

<http://dx.doi.org/10.15448/1980-6108.2024.1.45896>

SECTION: RELATO DE CASO

Cutis marmorata telangiectásica congênita em recém-nascido: um relato de caso

*Congenital telangiectasic cutis marmorata in newborn: a case report***Jéssica Teles Santana¹**orcid.org/0009-0001-4605-1298
jessicateles08@gmail.com**Kívia Novaes Santana¹**orcid.org/0000-0002-4933-2394
kivians88@gmail.com**Emerson de Santana Santos¹**orcid.org/0000-0002-9175-2210
vicani@uol.com.br**Roseane Lima Santos Porto¹**orcid.org/0000-0003-3806-2605
rlsporto@hotmail.com**Recebido em:** 12 mar. 2024.**Aprovado em:** 2 ago. 2024**Publicado em:** 23 out. 2024.

Resumo: Recém-nascido do sexo feminino com idade gestacional de 40 semanas e 1 dia, com lesões eritemato-violáceas em flanco esquerdo, membro inferior esquerdo e região inguinal esquerda, constatadas após o nascimento. A paciente foi submetida a avaliações com médicos especialistas e exames de imagem para investigação de possibilidade de más formações internas, além de elucidação diagnóstica da patologia em questão. A Cutis Marmorata Telangiectásica Congênita é uma patologia rara de caráter vascular-cutâneo que pode acometer crianças desde o nascimento. O diagnóstico acontece através da observação da característica da lesão cutânea e ainda não existe tratamento específico para a patologia.

Palavras-chave: lesões eritemato-violáceas, pele, vascular, recém-nascido.

Abstract: Female newborn with a gestational age of 40 weeks and 1 day, with erythematous-violaceous lesions on the left flank, left lower limb and left inguinal region found after birth. The patient underwent evaluations with specialist doctors and imaging tests to investigate the possibility of internal malformations, in addition to diagnostic elucidation of the pathology in question. Congenital Telangiectatic Cutis Marmorata is a rare vascular-cutaneous pathology that can affect children from birth. Diagnosis occurs through observation of the characteristics of the skin lesion and there is still no specific treatment for the pathology.

Keywords: erythematous-violaceous lesions, skin, vascular, newborn.

Introdução

A Cutis Marmorata Telangiectásica Congênita (CMT) é uma patologia rara caracterizada por uma malformação vascular que visualmente se assemelha ao mármore. É uma condição que acomete recém-nascidos, com divergências na literatura quanto à prevalência entre os gêneros (1). Foi descrita a primeira vez em 1922, pelo pediatra holandês Cato Van Lohuizen, e estima-se que existam aproximadamente 300 casos documentados na literatura (5).

Sua fisiopatologia não é muito bem esclarecida, porém, estudos recentes sugerem uma possível origem genética, sendo identificadas mutações no GNA11 em biópsias de pele de pacientes com CMT. A histopatologia da biópsia não faz parte do diagnóstico da CMT, pois apresenta achados inespecíficos (3).

O quadro clínico consiste no aparecimento de manchas rendilhadas, de coloração eritemato-violácea, que podem ser encontradas em qualquer



Artigo está licenciado sob forma de uma licença
Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional.

¹ Hospital Universitário de Sergipe (HU-UFS), Aracaju, SE, Brasil.

localização do corpo, exceto nas plantas dos pés e palmas das mãos, que desaparecem a digitopressão e não melhoram com o aquecimento da pele. Acometem mais os membros inferiores e o tronco, com padrão unilateral respeitando os limites da linha média. Como o paciente pode apresentar outras anormalidades associadas, como assimetria de membros, malformações esqueléticas e outras alterações vasculares em diferentes órgãos, é necessária a solicitação de exames complementares para rastreamento, como fundoscopia, ultrassonografia transfontanelar, ultrassonografia de abdome total e ecocardiograma (3).

A CMTC costuma apresentar boa evolução, com regressão espontânea da lesão em 90% dos casos à medida que a criança cresce e se desenvolve, mesmo quando associada a outras alterações congênitas (3). Ainda não existe um tratamento específico para a patologia; contudo, existem estudos que estão avaliando a possibilidade da instituição de terapia farmacológica com aspirina e vasodilatadores, além de fototerapia (4). O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Maternidade Nossa Senhora de Lourdes com parecer consubstanciado número 6.554.150.

Relato do caso

Recém-nascido do sexo feminino nasceu com idade gestacional de 40 semanas e 1 dia. Genitora primípara de 19 anos realizou cinco consultas de pré-natal, recebendo os diagnósticos de diabetes mellitus gestacional, que foi controlada com alimentação, e sífilis, após realização do VDRL (1:32), realizando tratamento com três doses de penicilina benzatina após diagnóstico. Foram realizadas sorologias para toxoplasmose, vírus da imunodeficiência humana e Hepatite B, todas com resultados negativos. Na admissão da maternidade, foi realizado novo VDRL (1:4).

O neonato nasceu de parto cesáreo devido a oligoâmnio detectado em ultrassonografia realizada no serviço (índice de líquido amniótico de 3,4). O Apgar foi 9¹ e 9⁵. O peso ao nascimento foi de 3.330g, o comprimento de 48cm e o perímetro cefálico de 35 cm, sendo considerado um recém-nascido adequado para idade gestacional. Após o nascimento, notaram-se lesões eritemato-violáceas em flanco esquerdo, membro inferior esquerdo e região inguinal esquerda, que sumiam à digitopressão (**Figuras 1 e 2**).



Figura 1. Lesões eritemato-violáceas em membro inferior esquerdo compatíveis com o diagnóstico de CMTC. CMTC, Cutis marmorata telangiectásica congênita.



Figura 2. Lesões eritemato-violáceas em região inguinal esquerda e flanco esquerdo compatíveis com o diagnóstico de CMTC. CMTC, Cutis marmorata telangiectásica congênita.

A recém-nascida foi avaliada pela genética médica, que constatou que, devido às lesões comprometerem exclusivamente o dimídio esquerdo, não seguirem a linha de Blasckho e desaparecerem à digitopressão, tratava-se de um caso de CMTC. A cirurgia vascular avaliou os pulsos arteriais, que estavam presentes e sem alterações em membro inferior esquerdo, e não havia assimetria de volume e comprimento entre os membros inferiores. Exames complementares foram realizados (ultrassonografia transfontanelar, ultrassonografia de abdome total, fundo de olho e ecocardiograma), e todos estavam dentro dos padrões da normalidade.

Durante internamento, a paciente foi diagnosticada com infecção neonatal, sífilis congênita e alergia à proteína do leite de vaca. Recebeu tratamento com os antibióticos penicilina cristalina e gentamicina durante 10 dias e 7 dias, respectivamente. Ademais, recebeu uma fórmula extensamente hidrolisada devido ao quadro de alergia alimentar. Recebeu alta da maternidade com 33 dias de vida e iniciou acompanhamento com médico geneticista.

Durante o primeiro ano de vida, a paciente realizou acompanhamento ambulatorial com o médico geneticista assistente, apresentando

desenvolvimento neuropsicomotor adequado para idade, além de regressão espontânea das lesões (**Figura 3**).



Figura 3. Paciente aos 5 meses de vida com lesões eritemato-violáceas em regressão no membro inferior esquerdo.

Discussão

As alterações encontradas na pele do recém-

-nascido que apresenta CMTC geralmente são vistas ao nascimento, e o diagnóstico da doença é essencialmente clínico (1). O caso relatado representa um quadro típico de CMTC, onde a paciente recebeu o diagnóstico clínico após visualização das características e localização das lesões eritemato-violáceas. Diferencia-se do exantema sífilítico, cujas características são erupções vesiculobolhosas ou exantema macular com coloração cúprica nas palmas das mãos e nas solas dos pés, além de lesões papulares ao redor do nariz, da boca e das áreas das fraldas. O moteamento cutâneo na sepse neonatal é caracterizado por lesões mais disseminadas e simétricas, enquanto as lesões da CMTC têm distribuição segmentar e assimétrica. Além disso, a paciente do caso clínico descrito não apresentou critérios para o diagnóstico de sepse.

A CMTC pode cursar com outras alterações congênitas em 18% a 70% dos casos, como glaucoma (3,7%), assimetria de membros (25,1%), anomalias neurológicas (5,1%), anomalias vasculares (4). Para diagnosticar essas alterações, é necessário realizar exames como fundo de olho, ultrassonografia de abdome e transfontanelar, e ecocardiograma. Todos esses exames foram realizados na paciente, que não apresentou nenhuma outra alteração congênita.

Em relação ao tratamento, ainda não há um tratamento específico da doença. São realizados tratamentos das condições associadas, como glaucoma, assimetria de membros, atrofia e ulcerações de pele. Em relação à lesão da pele, o prognóstico é bom e, em 90% dos casos, há regressão espontânea, com o crescimento da criança (3). Durante o acompanhamento ambulatorial, observou-se que a paciente cursou com regressão das lesões e apresentou adequado desenvolvimento neuropsicomotor.

A CMTC requer diagnóstico rápido, avaliações e acompanhamento por diversas especialidades para identificar precocemente as possíveis alterações congênitas associadas e instituir os tratamentos necessários para um desenvolvimento e crescimento adequado da criança.

NOTAS

Apoio financeiro

Este estudo não recebeu apoio financeiro de fontes externas.

Declaração de conflito de interesses

Os autores declaram não haver conflitos de interesses relevantes ao conteúdo deste estudo.

Contribuições dos autores

Todos os autores fizeram contribuições substanciais para concepção, ou delineamento, ou aquisição, ou análise ou interpretação de dados; e redação do trabalho ou revisão crítica; e aprovação final da versão para publicação.

Disponibilidade dos dados e responsabilidade pelos resultados

Todos os autores declaram ter tido total acesso aos dados obtidos e assumem completa responsabilidade pela integridade destes resultados.

Agradecimentos

Agradecemos a Maternidade Nossa Senhora de Lourdes pela contribuição na disponibilidade do prontuário médico após aprovação no Comitê de Ética em Pesquisa permitindo a realização desse estudo e publicação.

Referências

- Kim MHR, Santos MT, Macedo RW, Leite LG, Lima RO. Revisão sistemática: cutis marmorata telangiectásica congênita frente aos diagnósticos dermatológicos diferenciais. In: IX Congresso Médico Universitário São Camilo; 2021 Dez 16-23; São Paulo. São Paulo: Blucher; 2021. p. 298-312. <https://doi.org/10.5151/comusc2021-19>
- De Maio C, Pomero G, Delogu A, Briatore E, Bertero M, Gancia P. Cutis marmorata telangiectatica congenita in a preterm female newborn: case report and review of the literature. *Pediatr Med Chir.* 2014;36(4):90. <https://doi.org/10.4081/pmc.2014.90>
- Bui TN, Corap A, Bygum A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a literature review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):283. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1229-8>

4. Ilhan O, Ozer EA, Ozdemir SA, Akbay S, Memur S, Kanar B, et al. Congenital cutis marmorata telangiectatica and syndactyly in a preterm: case report. Arch Argent Pediatr. 2016;114(2):e111-3. <https://doi.org/10.5546/aap.2016.eng.e111>

5. Wollina U, França K, Lotti T, Tchernev G. Van Lohuizen syndrome – a case report with a diagnostic delay of four years. Open Access Maced J Med Sci. 2018;6(1):74-5. <https://doi.org/10.3889/oamjms.2018.024>

Jéssica Teles Santana

Médica graduada pela Universidade Tiradentes (UNIT), em Aracaju, SE, Brasil. Residente em Pediatria pelo Hospital Universitário de Sergipe (HU-UFS), em Aracaju, SE, Brasil.

Kívia Novaes Santana

Médica graduada pela Universidade Federal de Sergipe (UFS), em Aracaju, SE, Brasil. Residente em Pediatria pelo Hospital Universitário de Sergipe (HU-UFS), em Aracaju, SE, Brasil.

Emerson de Santana Santos

Mestre em Ciências Aplicadas à Saúde pela Universidade Federal de Sergipe (UFS), em Aracaju, SE, Brasil. Especialista em Genética Médica pela Sociedade Brasileira de Genética Médica. Médico graduado pela Universidade Federal de Alagoas (UFAL), em Maceió, AL, Brasil;

Roseane Lima Santos Porto

Mestre em Saúde e Ambiente pela Universidade Tiradentes (UNIT), em Aracaju, SE. Médica graduada pela Universidade Federal de Sergipe (UFS), em Aracaju, SE, Brasil; Médica pediatra pelo Hospital Universitário Prof. Edgard Santos, em Salvador, BA. Doutoranda em Saúde e Ambiente pela Universidade Tiradentes (UNIT), em Aracaju, SE, Brasil

Endereço para correspondência

Jéssica Teles Santana

Hospital Universitário de Sergipe

Rua Cláudio Batista, s/n

Palestina, 49060-108

Aracaju, SE, Brasil

Os textos deste artigo foram revisados pela SK Revisões Acadêmicas e submetidos para validação do(s) autor(es) antes da publicação.