%	12.5%	7.6%	3.6%	1.8%	3.6%	0.6%	0.6%	0.9%	0.9%	0.3%		

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

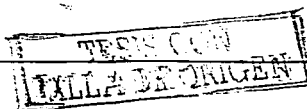
Distribución por grupos de edad

N= 328



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 4



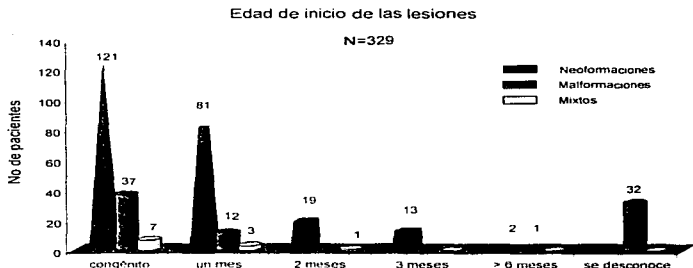
EDAD DE INICIO

En relación a la edad de inicio el 50.2% de las anomalías vasculares fueron congénitas. En el grupo de las neoformaciones 121 (37%) fueron congénitas, en 81 aparecieron al primer mes de vida y en 34 se iniciaron a partir del segundo mes en adelante. En el grupo de las malformaciones 37 (11%) fueron congénitas, 12 pacientes iniciaron al primer mes de edad y solo uno después de los seis meses.

Tabla 5 Edad de Inicio.

Edad de inicio	Congénito	1 mes	2 meses	3 meses	> 6 meses	desconoce	Total
Neoformaciones	121	81	19	13	2	0	236
Malformaciones	37	12	0	0	1	32	82
Mixtos	7	3	1	0	0	0	11
Total	165	96	20	13	3	32	329
%	50.2%	29.2%	6.1%	4.0%	0.9%	9.7%	100.0%

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 5

Anormalidades vasculares y síndromes asociados

TOPOGRAFÍA

En cuanto a la topografía el sitio mas afectado para los grupos de neoformaciones y malformaciones fue la cara, con 152 y 43 respectivamente; de éstas las mejillas fueron las mas dañadas presentándose en 36 pacientes con neoformaciones y 12 pacientes con malformaciones. En ambos grupos la topografía afectada que siguió fue el tronco en 48 neoformaciones y 24 malformaciones.

En el grupo de neoformaciones, el cuello y las extremidades inferiores son las zonas menos afectadas, manifestándose principalmente del lado derecho y del grupo de malformaciones la piel cabelluda y las extremidades superiores también fueron las menos afectadas y no hubo predominio por ningún lado.

Se obtuvo un total de 835 topografías ya que varios pacientes tuvieron mas de dos segmentos afectados.

Tabla 6 Distribución por topografía

Topografía	Neoformaciones	Malformaciones	Mixtos	Total
Piel cabelluda	21	13	3	37
Cara	13	13	1	27
Frente	23	5	1	29
Periorbitaria	16	4	1	21
Nariz	33	2	3	38
Mejilla	36	12	4	52
Mentón	5	0	0	5
Retroauricular	3	0	0	3
Labios	15	5	4	24
Pabellón auricular	7	2	0	9
Nasogeniano	1	0	0	1
Total	152	43	14	209
Cuello	13	9	2	24
Toraco abdominal	16	10	0	26
Tórax anterior	10	1	0	11
Tórax posterior	22	8	0	30
Abdomen	11	0	0	11
Genitales	12	1	0	13

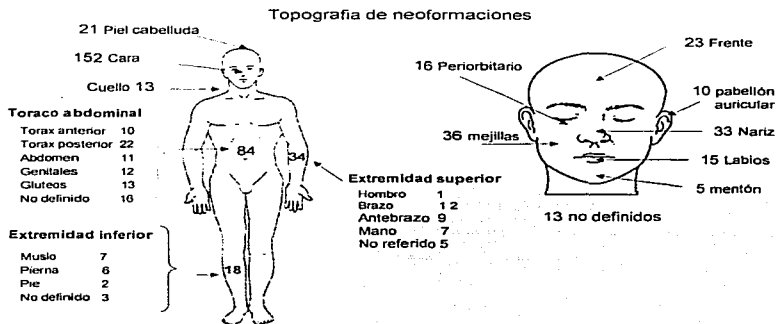
RECIBIDO

TA

Anormalidades vasculares y síndromes asociados

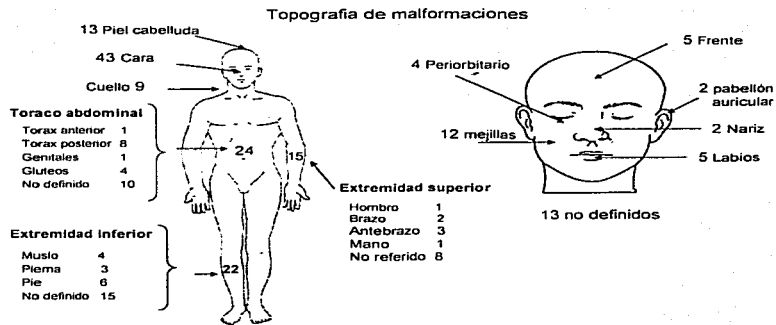
Glúteos	13	4	0	17
Total	84	21	0	105
Extremidad superior	5	8	0	13
Hombro	1	1	0	2
Brazo	12	2	1	15
Antebrazo	9	3	0	12
Mano	7	1	0	8
Total	34	15	0	50
Extremidad inferior	3	15	0	18
Muslo	7	4	0	11
Pierna	6	3	0	9
Pie	2	0	0	2
Total	18	22	0	40
Total	92	208	35	335

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 6



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 6-A.

MORFOLOGÍA

Características clínicas de las neoformaciones

De los 236 pacientes con neoformaciones se encontró que, 212 presentaron lesión única y 24 más de 2 lesiones. El color que predominó fue el eritemato-violáceo en 68 pacientes seguido de lesiones eritematosas en 44. El tamaño de las lesiones se clasificó de acuerdo a su longitud siendo la más frecuente entre 1 - 2 cm. en 41 pacientes, se encontraron 2 hemangiomas gigantes de más de 10 cm. La forma que prevaleció fue hemiesférica en 33. Del total de pacientes, 95 no contaban con el dato de color, 110 con el dato de tamaño y 183 con la descripción de la forma.

Características clínicas de las malformaciones

De los 82 pacientes con malformaciones se encontró que, 59 presentaron lesión única y 23 más de 2 lesiones. El color que predominó fue el eritematoso en 35 pacientes seguido de lesiones eritemato-violáceos en 17. El tamaño de las lesiones más frecuentes fue entre 1 - 2 cm. en 5 pacientes y se encontraron 3 hemangiomas gigantes de más de 10 cm. La forma que prevaleció fue plana en 30. Del total de pacientes 23 no contaban con el dato de color, 66 con el dato de tamaño y 46 con la descripción de la forma.

Tabla 7 Color de la lesión

Color	Neoformación	Malformación	Mixtos	Total	%
Eritema violáceo	68	17	3	88	26.7%
Eritematoso	44	35	1	80	24.3%
Violáceo	17	5	2	24	7.3%
Rojo brillante	5	1	0	6	1.8%
Centro blanquecino	4	1	0	5	1.5%
Hiperpigmentación	2	0	0	2	0.6%
Hipopigmentada	1	0	0	1	0.3%
No referido	95	23	5	123	37.4%
Total	236	82	11	329	100%

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

TESIS CON
FALLA DE CALIFICACIÓN

Tabla 8 Tamaño de la lesión

Tamaño de lesión	Neoformación	Malformación	Mixtos	Total	%
Menor de 1	10	1	1	12	3.6%
1 a 1.9	41	5	0	46	14.0%
2 a 2.9	29	2	1	32	9.7%
3 a 3.9	19	2	0	21	6.4%
4 a 4.9	6	0	1	7	2.1%
5 a 5.9	7	1	1	9	2.7%
6 a 6.9	2	0	0	2	0.6%
7 a 7.9	3	0	0	3	0.9%
8 a 8.9	7	1	0	8	2.4%
9 a 9.9	0	1	0	1	0.3%
Mayor de 10	2	3	0	5	1.5%
No referidos	110	66	7	183	55.6%
Total	236	82	11	329	100%

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

Tabla 9 Forma de la lesión

Forma	Neoformación	Malformación	Mixtos	Total	%
Plana	11	30	2	43	13.1%
Hemisférica	33	4	1	38	11.6%
Irregular	6	2	0	8	2.4%
Circular	3	0	0	3	0.9%
No referidos	183	46	8	237	72.0%
Total	236	82	11	329	100

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

LESIONES EN INVOLUCIÓN

Se encontró un total de 29 lesiones en involución, un 8.8%. 28 fueron en el grupo de las neoformaciones y solo 1 en el de hemangiomas mixtos. En 300 pacientes el 91.2% no se encontró este dato registrado.

Tabla 10 Lesiones en involución

Regresión	Neoformación	Malformación	Mixtos	Total	%
Si	28	0	1	29	8.8%
No referidos	208	82	10	300	91.2%
Total	236	82	11	329	

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

Anormalidades vasculares y síndromes asociados

TRATAMIENTO

Todos los pacientes fueron sometidos a observación con citas de control cada tres meses, seis meses y un año según requería el caso.

De los 236 pacientes solo 15, el 4.6% requirió tratamiento. Y un total de 314 pacientes, el 95.4%, no lo necesitaron.

Dentro del grupo de neoformaciones, 6 recibieron tratamiento quirúrgico, en 2 se aplicó esteroide intralesional y solo 2 pacientes recibieron como tratamiento único esteroide por vía oral e interferón.

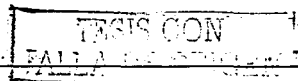
De los 82 pacientes dentro del grupo de malformaciones, 2 pacientes fueron manejados con laser, a 1 se le indicó vendaje compresivo y 1 maquillaje.

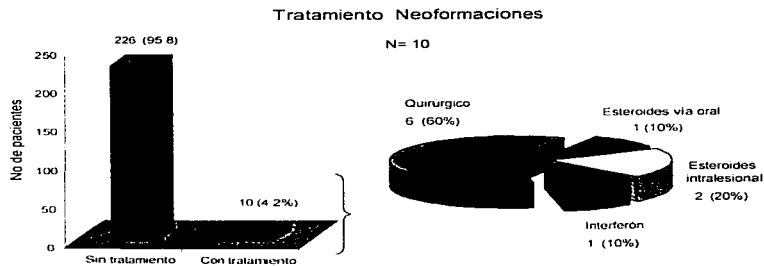
Solo un paciente del grupo de hemangiomas mixtos recibió esteroides por vía oral.

Tabla 11 Tratamiento empleado

Tratamiento	Neoformación	n=236	Malformación	n=82	Mixtos	Total
Observación	236		82		11	329
Quirúrgico	6	2.5%	0	0.0%	0	6
Esteroides via oral	1	0.4%	0	0.0%	1	2
Esteroides intralesional	2	0.8%	0	0.0%	0	2
Laser	0	0.0%	2	2.4%	0	2
Maquillaje	0	0.0%	1	1.2%	0	1
Interferón	1	0.4%	0	0.0%	0	1
Vendaje compresivo	0	0.0%	1	1.2%	0	1
Con tratamiento	10	4.2%	4	4.9%	1	15(4.6%)
Sin tratamiento	226	95.8%	78	95.1%	10	314(95.4%)

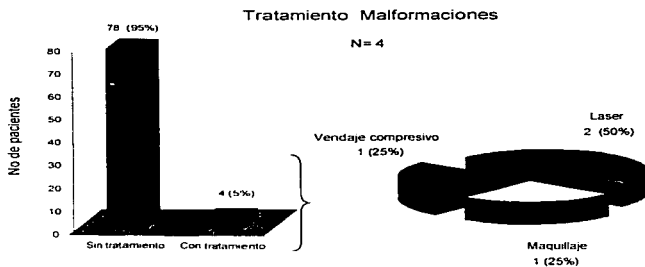
Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.





Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 7



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 7a

COMPLICACIONES

La complicación registrada mas frecuente fue la úlcera en 22 pacientes un 6.7%. En el grupo de neoformaciones 21 y 1 en el de hemangiomas mixtos. Un total de 307, 93.3% expedientes no contaban con este dato

Tabla 10 Complicaciones

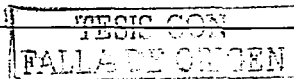
Complicación	Neoformación	Malformación	Mixtos	Total	%
Presente	21	0	1	22	6.7%
No referido	215	82	10	307	93.3%
Total	236	82	11		

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 8



INTERCONSULTAS

En el grupo de las neoformaciones se solicitaron un total de 30 interconsultas, de las cuales fueron 9 a radiología, 7 a ortopedia, 5 a oftalmología, 3 a ortopedia, 2 a rehabilitación. Solo 2 pacientes se enviaron a realizar TAC y EEG respectivamente.

En el grupo de las malformaciones se solicitaron un total de 150 interconsultas, de las cuales fueron 34 a radiología, 23 a ortopedia, 20 al servicio de vascular, 19 a rehabilitación, 16 a oftalmología, 15 a neurología, 11 se enviaron a realizar TAC y EEG, se envió un paciente al servicio de genética

Tabla 11 Interconsultas solicitadas

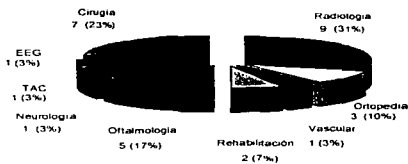
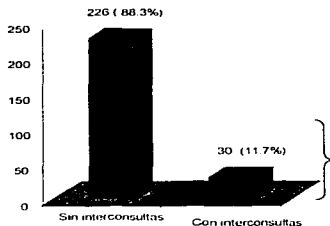
Interconsultas	Neoformación	n=30	Malformación	n=150	Mixtos	Total
Radiología	9	30.0%	34	22.7%	0	43
Ortopedia	3	10.0%	22	14.7%	0	25
Oftalmología	5	16.7%	16	10.7%	0	21
Vascular	1	3.3%	20	13.3%	0	21
Rehabilitación	2	6.7%	19	12.7%	0	21
Neurología	1	3.3%	15	10.0%	0	16
TAC	1	3.3%	11	7.3%	0	12
EEG	1	3.3%	11	7.3%	0	12
Cirugía	7	23.3%	1	0.7%	1	9
Genética	0	0.0%	1	0.7%	0	1
Total	30		150		1	181

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

TESTEADO
FALLA DE ORIGEN

Interconsultas Neoformaciones

N= 30

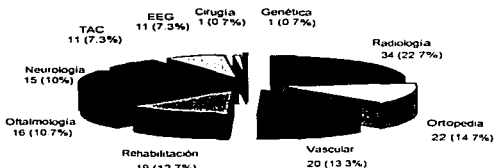
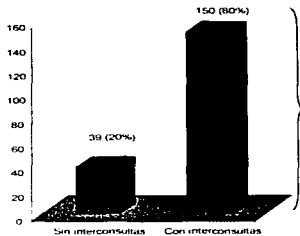


Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráficas 9

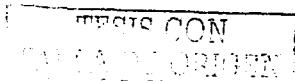
Interconsultas Malformaciones

N= 150



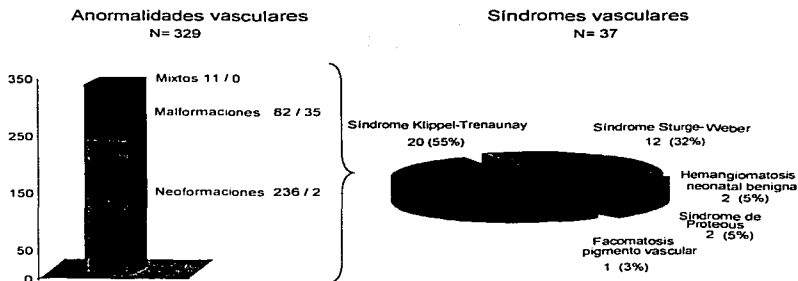
Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 9a



SÍNDROMES VASCULARES

Del los 329 pacientes con anomalías vasculares se encontraron 37 síndromes vasculares, 2 pacientes el 5% con Hemangiomatosis neonatal benigna, 20 (55%) con síndrome de Klippel-Trenaunay, 12 (32%) con síndrome de Sturge-Weber, 2 (5%) con síndrome de Proteus y 1 paciente el 3% con Facomatosis pigmento vascular.



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 10

RESULTADOS DE KLIPPEL-TRENAUNAY

De los 329 pacientes con diagnóstico de anomalías vasculares se encontraron 20 pacientes con diagnóstico de Klippel-Trenaunay predominó el sexo femenino con 11 mujeres, 8 hombres, en la distribución por edades predominó en menores de un año en 7 pacientes y solamente se encontró un paciente mayor de 18 años (28), todos fueron congénitos, la lesión inicial fue una mancha eritematosa en 19 pacientes y la topografía más afectada fue la extremidad inferior en 14 con predominio derecho en 11, todos los pacientes presentaban nevo flámeo, 5 con angioqueratoma y dos con Linfangioma, 11 presentaron varicosidades, 12 manifestaron alteraciones óseas como escoliosis en 4 y asimetría en 12; ninguno presentó alteraciones de la marcha, las alteraciones de tejidos blandos se presentaron en 11 pacientes y se manifestaron como aumento de volumen, todos fueron enviados a interconsultas a los servicios de ortopedia, vascular, rehabilitación y cirugía, el tratamiento fue vendas compresivas en dos pacientes, plantillas en tres pacientes, ortesis en un paciente y dos pacientes con angioqueratoma se les administró crioterapia.

RESULTADOS DEL SÍNDROME DE STURGE WEBER

Se encontraron 12 pacientes con diagnóstico de Sturge-Weber en los cuales predominó el sexo femenino (9), 5 pacientes acudieron a consulta de primera vez en el primer año de vida y solo uno después de los 18 años, en los 12 la lesión inicial fue una mancha eritematosa congénita, la topografía más frecuente fue la hemicara izquierda solo un paciente manifestó involucro bilateral, el nevo flámeo se presentó en todos los casos, en relación a las alteraciones oftalmológicas se presentaron únicamente en 4, todos con glaucoma, 3 con megalocornea y 1 paciente con búfalmo. Las alteraciones de SNC se presentaron en 5 y fueron convulsiones en 4 y retraso mental en 1. A los 12 pacientes se les realizó Rx de cráneo, TAC y EEG, así como interconsultas a los servicios de oftalmología y neurología. Los resultados de los exámenes de gabinete reportaron 2 Rx de cráneo normales y en 10 no se refirió el resultado, 1 TAC normal, 2 con anomalías y 9 sin datos referidos, 2 EEG normales y 10 sin datos.

Tabla 12 Características clínicas de los síndromes vasculares

Síndrome		Nippel (renaunay)	%	Sturge Weber	%
	Pacientes	20		12	
Sexo	Masculino	8	40.0%	3	25.0%
	Femenino	11	55.0%	9	75.0%
Edades	0 a 30 días	1	5.0%	0	0.0%
	1 a 12 meses	6	30.0%	5	41.7%
	13 a 24 meses	0	0.0%	0	0.0%
	2 a 4 años	2	10.0%	0	0.0%
	4 a 6 años	1	5.0%	3	25.0%
	6 a 8 años	3	15.0%	1	8.3%
	8 a 10 años	3	15.0%	1	8.3%
	10 a 12 años	0	0.0%	1	8.3%
	12 a 14 años	0	0.0%	0	0.0%
	14 a 16 años	1	5.0%	0	0.0%
16 a 18 años	2	10.0%	0	0.0%	
> 18 años	1	5.0%	1	8.3%	
Edad de inicio		Congénito		Congénito	
Lesión inicial	Mancha eritematosa	19	95.0%	12	100.0%
	Tumoración	1	5.0%	0	0.0%
Topografía	Extremidad inferior	14			
	Extremidad superior	6			
	Toraco abdominal	6			
	Piel cabelluda	2			
	Cuello	2			
	Cara	1			
	Hemicara			12	
	Mucosa oral			3	
	Cuello			2	
	Tronco, ES, EI			1	
	Piel cabelluda			1	
Observación	Derecho	11		8	
	Izquierdo	9		3	
	Bilateral			1	

Anormalidades vasculares y síndromes asociados

Síndrome		Global rensumay	36	Sturge Weber	
Malformaciones capilares	Nevo flámeo	20		12	
	Angioqueratoma	5		0	
	Linfangioma	2		0	
Malformaciones venosas	Varicosidades	11		0	
Alteraciones óseas	Con	12		0	
	Sin	8		0	
	Escoliosis	4		0	
	Asimetría	12		0	
	Alt. de la marcha	0		0	
Alteraciones de tejidos blandos	Con	11		0	
	Sin	9		0	
	Aumento de volumen	11		0	
Alteraciones oftalmológicas	Con	0		4	
	Sin	0		8	
	Glaucoma	0		4	
	Megalocórnea	0		3	
	Buffalmos	0		1	
Alteraciones SNC	Con	0		5	
	Sin	0		7	
	Convulsiones	0		4	
	Retraso mental	0		1	
	Alt. de la marcha	0		0	
Interconsultas	Ortopedia	20		0	
	Vascular	20		0	
	Rehabilitación	20		0	
	Cirugía	20		0	
	Oftalmología	0		12	
	Neurología	0		12	
Exámenes de gabinete	Rx de cráneo	0		12	
	TAC	0		12	
	EEG	0		12	

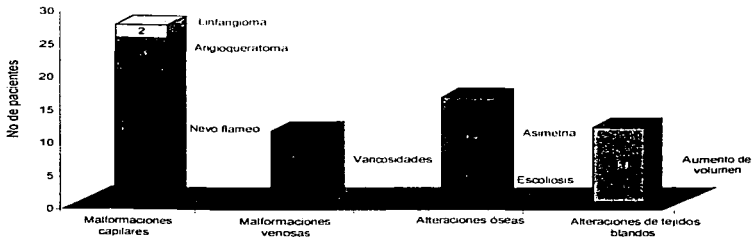
TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

Síndrome	Tratamiento	Klippel - Trenaunay		Sturge - Weber	
		Nº	%	Nº	%
Síndrome de Klippel - Trenaunay	Vendas compresivas	2		0	
	Plantillas	3		0	
	Ortesis	1		0	
	Crioterapia	2		0	

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

Síndrome de Klippel - Trenaunay

N = 20

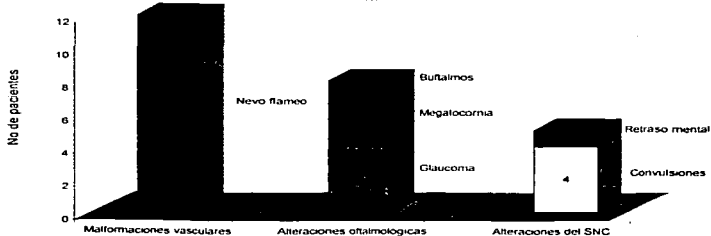


Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 11

Síndrome de Sturge - Weber

N = 12



Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología pediátrica del C.D.P.

Gráfica 11*

RESULTADOS DE LA HEMANGIOMATOSIS NEONATAL BENIGNA

De los 37 pacientes con anomalías vasculares se encontraron 2 pacientes con hemangiomas neonatales benignos, 1 del sexo femenino y 1 del masculino, de 2 y 4 meses de edad respectivamente, en ambos la lesión inicial fueron múltiples manchas eritematosas congénitas. Los pacientes presentaban una dermatosis diseminada constituida por neoformaciones rojo-vinosas, cuyo tamaño va de 2 mm hasta 1 cm de diámetro, se solicitaron USG o TAC abdominal las cuales fueron reportadas como aparentemente normales.

Tabla 13 Hemangiomas neonatales benignos

Pacientes	Uno	Doce
Sexo	Femenino	Masculino
Edad	4 meses	2 meses
Edad de inicio	Congénito	Congénito
Lesión inicial	Múltiples manchas	Múltiples manchas
Topografía	Diseminada	Diseminada
Morfología	Neoformaciones semiesféricas de 0.2 a 1.0 cm. rojo vinoso	Neoformaciones semiesféricas de 0.2 a 1.0 cm. rojo vinoso
Exámenes de gabinete	USG o TAC de abdomen	USG o TAC de abdomen
Resultados	Normales	Normales

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

RESULTADOS DE FACOMATOSIS PIGMENTO VASCULAR

De los 37 pacientes con anomalías vasculares se encontró 1 paciente con facomatosis pigmento vascular, del sexo masculino, de 17 días de edad, el inicio fue congénito, las lesiones iniciales fueron manchas eritematosas. El paciente presentaba una dermatosis diseminada constituida por múltiples malformaciones planas eritemato-violáceas, así como un hemangioma plano en cara y manchas mongólicas en tronco y extremidad derecha, se realizaron interconsultas a los servicios de oftalmología en donde se encontró melanosis conjuntival, así como al servicio de neurología.

Tabla 14 Facomatosis pigmento vascular

Paciente	Uno
Sexo	Masculino
Edad	17 días
Edad de inicio	Congénito
Lesión inicial	Manchas eritematosas
Topografía	Diseminada
Manifestaciones cutáneas	Malformaciones planas eritemato-violáceas, múltiples. Mancha mongólica
Interconsultas	Oftalmología (melanosis conjuntival) Neurología
Resultados	Normales

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

RESULTADOS DEL SÍNDROME DE PROTEUS

De los 37 pacientes con anomalías vasculares se encontraron 2 pacientes con síndrome de Proteus, 1 del sexo femenino y 1 del masculino, de 1 año de edad, las lesiones fueron congénitas. Ambos pacientes presentaban una dermatosis diseminada. Dentro de las anomalías vasculares 2 pacientes presentaban hemangioma plano, 1 paciente con angioqueratoma y Linfangioma. De los tumores subcutáneos, ambos tenían nevo verrugoso y lipomas. Dentro de las alteraciones de tejidos blandos ambos tenían hipertrofia hemicorporal, macrodactilia, gigantismo de manos y pies y asimetría de pies. La única alteración esquelética encontrada fue polidactilia en 1 paciente. 1 paciente tuvo como complicación oncocriptosis. Ninguno presentó alteraciones oculares. Se realizaron interconsultas a los servicios de oftalmología, radiología, ortopedia y neurología. A todos se les solicitó serie ósea. 1 paciente recibió como tratamiento por parte del servicio de ortopedia Ortesis.

Tabla 15 Síndrome de Proteus

Pacientes	Uno	Otro
Sexo	Femenino	Masculino
Edad	1 año	1 año
Edad de inicio	Congénito	Congénito
Topografía	Diseminada	Diseminada
Anormalidades vasculares	Hemangioma plano Angioqueratoma	Hemangioma plano Linfangioma
Tumores subcutáneos	Nevo verrugoso Lipomas	Nevo verrugoso Lipomas
Anormalidades de tejidos blandos	Hipertrofia hemicorporal Macrodactilia Gigantismo de manos y pies Asimetría de pies	Hipertrofia hemicorporal Macrodactilia Gigantismo de manos y pies Asimetría de pies
Anormalidades esqueléticas	Polidactilia	
Anormalidades oculares	Ninguna	Ninguna
Interconsultas	Oftalmología Radiología Ortopedia Neurología	Oftalmología Radiología Ortopedia Neurología
Exámenes de gabinete	Serie ósea	Serie ósea
Tratamiento	Ortesis	Ortesis

Fuente: Registros clínicos del Servicio de Dermatología Pediátrica del C.D.P.

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

CONCLUSIONES

- 1.- Las lesiones vasculares ocupan un 19% de la consulta de la clínica de Pediatría del Centro Dermatológico "Dr. Ladislao de la Pascua", siendo la primera causa de asistencia a la misma.
- 2.- Las neoformaciones vasculares se presentan en el 71.7%, las malformaciones en un 24.9% y las mixtas en un 3.3%. La proporción fue de 3:1, lo cual es compatible con lo referido en la literatura.
- 3.- El sexo femenino se afecta en una proporción de 2:1 respecto al sexo masculino.
- 4.- La edad mas frecuente de la primera consulta fue con un 65.7% en menores de un año seguido por el 12.5% en niños entre 12 y 24 meses.
- 5.- La edad de inicio mas frecuente de las neoformaciones vasculares referida por los padres fue desde el nacimiento en 121 pacientes (37%), con crecimiento a los pocos días o semanas.
- 6.- La edad de inicio mas frecuente de las malformaciones vasculares referida por los padres fue desde el nacimiento en 37 pacientes (11%), ya que por definición las malformaciones son congénitas, sin embargo hubo 12 casos en los que los padres refieren el inicio de la lesión al mes de edad (3.6%).
- 7.- La topografía mas frecuentemente afectada para ambos grupos fue la cara (59.3%) seguida de la región toraco-abdominal.
- 8.- La mayoría de las neoformaciones presentan una coloración eritemato-violáceo y las malformaciones una coloración eritematosa.
- 9.- El tamaño mas frecuente de las neoformaciones vasculares en base a su diámetro mayor es de 1 a 2 cm.

- 10.- El 95.4% (314) de los pacientes con alguna lesión vascular no requirió tratamiento, solo observación.
- 11.- Solo un 4.6% (15) de los pacientes requirió algún tipo de tratamiento (6 neoformaciones y 4 malformaciones) consistente en: cirugía, esteroides vía oral o Intralesional, interferón, vendaje compresivo, laser y maquillaje.
- 12.- La complicación mas frecuente fue la ulceración en 22 casos, un 6.7%, sin ningún riesgo mayor al presentarse las mismas, solo observadas como primer dato de la involución.
- 13.- Las interconsultas solicitadas se realizan en los pacientes con sospecha de algún síndrome vascular asociado, las mas frecuentes son: radiología, ortopedia, oftalmología, vascular, rehabilitación, neurología, cirugía, genética y exámenes de gabinete como TAC y EEG. No solicitamos interconsulta al servicio de Psiquiatría, aunque consideramos que por la evolución crónica y a veces deformante con la que cursan los pacientes, debe ser tomada muy en cuenta.
- 14.- Los síndromes vasculares asociados con las malformaciones fueron: Síndrome de Klippel-Trenaunay en un 55%, Síndrome de Sturge-Weber en 35%, Síndrome de Proteus en 5% y Facomatosis pigmento vascular en un 3%.
- 15.- El síndrome vascular asociado con las neoformaciones que se presentó en nuestros pacientes fue la Hemangiomatosis neonatal benigna, con 2 casos, en un 5%. No tuvimos pacientes con síndrome de Kasabach-Merrit.
- 16.- Las asociaciones extracutaneas del síndrome de Klippel-Trenaunay reportadas en la literatura como mas frecuentes coincidieron con nuestra

casuística, siendo: malformaciones vasculares, alteraciones ósea, y alteraciones de tejidos blandos.

- 17.- El síndrome de Sturge-Weber tiene como complicación mas frecuente las alteraciones oculares con glaucoma en 4 pacientes, megalocornea en 3 pacientes y 1 paciente con buftalmos, seguidas por las alteraciones neurológicas en 5 pacientes.
- 18.- Solo se reportó un paciente con Facomatosis pigmento vascular, con las alteraciones típicas cutáneo-vasculares-óseas reportadas en la literatura.
- 19.- Tenemos 2 pacientes con Síndrome de Proteus con la tríada característica de hemangioma plano, gigantismo de manos y pies y hemihipertrofia corporal, sin retraso mental y sin alteraciones oftalmológicas. Reportamos un caso con polidactilia.
- 20.- No encontramos hemangiomatosis neonatal difusa con alteraciones viscerales, solo dos casos de hemangiomatosis neonatal benigna con involucro cutáneo, con evolución satisfactoria.
- 21.- Consideramos que esta revisión ha sido de gran utilidad para conocer los datos clínicos y epidemiológicos de las lesiones vasculares y los síndromes asociados.
- 22.- Fue útil para reconocer que no todos los expedientes recaban los datos necesarios para hacer un mejor análisis de los casos.
- 23.- Se anexa en esta tesis el formato especial para el estudio adecuado de todos los pacientes con algún tipo de lesión vascular. (anexo 1)

Anormalidades vasculares y síndromes asociados

- 24.- Es necesario identificar adecuadamente las lesiones vasculares para explicar correctamente a los padres la evolución de las mismas, así como para evitar tratamientos innecesarios o costosos.

ANEXO 1

**CLINICA DE DERMATOLOGÍA PEDIATRICA
CENTRO DERMATOLÓGICO "DR. LADISLAO DE LA PASCUA"
HISTORIA CLINICA PARA PACIENTES CON LESIONES VASCULARES**

Numero de expediente _____
Nombre _____ Fecha _____
Edad _____ Sexo _____ Tel. _____

EDAD DE INICIO _____

LESION INICIAL

Lesión _____
Color _____
Topografía _____
Tamaño _____ en mm
Evolución (Crecimiento) _____

TOPOGRAFIA

Lesión única _____ Lesión múltiple _____
Segmento afectado _____
Derecho _____, izquierdo _____, bilateral _____

MORFOLOGÍA

Neoformación _____ malformación _____
Eritematoso _____ eritemato-violáceo _____ violáceo _____
Tamaño en mm (Diámetro mayor) _____
Forma: Plana _____ hemisférica _____ Sin forma _____
Superficie: lisa _____ rugosa _____

COMPLICACIONES

Ulceración _____ Hemorragia _____ Infección _____

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

Anormalidades vasculares y síndromes asociados

INVOLUCIÓN (S/N)

Atrofia _____ Blanda _____ Piel redundante _____ Telangiectasias _____
Descripción en detalle _____

MALFORMACIONES VASCULARES (S/N)

Hemangioma plano _____ Angioqueratoma _____ Linfangioma _____
Mancha mongólica _____ Varicosidades _____
Descripción en detalle _____

TUMORES SUBCUTÁNEAS (S/N)

Nevo verrugoso _____ Lipomas _____
Descripción en detalle _____

ALTERACIONES OSEAS (S/N)

Escoliosis _____ Asimetría _____ Alteración de la marcha _____ Polidactilia _____
Descripción en detalle _____

ALTERACIONES DE TEJIDOS BLANDOS (S/N)

Aumento de volumen _____ Hipertrofia hemicorporal _____ Macroductilia _____
Gigantismo de manos y pies _____ Asimetría de pies _____
Descripción en detalle _____

ALTERACIONES DE SISTEMA NERVIOSO CENTRAL (S/N)

Convulsiones _____ tipo _____
Retraso mental _____

INTERCONSULTAS (marque con una x)

Oftalmología _____ Neurología _____ Ortopedia _____ Rehabilitación _____
Vascular _____ Cirugía _____ Genética _____

EXAMENES DE LABORATORIO Y GABINETE

Bh _____ Tiempos _____
Radiología (especificar que tipo de RX) _____
USG _____ TAC _____ EEG _____

Diagnóstico inicial _____

Tratamiento _____

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

BIBLIOGRAFIA

1. Demmis J. *Clinical Dermatology*. 7-63 Hemangiomas 2: 1-8.
2. Frieden IJ, Eichenfield CLF, Estéril NB, et al. Guidelines of care for hemangiomas of infancy. *J Am Acad Dermatol* 1997; 37: 632-637.
3. Requena L, Sargueza OP. Cutaneous vascular anomalies. Part I. Hamartomas, malformations and dilation of preexisting vessels. *J Am Acad Dermatol* 1997; 17: 523-551.
4. Burrows PE, Laor T, Paltiel H, et al. Diagnostic imaging in the evaluation of vascular birthmarks. *Clinics Dermatol* 1998; 3: 475-509.
5. Fernández-Diez J. Neoplasias vasculares. *Revista mexicana* 1991; 35: 301312
6. Gelmetti C. *Dermatología pediátrica: Debates y conceptos actuales*. 1994. capitulo 14. Controversia sobre las anomalías vasculares superficiales. Enjolras O. 167-182
7. Spraker MK. The vascular lesions of childhood. *Pediatr Dermatol* 1986; 4: 79-87.
8. Enjolras O. Vascular tumors and vascular malformations: are we at the dawn of a better knowledge?. *Pediatr Dermatol* 1999; 3: 238-241.
9. Frieden IJ. Which hemangiomas to treat - and how? *Arch Dermatol* 1997; 133: 1593 -1595.
10. Requena L, Sanguenza OP. Cutaneous vascular proliferations. Part II. Hyperplasias and benign neoplasms. *J Am Acad Dermatol* 1997; 37: 887-920.
11. Romero N, Torrelo A, Zambrano A. Historia natural y complicaciones de los hemangiomas. *Piel* 1999; 14: 54-58.
12. Boulinguez S, Terillac-Hamel P, Bedanec, et al. Cervicofacial hemangioma and a minor sternal malformation: inclusión in PHACES syndrome. *Pediatr Dermatol* 1998; 15: 119-121.
13. Arbiser JL. Angiogenesis and the skin: a primer. *J Am Acad Dermatol* 1996; 34: 486-497.

14. Arbiser JL. Angiogenesis: relevance for pathogenesis and treatment of dermatologic disease. *Advances in dermatology* 1999; 15: 31-37.
15. Morelli JG. Management of hemangiomas. *Advances in dermatology* 1993; 8: 327-345.
16. Lever
17. Mtz-Perez D, Fein NA, Boon LM, et al. Not all hemangiomas look like strawberries: uncommon presentations of the most common tumor of infancy. *Pediatr Dermatol* 1995; 12: 1-6.
18. Rociño A, Avila S, Carames C, et al. Congenital hemangioma with miliumlike structures: a case report. *Pediatr Dermatol* 1998; 15: 307-308.
19. Carruthers J, Jevon G, Prendville J. Localized dystrophic periocular calcification. A complication of intralesional corticosteroid therapy for infantile periocular hemangiomas. *Pediatr Dermatol* 1998; 15: 23-26.
20. Miller SH, Smith RL, Shochat SJ. Compression treatment of hemangiomas. *Plast Reconstr Surg* 1976; 58: 573-579. Tamayo L, Ortiz DM, Orozco-Covarrubias, et al. Therapeutic efficacy of interferon alfa-2b in infants with life-threatening giant hemangiomas. *Arch Dermatol* 1997; 133: 1567-1571.
22. Ezekowitz RAB, Mulliken JB, Folnkimen J. Interferon alfa-2a therapy for life-threatening hemangiomas of infancy. *N. Eng J Med* 1992; 326: 1456-1463.
23. Landthaler M, Holtenleutner V, El-Raheem A. Laser therapy of childhood hemangiomas. *Br J Dermatol* 1995; 133: 275-281.
24. Poetke M, Philipp C, Berlien HP. Flashlamp-pumped pulsed dye laser for hemangiomas in infancy. *Arch Dermatol* 2000; 136: 628-632.
25. Bale PM, Watson G, Collins F. Pathology of osseous and genitourinary lesions of proteus syndrome. *Pediatr Dermatol* 1993; 13: 797-809.
26. Beer R, Alcalay J, Goldberg LH. Basal cell carcinoma occurring at the site of a strawberry hemangioma. *Cutis* 1992; 49: 111-112.
27. Enjolras O, Mulliken JB. Vascular tumors and vascular malformations. *Advances in dermatology* 1998; 13: 375-423.

28. Frieden IJ, Reese V, Cohen D. Phace syndrome. Arch Dermatol 1996; 132: 307-311.
29. Seo SK, Suh J CH, Na GY, et al. Kasabach Merrit síndrome: Identification of platelet troping in a tufted angioma by inmunohistochemistry technique using monoclonal antibody to CD 61. Pediatr Dermatol 1999; 16: 392-394.
30. Garzon MC, Enjolras O, Frieden IJ. Vascular tumors and vascular malformations: evidence for an association. J Am Acad Dermatol 2000; 42: 275-279.
31. Quecedo E, Gil-Mateo MP, Pont V, et al. Giant hemifacial angioma and PHACE syndrome. Br J Dermatol 1997; 136: 649-650.
32. Rook
33. Burns AJ, Kaplan LC, Mulliken JB. Is there an association between hemangioma and syndromes with dysmorphic features? Pediatr 1991; 88: 1257-1267.
34. Goldberg NS, Hebert AA, Estéril NB. Sacral hemangiomas and múltiple congenital abnormalities. Arch Dermatol 1986; 122: 684- 687.
35. Orlow SJ, Watsky KL, Bolognia JL. Skin and bones I. J Am Acad Dermatol 1991; 25: 205-221
36. Albright AL, Cartner JC, Wiener ES. Lumbar cutaneous hemangiomas as indicators of tethered spinal cords. Pediatrics 1988; 83: 977-980.
37. Geller JG, Topper SF, Hashimoto K. Diffuse neonatal hemangiomatosis: A new constellation of findings. J Am Acad Dermatol 1991; 24: 816-818.
38. Golitz LE, Rudikoff J, O Meara OP. Diffuse neonatal hemangiomatosis. Pediatr Dermatol 1986; 3: 145-152.
39. Gardner EG, Tope WD, Johnson CH L, et al. Multimodal management of diffuse neonatal hemangiomatosis. J Am Acad Dermatol 1996; 34: 337-342.
40. Sayama K, Higaki T, Ohtsuka H, et al. Diffuse neonatal hemangiomatosis with a giant cutaneous hemangioma on the axilla. The Journal of Dermatolgy 1991; 18: 286-290.

41. Heudes AM, Boullie MC Matlet LE. Hemangiomas neonatale miliaire. Arch Fr Pediatr 1990; 47: 135-138.
42. Enjolras O, Mulliken JB, Wassef M, et al. Residual lesions after Kasabach-Merrit phenomenon in 141 patients. J Am Acad Dermatol 2000;42: 225-235.
43. Flores AFP, Romero, VN, Gutierrez JR. Hemangioma y trombocitopenia. Bol Med Hosp. Infantil 1975; 32: 919-930.
44. Ruiz-Maldonado R, Tamayo L. Hemangioma con plaquetopenia y coagulopatía (Síndrome de Kasabach-Merrit) Comunicación de 7 casos. Arcg Argent Dermatol 1982; XXXII: 371-378.
45. Hagerman JL, Czapek EE, Donnellan WI, et al. Giant hemangioma with consumption coagulopathy. J Pediatr 1975; 87: 766-768.
46. Esterly NB. Kasabach Merrit syndrome in infants. J Am Acad Dermatol 1983; 8: 504-513.
47. Carrington PR, Rowley MJ, Fowler M, et al. Kasabach-Merrit syndrome with bone involvement: The pseudomalignant sign of Gorham. J Am Acad Dermatol 1993; 29: 117-119.
48. Larsen EC, Zinkham WH, Eggleston JC, et al. Kasabach-Merrit syndrome: therapeutic considerations. Pediatr 1987; 79: 971- 980.
49. Gillespie JB, Mallory SB, Kearns GL et al. Altered gentamicin disposition in a child with a cavernous hemangioma. J Am Acad Dermatol 1988; 19: 965-968.
50. Enjolras O, Ciabrini D, Mazoyer E, et al. Extensive pure venous malformations in the upper or lower limb: A review of 27 cases. J Am Acad Dermatol 1997; 36: 219 - 225.
51. Bertucci V, Krotchik BR. What syndrome is this?. Pediatr Dermatol 1995; 12: 55-58.
52. Sakurane HF, Sugai T, Saito T. The association of Blue Rubber Blab Navus and Mafucci's syndrome. Arch Dermatol 1967; 95: 28-36.
53. Vilata JJC, Sanchez JLC, Perez JMI, et al. Síndrome de Maffucci. Blood 1989; 80: 65-68.
54. Tilsley DA, Burden PW. Br J Dermatol 1981; 105: 331 - 336.

55. Suringa DWR, Ackerman B. Cutaneous lymphangiomas with dyschondroplasia (Maffucci's syndrome). Arch Dermatol 1970; 56: 472-474.
56. Spicer MS, Schwartz RA, Janniger CK. Nevus flammeus. Cutis 1994; 54: 315-320
57. Spicer MS, Goldberg DJ, Janniger CK. Lasers in pediatric dermatology. Cutis 1995; 55: 270- 280.
58. Braunstein B, Brewer PC, Cooper PH. Spontaneous improvement of a port wine - stain. Cutis 1995; 56: 93-95.
59. Holloway KB, Ramos-caro FA, Brownlee RE, et al. Giant proliferative hemangiomas arising in a port-wine stain. J Am Acad Dermatol 1994; 31: 675-676.
60. Wagner KD, Wagner RF. The necessity for treatment of childhood port-wine stains. Cutis 1990; 45: 317-318.
61. Sommer S, Sheehan-Dare RA. Pulsed dye laser treatment of port-wine stains in pigmented skin. J Am Acad Dermatol 2000; 42: 667-671.
62. McDaniel DH, Beach V. Cutaneous vascular disorders: advances in laser treatment. Cutis 1990; 45: 339-360.
63. Kihiczaf NI, Schwartz RA, Jozwiak S. Sturge-Weber síndrome. Cutis 2000; 65: 133-136.
64. Cruz MA, Cho E, Schwartz RA, et al. Congenital neurocutaneous melanosis. Cutis 1997; 60: 178-181.
65. Meine JQ, Schwartz RA, Janniger CK. Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. Pediatr Dermatol 1997; 60: 127-131
66. Jorquera E, Ortega M, Navas J, et al. Facomatosis pigmentovascular. Med Cut I.L.A. 1994; 22: 369-371
67. Guillaume JC, Evenou P, Charpentier P, et al. Phacomatose pigmento-vasculaire type IIa. Ann Dermatol Venereol 1988; 115: 1113-1115.
68. Kikuchi I, Okazaki M. Genital temporal alopecia in phacomatosis - pigmentovascularis. The Journal of Dermatology 1982; 9: 485-487.

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

69. Ruiz-Maldonado R, Tamayo L, Laterza AM, et al. Phacomatosis pigmentovascularis: a new syndrome? Report of four cases. *Pediatr Dermatol* 1987; 4: 189-196.
70. Gilliam AC, Pagge NK, Perez MI, et al. Phacomatosis pigmentovascularis type IIb with iris mammils. *Arch Dermatol* 1993; 129: 340-342.
71. Darmstadt GL, Lane AT. Proteus syndrome. *Pediatr Dermatol* 1994; 11: 222-232.
72. Vaughn RY, Leshner JL, Chandler FW, et al. Histogenesis of vascular tumors in the proteus syndrome. *Southern Medical Journal* 1994; 87: 228 - 232.
73. Berona Mazuera
74. Bouzas EA, Krasnewich D, Koutroumanidis M, et al. Ophthalmologic examination in the diagnosis of proteus syndrome. *Ophthalmology* 1993; 100: 334- 338.
75. Tibbles AR, Cohen MM. The proteus syndrome: The elephant man diagnosed. *British Medical Journal* 1986; 293: 683-685.D
76. Nazzaro V, Cambiagli S, Montagnani A et al. Proteus syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1991; 25: 377-383.
77. Happle R, Steilen PM, Theile U, et al. Patchy dermal hypoplasia as a characteristic feature of proteus syndrome. *Arch Dermatol* 1997; 133: 77-80.
78. Vaughn RY, Selinger AD, Howell CG. Proteus syndrome: Diagnosis and surgical management. *J Pediatr Surg* 1993; 28: 5-10.
79. Gulick AW, Taylor WB. A case of basal-cell carcinoma in a patient with the Wyburn-Mason syndrome. *J Dermatol Surg Oncol* 1978; 4: 85-86.
80. Ashinoff R, Geronemus RG, Thrombocytopenia-absent raddi; syndrome and lack of response to the pulsed dye laser. *Arch Dermatol* 1990; 126: 1520-1521.
81. Hendrix JD, Greer KE. Rubinstein-Taybi síndrome with multiple flamboyant keloids. *Cutis* 1996;57:346.
82. Jessen RT, Thompson S, Smith EB. Cobb syndrome. *Arch Dermatol* 1977; 113: 1587-1590.

83. Morris L, Lynch PM, Gleason WA, et al. Blue rubber bleb nevus syndrome: laser photocoagulation of colonic hemangiomas in a child with microcytic anemia. *Pediatr Dermatol* 1992; 9: 91-94.
84. McKinlay JR, Kaiser J, Barret TL, et al. Blue Rubber Bleb Nevus syndrome. *Cutis* 1998; 62: 97-98.
85. Perriard J, Saurat JH, Harms M. An overlap of cowdens disease and Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome in the same family. *J Am Acad Dermatol* 2000; 42: 348-350.
86. Trattner A, Krichely D, David M. Blue Rubber Bleb Nevus syndrome associated with diffuse angiokeratoma. *Cutis* 1997; 59: 264-266.
87. Centeno PG, Roson E, Pateiro C, et al. Rubinstein-Taybi síndrome and ulerythema ophryogenes in a 9 year old boy. *Pediatr Dermatol* 1999;16: 134-136.
88. Gregory B, Ho VC. Cutaneus manifestations of gastrointestinal discords. Part I. *J Am Acad Dermatol* 1992; 26: 153 – 166.
89. Gregory B, Ho VC. Cutaneus manifestations of gastrointestinal discords. Part II. *J Am Acad Dermatol* 1992; 26: 371 – 383.

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN