



Cómo citar este artículo:

Bermúdez-Sañudo D; Sabido-Toledo L; Delgado-Bermúdez D; Delgado-Bermúdez D. Cutis marmorata telangiectásico congénito: a propósito de un caso. MedEst. [Internet]. 2026 [citado acceso fecha]; 6:e582. Disponible en: <https://revmedest.sld.cu/index.php/medest/article/view/582>

Palabras Clave: Cutis Marmorata Telangiectásico Congénito; Malformación Vascular; Recién Nacido; Diagnóstico Diferencial; Síndrome de Van Lohuizen.

Keywords: Congenital Cutis Marmorata Telangiectatica; Vascular Malformation; Newborn; Differential Diagnosis; Van Lohuizen Syndrome.

Autor para correspondencia:
dayanabs88@yahoo.es

Recibido: 21/07/2026

Aceptado: 23/09/2026

Publicado: 25/09/2026

Editor(es) a cargo:
Lisandra Elvira Martínez Linares.

Traductor:
MSc. Maritza Núñez Arévalo

Maquetador:
Carlos Luis Vinageras Hidalgo

Cutis marmorata telangiectásico congénito: a propósito de un caso

Congenital telangiectatic cutis marmorata: a case report

Dayana Bermúdez Sañudo ^{1*} , Lisbeth Sabido Toledo ² 

Duany Delgado Bermúdez ³  Daykel Delgado Bermúdez ³ 

¹ Hospital Ginecobstétrico Provincial Docente "José Ramón López Tabrane". Matanzas, Cuba.

² Hospital Pediátrico Provincial "Eliseo Noel Caamaño". Matanzas, Cuba.

³ Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Matanzas, Cuba.

RESUMEN

Introducción: El cutis marmorata telangiectásico congénito (CMTC) es una malformación vascular capilar infrecuente, de etiología desconocida y predominio femenino. Se caracteriza por lesiones cutáneas reticuladas violáceas que palidecen a la digitopresión y no mejoran con el calentamiento local. Aunque suele ser benigna, puede asociarse a anomalías extracutáneas en un porcentaje significativo de casos. **Objetivo:** Presentar un caso de CMTC en un recién nacido con resolución temprana de las lesiones y evolución favorable, destacando la importancia del diagnóstico diferencial y la evaluación multidisciplinaria. **Presentación del caso:** Recién nacida femenina, parto eutócico a las 38,2 semanas, peso 3200 g, Apgar 9/9. Al nacer presentó máculas eritematovioláceas múltiples con patrón reticulado en miembros inferiores, de distribución asimétrica. Se cumplieron los criterios de Kienast y Hoeger. Exámenes complementarios, ecocardiograma, fondo de ojo y radiografía de tórax normales. La evaluación interdisciplinaria descartó anomalías extracutáneas. Sin tratamiento específico. A los tres meses, las lesiones desaparecieron y el desarrollo psicomotor era normal. **Conclusiones:** El CMTC es una entidad de buen pronóstico que requiere diagnóstico precoz y seguimiento multidisciplinario para descartar afectación sistémica. La resolución completa de las lesiones puede ocurrir en los primeros meses de vida, como se evidenció en este caso. Es fundamental diferenciarlo de otras malformaciones vasculares de peor pronóstico.

ABSTRACT

Introduction: Congenital cutis marmorata telangiectatica (CMTC) is a rare capillary vascular malformation of unknown etiology that predominantly affects females. It is characterized by reticulated, violaceous skin lesions that blanch upon pressure and do not improve with local warming. Although usually benign, it can be associated with extracutaneous anomalies in a significant percentage of cases. **Objective:** To present a case of CMTC in a newborn with early resolution of lesions and a favorable outcome, highlighting the importance of differential diagnosis and multidisciplinary evaluation. **Case presentation:** A female newborn delivered vaginally at 38.2 weeks, weighing 3200 g, with Apgar scores of 9/9. At birth, she presented with multiple erythematous-violaceous macules in an asymmetric, reticulated pattern on the lower limbs. The Kienast and Hoeger criteria were met. Complementary tests—including echocardiogram, fundus examination, and chest X-ray—were normal. Multidisciplinary evaluation ruled out extracutaneous anomalies. No specific treatment was administered. At three months of age, the lesions had resolved, and psychomotor development was normal. **Conclusions:** CMTC is a condition with a good prognosis that requires early diagnosis and multidisciplinary follow-up to rule out systemic involvement. Complete resolution of the lesions can occur within the first few months of life, as demonstrated in this case. Distinguishing it from other vascular malformations with a poorer prognosis is essential.

INTRODUCCIÓN

El cutis marmorata telangiectásico congénito (CMTC) es una malformación vascular capilar infrecuente, caracterizada por la presencia de lesiones cutáneas reticuladas o marmóreas, de color violáceo, que palidecen con la digitopresión y no mejoran con el calentamiento local ^(1,2). Esta entidad fue descrita por primera vez por la pediatra holandesa Cato Van Lohuizen en 1922, por lo que también se conoce como síndrome de Van Lohuizen ⁽¹⁾. La International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA), en su clasificación actualizada de 2025, la clasifica dentro de las malformaciones capilares simples ^(3,4).

La etiología del CMTC es desconocida, aunque se postula un origen multifactorial. Se han detectado variantes patogénicas somáticas postcigóticas en el gen GNA11 en biopsias de piel de áreas afectadas, lo que explicaría la baja incidencia de casos familiares ^(5,6). En algunas formas sindrómicas se ha descrito una mutación homocigota en ARL61IP6, así como una posible asociación con fármacos como el propiltiouracilo, aunque esta relación no ha sido demostrada de forma concluyente ^(5,7).

El CMTC tiene un ligero predominio por el sexo femenino y su prevalencia exacta es desconocida debido a su rareza. Las lesiones cutáneas suelen estar presentes desde el nacimiento o aparecen en los primeros meses de vida. La localización más frecuente son las extremidades inferiores, aunque pueden afectar también el tronco, las extremidades superiores y, excepcionalmente, la región facial. La distribución es por lo general asimétrica ⁽⁸⁾.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico y se basa en los criterios propuestos por Kienast y Hoeger, que incluyen: eritema reticulado congénito, ausencia de venectasias y falta de respuesta al calentamiento local (criterios mayores), así como desaparición del eritema en los primeros dos años de vida, presencia de telangiectasias dentro del área afectada, mancha de vino de Oporto fuera de las áreas afectadas, ulceración y atrofia cutánea (criterios menores) ⁽⁹⁾. Sin embargo, algunos autores consideran que estos criterios no han sido suficientemente validados ⁽¹⁾.

Aunque el CMTC es generalmente una condición benigna con buen pronóstico, entre el 20 % y el 80 % de los pacientes pueden presentar anomalías extracutáneas asociadas, entre las que se incluyen asimetría corporal (principalmente de los miembros), retraso del desarrollo psicomotor, glaucoma, cardiopatías congénitas, fisura palatina, aplasia cutánea congénita, atrofia cutánea y ulceraciones ^(10,11).

Se presenta el caso de un recién nacido con CMTC que mostró una resolución temprana de las lesiones cutáneas a los tres meses de edad. El objetivo de esta comunicación es describir las características clínicas de esta entidad, enfatizar la importancia del diagnóstico diferencial y la evaluación multidisciplinaria para detectar posibles afectaciones sistémicas, así como incentivar a otros profesionales a compartir sus experiencias para lograr un mejor manejo de estos pacientes.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un recién nacido producto de embarazo de bajo riesgo, parto eutócico a las 38,2 semanas, con Apgar de 9/9, peso 3200 gramos, sin complicaciones. Se solicita interconsulta por Dermatología debido a unas lesiones que presentaba en miembros inferiores.

Examen físico dermatológico

Se observaron máculas eritematovioláceas múltiples, con patrón reticulado, de bordes irregulares, bien definidos, superficie lisa que palidecen a la vitropresión, localizadas en ambos miembros inferiores (Figura 1).



Figura 1: Máculas eritematovioláceas múltiples, con patrón reticulado, de bordes irregulares bien definidos, localizadas en ambos miembros inferiores.

Exámenes complementarios

Parámetro	Resultado
Hemograma	
Hematocrito	0,47 g/dl
Conteo de plaquetas	230 x 10 ⁹ /L
Leucograma	8 x 10 ⁹ /L
Fórmula leucocitaria	

Neutrófilos	60 %
Linfocitos	30 %
Eosinófilos	1 %
Monocitos	3 %
Basófilos	0,5 %
Enzimas hepáticas	
TGP	31 U/L
TGO	30 U/L

Fuente: elaborado por los autores.

Ecocardiograma: sin alteraciones.

Fondo de ojo: normal.

RX de tórax: negativo.

En este caso se indicaron medidas generales para cuidado de la piel del recién nacido. Además, se realizó evaluación interdisciplinaria, en la que fue evaluado por Cardiología, Neurología, Neonatología y Oftalmología con el fin de descartar entidades asociadas y no se observó daño a ningún órgano o sistema.

Con base en los hallazgos clínicos (lesiones reticuladas congénitas que palidecen a la digitopresión, sin mejoría con calor, distribución asimétrica, ausencia de venectasias y sin anomalías extracutáneas evidentes), se estableció el diagnóstico de cutis marmorata telangiectásico congénito (CMTC) no sindrómico. Se cumplieron los criterios mayores de Kienast y Hoeger: eritema reticulado congénito, ausencia de venectasias y falta de respuesta al calentamiento local. No se presentaron criterios menores (telangiectasias, atrofia, ulceración, mancha de vino de Oporto).

Código CIE-11: 2E83.0Z (Malformación capilar congénita, no especificada – dentro de las anomalías vasculares).

Tratamiento y manejo

No se indicó tratamiento farmacológico específico. Se establecieron medidas generales para el cuidado de la piel del recién nacido: evitar traumatismos, mantener una adecuada hidratación con emolientes suaves, protección frente a temperaturas extremas (frío) que pueden acentuar el patrón marmóreo, y vigilancia de posibles ulceraciones o cambios en las lesiones.

Evolución y seguimiento

Fue dada de alta al mes. A los 3 meses de edad, acudió a la Consulta Provincial de Genodermatosis. En el examen físico dermatológico se constató la desaparición completa de las lesiones reticuladas, sin dejar cicatrices, pigmentación residual ni atrofia cutánea (Figura 2). El desarrollo psicomotor era normal para la edad.



Figura 2. Desaparición completa de las lesiones reticuladas a los 3 meses de edad, sin cicatrices ni atrofia cutánea.

DISCUSIÓN

El cutis marmorata telangiectásico congénito (CMTC) es una malformación vascular capilar infrecuente, cuyo diagnóstico es fundamentalmente clínico. El caso presentado ilustra las características típicas de esta entidad: lesiones reticuladas violáceas congénitas, que palidecen a la digitopresión, no mejoran con el calentamiento local, presentan distribución asimétrica y ausencia de venectasias, cumpliendo así los criterios mayores de Kienast y Hoeger ^(1,9). La rareza de esta anomalía y su buena evolución en este paciente justifican su comunicación, especialmente por la resolución completa de las lesiones a los tres meses de edad, lo que constituye un desenlace más temprano que el descrito clásicamente (desaparición hacia los dos años) ^(1,10).

En la literatura revisada, la prevalencia del CMTC muestra un ligero predominio femenino, aunque sin diferencias estadísticamente significativas en las series publicadas ⁽¹²⁾. Nuestro caso, una paciente femenina, coincide con esta tendencia. La localización de las lesiones en miembros inferiores, como se observó en esta recién nacida, es la más frecuente, reportada en hasta el 66 % de los casos, pudiendo también afectar el tronco, las extremidades superiores y excepcionalmente la región facial ⁽⁸⁾. La distribución asimétrica, con mayor afectación de la extremidad inferior derecha, es otro hallazgo característico que apoya el diagnóstico ⁽¹³⁾.

El diagnóstico diferencial debe ser preciso para evitar confusiones con entidades de peor pronóstico. La cutis marmorata fisiológica, que desaparece con el calor y tiene distribución simétrica, fue excluida en nuestra paciente al comprobarse la falta de respuesta al calentamiento local y la persistencia de las lesiones en ambiente cálido ⁽¹⁴⁾. Otras condiciones a considerar incluyen el livedo reticular congénito, el síndrome de Sneddon, el síndrome de Klippel-Trenaunay, el síndrome de Sturge-Weber y la flebectasia difusa genuina, todas ellas asociadas a anomalías vasculares más complejas y a menudo con compromiso sistémico ^(13,15). La ausencia de asimetría corporal, malformaciones óseas, hipertrofia de partes blandas o alteraciones neurológicas en nuestra paciente permitió descartar estos síndromes.

Un aspecto crucial en el manejo del CMTC es la pesquisa de anomalías extracutáneas, que pueden afectar hasta al 50-80 % de los pacientes según las series ^(5,10). Las manifestaciones más frecuentemente asociadas incluyen asimetría corporal (principalmente de miembros), retraso del desarrollo psicomotor, glaucoma, cardiopatías congénitas, fisura palatina, aplasia cutánea, atrofia cutánea y ulceraciones ^(10,16). En nuestro caso, se realizó una evaluación multidisciplinaria completa (cardiología, oftalmología, neurología, neonatología) y estudios complementarios (ecocardiograma, fondo de ojo, radiografía de tórax), todos negativos. Este abordaje es esencial, ya que la detección precoz de alteraciones asociadas permite instaurar tratamientos oportunos y mejorar el pronóstico ^(5,14).

La evolución del CMTC suele ser favorable, con tendencia a la atenuación o desaparición espontánea de las lesiones cutáneas en los primeros años de vida. La mayoría de los autores refieren que la resolución completa ocurre hacia los dos años de edad ^(1,10). Sin embargo, en nuestra paciente, la desaparición total de las lesiones se constató a los tres meses, lo que constituye un hallazgo poco frecuente y de buen pronóstico. Este dato coincide con lo reportado por Moreno-Alfonso y colaboradores, quienes observaron resolución temprana en dos casos ⁽¹⁾, y contrasta con series donde las lesiones persisten más allá del año de vida ⁽⁸⁾. No se identificaron en nuestra paciente complicaciones como ulceración, atrofia o sangrado, que se describen en una minoría de casos ⁽⁵⁾.

Es relevante comparar nuestro caso con otras experiencias publicadas. En una investigación realizada en Pamplona, Colombia, se reportaron dos casos con evolución favorable, aunque sin especificar la edad de resolución ⁽¹⁾. Por el contrario, Maluf Esselin y colaboradores, en Brasil, encontraron en una serie de recién nacidos con CMTC alteraciones en el ecocardiograma y el fondo de ojo, lo que

subraya la necesidad de estudios sistemáticos ⁽¹⁷⁾. En nuestro caso, dichos exámenes fueron normales, lo que refuerza la variabilidad fenotípica de esta entidad.

Fortalezas y limitaciones del caso

La principal fortaleza de este reporte es la documentación clínica completa, con seguimiento a tres meses y evaluación multidisciplinaria que descartó anomalías extracutáneas, así como la evidencia fotográfica de las lesiones y su resolución. Entre las limitaciones, destacamos: 1) la ausencia de estudios genéticos (detección de mutaciones somáticas en GNA11), que aunque no son necesarios para el diagnóstico, podrían confirmar la etiología somática postcigótica (6); 2) el seguimiento relativamente corto (tres meses), por lo que no se puede asegurar la ausencia de manifestaciones tardías como asimetría corporal o glaucoma de aparición más tardía; y 3) la falta de biopsia cutánea, que aunque no está indicada de rutina, podría haberse considerado ante la presencia de lesiones atípicas, pero no fue necesaria en este caso.

Lecciones aprendidas

Este caso subraya que el CMTC debe ser reconocido precozmente por el pediatra, dermatólogo y neonatólogo, ya que su diagnóstico certero evita intervenciones innecesarias y permite un manejo adecuado. Aunque la evolución suele ser benigna, no debe omitirse la evaluación de posibles anomalías asociadas, que pueden tener consecuencias graves si no se detectan y tratan a tiempo. La resolución temprana de las lesiones cutáneas, como ocurrió en nuestra paciente, no excluye la necesidad de seguimiento a largo plazo para confirmar la ausencia de secuelas neurológicas, oftalmológicas o del desarrollo. Se recomienda que todo recién nacido con CMTC sea evaluado por un equipo multidisciplinario y que se realice un seguimiento al menos durante el primer año de vida, con controles periódicos de agudeza visual, presión intraocular y desarrollo psicomotor ^(5,10,14).

CONCLUSIONES

El cutis marmorata telangiectásico congénito es una entidad de buen pronóstico que requiere diagnóstico precoz y seguimiento multidisciplinario para descartar afectación sistémica. La resolución completa de las lesiones puede ocurrir en los primeros meses de vida, como se evidenció en este caso, con desaparición total a los tres meses de edad. Es fundamental diferenciarlo de otras malformaciones vasculares de peor pronóstico y mantener un seguimiento a largo plazo para descartar manifestaciones tardías.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Moreno-Alfonso JC, Molina Caballero Z, Pérez Martínez E. Asociaciones infrecuentes de la cutis marmorata telangiectásica congénita: reporte de dos casos. Cir Pediatr. 2024;37:33-36. doi: 10.54847/cp.2024.01.12
2. Portal Buenaga M, Naharro Fernández C, Gómez Dermit V, De las Cuevas Terán MI. Recién nacido con cutis marmorata telangiectásica congénita. An Pediatr (Barc). 2022;97(6):433-434. doi: 10.1016/j.anpedi.2022.02.001
3. International Society for the Study of Vascular Anomalies. ISSVA Classification of Vascular Anomalies. [Internet] 2025 [citado 11/07/2026]. Disponible en: <https://www.issva.org/classification>
4. Bui TNPT, Corap A, Bygum A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a literature review. Orphanet J Rare Dis. 2019;14(1):283. doi: 10.1186/s13023-019-1229-8
5. Downey C, Metry D, Garzon MC, Morales LK, Baselga E. Cutis marmorata telangiectatica congenita: Incidence of extracutaneous manifestations and a proposed clinical definition. Pediatr Dermatol. 2023;40(5):820-828. doi: 10.1111/pde.15377
6. Schuart C, Bassi A, Kapp F, Wieland I, Pagliuzzi A, Losch H, et al. Cutis marmorata telangiectatica congenita being caused by postzygotic GNA11 mutations. Eur J Med Genet. 2022;65(5):104472. doi: 10.1016/j.ejmg.2022.104472
7. Ghotbabadi SH, Barzegar H, Abdolvand M. Generalized cutis marmorata telangiectatica congenita or neonatal lupus? A case report and literature review. Clin Case Rep. 2024;12(5):e8898. doi: 10.1002/ccr3.8898
8. Kamińska M, Szular K, Schreiber-Zamora J, Gutowska-Malina K, Stanojević M, Kociszewska-Najman B. Newborn with cutis marmorata telangiectatica congenita: a case report and review of the literature. Pediatr Pol. 2025;100(3):276-280. doi: 10.5114/polp.2025.154298
9. Kienast AK, Hoeger PH. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a prospective study of 27 cases and review of the literature with proposal of diagnostic criteria. Clin Exp Dermatol. 2009;34(3):319-323. doi: 10.1111/j.1365-2230.2008.03074.x

10. Boia M, Popescu DE, Jura AMC, Belengeanu V, Lungu N, Manea AM, et al. Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita: Case Series and Literature Review. *Diagnostics (Basel)*. 2025;15(16):2043. doi: 10.3390/diagnostics15162043
11. Manna S. A Rare Case of Vascular Malformation in India: Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita. *Cureus*. 2024;16(7):e64408. doi: 10.7759/cureus.64408
12. Yorulmaz A, Hayran Y, Aktas A. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Our Dermatol Online*. 2021;12(e):e35. doi: 10.7241/ourd.2021e.35
13. Elitt MS, Tamburro JE, Moran RT, Traboulsi E. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a focus on its diagnosis, ophthalmic anomalies, and possible etiologic factors. *Ophthalmic Genet*. 2020;41(2):101-107. doi: 10.1080/13816810.2020.1744018
14. Hokazono K, Urzedo ABDL, Dias PB, Dias NAL. Retinal abnormalities in a patient with cutis marmorata telangiectatica congenita. *BMJ Case Rep*. 2024;17(5):e257810. doi: 10.1136/bcr-2023-257810
15. Tamburro J, Traboulsi E, Patel MS. Isolated and Classic Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita. In: *GeneReviews* [Internet]. Seattle: University of Washington; 2022 [citado 11/07/2026]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581081/>
16. 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):74-75. doi: 10.3889/oamjms.2018.024
17. Maluf Esselin M, Prazeres da Silva A. Cutis Marmorata Telangiectásica Congénita em RN do sexo feminino. *Residência Pediátrica*. [Internet] 2017 [citado 11/07/2026];7(1):36-38. Disponible en: <https://residenciapediatria.com.br/detalhes/255/cutis-marmorata-telangiectasica-congenita-em-rn-do-sexo-feminino>

CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

DBS: Conceptualización, curación de datos, investigación, metodología, administración del proyecto, recursos, software, supervisión, validación, visualización, redacción del borrador, redacción, revisión y edición del trabajo final.

LST: Conceptualización, investigación, redacción del borrador, revisión y edición.

DDB: Conceptualización, investigación, redacción del borrador, revisión y edición.

DDB: Conceptualización, investigación, redacción del borrador, revisión y edición.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

FUENTES DE FINANCIACIÓN

Los autores declaran que no recibieron fuentes de financiación.

USO DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL

Los autores declaran que no se utilizó inteligencia artificial generativa para la redacción, análisis de datos ni interpretación de resultados en este manuscrito.