

Συγγενές τηλεγγειεκτατικό μαρμαροειδές δέρμα και προωρότητα

Στεφανίδου Μ.
Κρασαγάκης Κ.
Ιωαννίδου Δ.
Τόσκα Α.

Δερματολογική Κλινική ΠαΓΝΗ Ηρακλείου

Περίληψη

Παρουσιάζουμε περίπτωση συγγενούς τηλεγγειεκτατικού μαρμαροειδούς δέρματος σε πρόωρο νεογνό, το οποίο συνδυάζεται με αύξηση της διαμέτρου του κάτω άκρου και με εστιακές ατροφίες του δέρματος. Η προωρότητα αναφέρεται σπάνια σε συνδυασμό με συγγενές τηλεγγειεκτατικό μαρμαροειδές δέρμα. Η καλοήθης κλινική εικόνα της ασθενούς μας, ως επίσης και η ευνοϊκή πορεία των περιστατικών που έχουν ως τώρα αναφερθεί φαίνεται να συνηγορούν υπέρ της άποψης ότι η προωρότητα δεν αποτελεί παράγοντα υψηλού κινδύνου για σοβαρές επιπλοκές ή σοβαρές συγγενείς ανωμαλίες στα νεογνά με συγγενές τηλεγγειεκτατικό μαρμαροειδές δέρμα.

Cutis Marmorata telangiectatica congenita and prematurity

Stefanidou M., Krasagakis K., Ioannidou D., Toska A.

Summary

We report a case of cutis marmorata telangiectatica congenita in a premature neonate, associated with increased circumference of the left lower limb and foci of skin atrophy. Prematurity has been rarely described in association with cutis marmorata telangiectatica congenital. The benign clinical course observed in our patient as well as the favorable outcome of the cases reported previously are in favor that prematurity may not constitute a high-risk for life-threatening episodes or major congenital abnormalities.

ΛΕΞΕΙΣ ΚΥΡΗΤΗΡΙΟΥ • Συγγενές τηλεγγειεκτατικό μαρμαροειδές δέρμα

KEY WORDS • Cutis marmorata telangiectatica congenita

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το συγγενές τηλεγγειεκτατικό μαρμαροειδές δέρμα (ΣΤΜΔ) είναι μία συγγενής διαταραχή, η οποία εμφανίζεται κατά τη γέννηση ή αμέσως μετά και χαρακτηρίζεται από έμμοιο πελίδωμα, ευρυαγγείες, φλεβεκτασίες, ελκώσεις και ατροφία δέρματος. Το ΣΤΜΔ αποδίδεται σε διαταραχή ανάπτυξης του μεσοδέρματος και συχνά συνδυάζεται

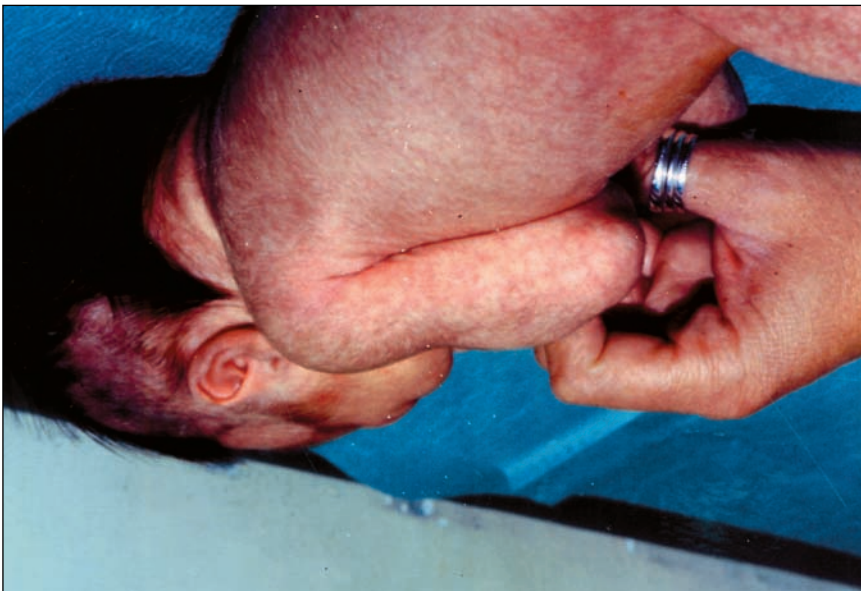
με άλλες συγγενείς ανωμαλίες. Παρουσιάζουμε περίπτωση ΣΤΜΔ σε πρόωρο νεογνό.

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

Πρόκειται για θήλυ νεογνό, το οποίο γεννήθηκε μετά από πρόωρη ρήξη των αμνιακών μεμβρανών με

διακολπικό τοκετό στις 33 εβδομάδες κύησης, με βάρος γέννησης 2020 γραμμάρια, από μητέρα υγιή, χωρίς ιστορικό λήψης φαρμάκων ή ακτινοβολίας κατά τη διάρκεια της κύησης. Παρουσίασε Apgar score 8 στο 1' και 9 στα 5'. Κατά τη γέννηση εμφάνισε σχεδόν γενικευμένο έντονο ερυθροϊώδες δικτυοειδές εξάνθημα που καταλάμβανε το 90% του σώματος (Εικόνες 1, 2) και το οποίο στο αριστερό μηρό είχε έντονη ανώμαλη κατανομή με ασύμμετρους παχείς αγγειακούς βρόγχους. Το αριστερό κάτω άκρο παρουσίαζε αυξημένη διάμετρο σε σχέση με το δεξί, και στο αριστερό γόνατο δύο καλώς περιγραμμένες περιοχές ατροφίας του δέρματος (Εικόνα 3). Το πελίδνωμα επιτεινόταν στη διάρκεια του κλάματος ή σε μείωση της

θερμοκρασίας περιβάλλοντος, αλλά δεν υποχωρούσε στην ηρεμία και φυσιολογική θερμοκρασία περιβάλλοντος. Η αρτηριακή πίεση ήταν εντός φυσιολογικών ορίων. Έγιναν ακτινογραφίες κρανίου, θώρακος και μακρών οστών, υπερηχογράφημα καρδιάς και κοιλίας, τα οποία δεν έδειξαν παθολογικά ευρήματα. Ο ορολογικός έλεγχος για σύνδρομο TORCH (toxoplasmosis, other, rubella, cytomegalovirus, herpesvirus infection) ήταν αρνητικός, ως επίσης τα αντισώματα αντιπνευμονικού λύκου και anti-Ro (-SSA), anti-La (-SSB). Εντός φυσιολογικών ορίων ήταν η ελεύθερη θυροξίνη (FT4), τριιωδιοθυρονίνη (FT3) και TSH (thyroid-stimulating hormone). Η εξέταση του καρυοτύπου ήταν φυσιολογική.



Εικόνες 1,2 – Έμφανο εκτεταμένο πελίδνωμα από τη γέννηση.

Εικόνα 3 – Εντονότερη εικόνα στο αρ. κάτω άκρο, με αύξηση της διαμέτρου του μέλους.



Η ιστολογική εξέταση από δερματική βλάβη έδειξε αυξημένο αριθμό διατεταμένων αγγείων στο χόριο, συμβατό με τη διάγνωση του ΣΤΜΔ.

Κατά την επανεξέταση που έγινε στην ηλικία 9 μηνών, το βρέφος παρουσίαζε σωματική και ψυχοκινητική ανάπτυξη συμβατή με την ηλικία του. Σημειώθηκε μία ελαφρά αυτόματη βελτίωση του εξανθήματος στον κορμό, ενώ ήταν ακόμα έντονο στα άκρα. Έγινε οφθαλμολογική και νευρολογική εκτίμηση χωρίς παθολογικά ευρήματα.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Το ΣΤΜΔ περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1922 από τον Van Lohuizen¹ και έκτοτε περίπου 300 περιστατικά έχουν αναφερθεί. Προσβάλλονται και τα δύο φύλα, με υπεροχή στα θήλεα.² Συχνότερα εντοπίζεται στα άκρα, ως επίσης στον κορμό, πρόσωπο και τριχωτό.^{2,3}

Η ιστοπαθολογική εικόνα δεν είναι ειδική. Περιγράφεται αύξηση του αριθμού και μεγέθους των τριχοειδών και φλεβιδίων και πιθανώς αρτηριολίων και λεμφαγγείων του δέρματος.³ Επομένως, η διάγνωση τίθεται με βάση την κλινική εικόνα.⁴

Διάφορες συγγενείς ανωμαλίες συνδυάζονται με το ΣΤΜΔ (στο 18,8-80% των περιστατικών):^{2,3,5,6,7} ασυμμετρία σώματος, με υπερπλασία ή υποπλασία άκρου, ημιατροφία, αγγειακές ανωμαλίες, όπως τριχοειδικό αιμαγγείωμα, αρτηριακή στένωση, ανωμαλίες οφθαλμών, όπως γλαύκωμα με συμμετοχή περιο-

φθalmικής τριχοειδικής δυσπλασίας, αποκόλλση αμφιβληστροειδούς. Επίσης, ψυχοκινητική ή νοητική καθυστέρηση, νευρολογικές διαταραχές, όπως σπασμοί, προωρότητα, περιγεννητικός πνευμοθώρακας, συγγενής υποθυρεοειδισμός.¹⁰

Πρωρότητα έχει σπάνια περιγραφεί (Πίνακας 1). Ο South et al περιγράφει 2 περιστατικά ΣΤΜΔ σε πρόωρα νεογνά 33 εβδομάδων. Πρόκειται για ένα αγόρι που γεννήθηκε από επιληπτική μητέρα και παρουσίασε εντοπισμένο ΣΤΜΔ στο γλουτό, σπασμούς, ανώμαλο ΗΕΓ και διαταραχές συμπεριφοράς. Οι δερματικές βλάβες δεν είχαν τάση βελτίωσης σε περίοδο παρακολούθησης 3 ετών. Το δεύτερο νεογνό, θήλυ με εντοπισμένο ΣΤΜΔ στην αριστερή κνήμη και άκρο πόδα με γραμμοειδή κατανομή, χωρίς συνοδό ανωμαλία παρουσίασε πλήρη υποχώρηση σε 5 μήνες.³ Ο Gelmetti et al αναφέρει ένα περιστατικό ΣΤΜΔ που συνδυάζεται με προωρότητα⁷ και ο Yi et al δύο πρόωρα αγόρια, χωρίς συνοδούς ανωμαλίες και μερική υποχώρηση μετά από 3 και 4 μήνες αντίστοιχα.⁹

Διάχυτο σταθερό συγγενές πελίδνωμα έχει περιγραφεί στο σύνδρομο Down, την ομοκυστινουρία και σε 15% των ασθενών με σύνδρομο Adams-Oliver (συγγενή απλασία τριχωτού και/ή κρανίου, ανωμαλίες άκρων, καρδιακές δυσπλασίες) και το σύνδρομο μακροκεφαλίας-ΣΤΜΔ. Στις περιπτώσεις αυτές όμως, δεν θεωρείται αληθές ΣΤΜΔ, αλλά δικτυοειδής τριχοειδική δυσπλασία.²

Ενώ τα περισσότερα περιστατικά είναι σποραδικά, μερικοί συγγραφείς προτείνουν τον αυτοσωματικό ε-

Κλινικά στοιχεία 6 ασθενών με συγγενές πλεγγειακτατικό μαρμαροειδές δέρμα									
Περίπτωση N° (βιβλ)	Φύλο	Εβδομάδες Κύησης	Βάρος Γέννησης (Kg)	Εμφάνιση	Κατανομή	Συνοδές ανομαλίες	Ιστορικό μπέρας	Followup (μην)	Πορεία
1 (2)	A	33	MA	Γέννηση	Εντοπισμένο, δ. γλουτός	Σπλασσί, ανώμαλο ΗΕΓ	Επιληψία	36	Σταθερό, διαταραχές συμπεριφοράς
2 (2)	Θ	33	MA	Γέννηση	Εντοπισμένο, αφ. κάτω άκρο	-	-	5	Υποχώρηση
3 (6)	A	36	2,84	Γέννηση	Γενικευμένο	Υποπλασία γνάθου, ασυμμετρία προσώπου	βακτριρακίνη	12	Βελτίωση, δερμ. ατροφία Υποπλασία μέλους
4 (7)	A	31	1,59	Γέννηση	Γενικευμένο	-	Ακεταμινοφαίνη Προδικάμιν Χλωροφενιραμίνη Ασπρίνη Αμοξικιλίνη	4	Μερική βελτίωση
5 (7)	A	33	1,26	Γέννηση	Γενικευμένο	-	Υπέρταση	3	Βελτίωση
6 (παρούσα)	Θ	33	2,02	Γέννηση	Γενικευμένο	Αύξηση δια- μέτρου μέλους, δερμ.ατροφία	-	9	Βελτίωση

Βιβλ: βιβλιογραφία, *μην:* μήνες, *A:* άρρεν, *Θ:* θήλυ, *MA:* μη αναφερόμενο, *HEΓ:* ηλεκτροεγκεφαλογράφημα

πικρατούντα τύπο μεταβίβασης. Τελευταία ενοχοποιήθηκε μωσαϊκισμός με θνησιγενείς μεταλλάξεις. Η παράδοξη οικογενής εμφάνιση θα μπορούσε να εξηγηθεί με παραεπικρατούσα κληρονομικότητα.¹⁰

Η πρόγνωση είναι συνήθως καλή με βελτίωση του εξανθήματος τα πρώτα 2 έτη και συνδυασμό με ελάχιστες ανωμαλίες.⁵ Δεν παρατηρήθηκε σχέση ανάμεσα στην κλινική βαρύτητα των δερματικών βλαβών και τη σοβαρότητα των συνυπαρχόντων συγγενών ανωμαλιών.⁵ Το εντοπισμένο ΣΤΜΔ είναι πολύ συχνότερο από περισσότερο γενικευμένες μορφές. Όσον αφορά την προωρότητα, δεν βρέθηκε να επηρεάζει την πορεία των ασθενών με ΣΤΜΔ. Εντούτοις, συνιστάται προσεκτικός κλινικός έλεγχος προς αποκλεισμό πιθανών σοβαρών συγγενών ανωμαλιών, αφού ο αριθμός των περιστατικών ΣΤΜΔ και προωρότητα που έχει αναφερθεί ως σήμερα, παραμένει περιορισμένος.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Van Lohuizen CHJ. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Acta Dermatovenereol* 1922; 3:202.
2. Enjolras O. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Ann Dermatol Venereol* 2001; 128:161-6.
3. South DA, Jacobs AH. Cutis marmorata telangiectatica congenita (congenital generalized phlebectasia). *J Pediatr* 1978; 93(6):944-9.
4. Way BH, Herrmann J, Gilbert EF, Johnson SA, Opitz JM. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *J Cutan Pathol* 1974; 1:10-25.
5. Devillers ACA, de Waard-Van der Spek FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Clinical features in 35 cases. *Arch Dermatol* 1999; 135:34-8.
6. Amitai DB, Fichman S, Merlob P, et al. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. *Pediatr Dermatol* 2000; 17:100-4.
7. Gelmetti C, Schianchi R, Ermacora E. Cutis marmorata telangiectatica congenita: quatre nouveaux cas et revue de la literature. *ANN Dermatol Venereol* 1987; 114:1517-28.
8. Yi G, Oh M. Cutis marmorata telangiectatica congenita: early detection in two premature infants. *Pediatr Dermatol* 2000; 17:240-1.
9. Pehr K, Moroz B. Cutis marmorata telangiectatica congenita: lon-term follow up, review of the literature, and report of a case in conjunction with congenital hypothyroidism. *Pediatr Dermatol* 1993; 10(1):6-11.
10. Danarti R, Happle R, Konig A. Paradominant inheritance may explain familial occurrence of cutis marmorata telangiectatica congenita. *Dermatology* 2001; 203:208-11.

Αλληλογραφία: Μ. Στεφανίδου

Δερματολογική Κλινική ΠαΓΝΗ Ηρακλείου

71110 Ηράκλειο, Κρήτη

Τηλ.: 2810 392431

E-mail: mstefanidou@pagni.gr

LA ROCHE-POSAY

LABORATOIRE PHARMACEUTIQUE

EURO RSCG

ΚΑΙΝΟΤΟΜΙΑ ΔΟΚΙΜΑΣΜΕΝΗ ΣΕ ΔΕΡΜΑ ΜΕ ΤΑΣΗ ΑΚΜΗΣ

Ήπια ή μέτρια μικτή ακμή

EFFACLAR DUO

Με Ιαματικό Νερό της La Roche-Posay

Διπλή δράση.
Μία μόνο φροντίδα.

Δρα ενάντια στους 2 τύπους ατελειών...

- 1** Niacinamide → Εξουδετερώνει τους παράγοντες που προκαλούν φλεγμονή
Piroctone Olamine → Καταπολεμά τον πολλαπλασιασμό των βακτηριδίων
- 2** LHA + Σαλικυλικό Οξύ → Συνεργία κερατολυτικής δράσης
Λινολεϊκό Οξύ με στοχευμένη δράση → Κερατινορρυθμιστική αποτελεσματικότητα + στοχευμένη δράση στους θύλακες

...χωρίς να ξηραίνει το δέρμα

24ωρη ενυδάτωση

Υφή δροσερή, μη λιπαρή για ματ αποτέλεσμα.
Εξαιρετική βάση μακιγιάζ.

Χωρίς αλκοόλ
Χωρίς χρωστικές
Χωρίς parabens
Μη φαγεσσωρόγονο
Μη λιπαρό
Φυσιολογικό pH



La Roche-Posay. Η δερματολογική απαίτηση.