

JORNADA DE RESIDENTES DE GENÉTICA CLÍNICA.
LA HABANA 2021.



HEMANGIOMATOSIS CUTÁNEO-VISCERAL,
A PROPÓSITO DE UN CASO.

Autoras:

Dra. Pilar María Acuña Aguilarte (*)

Dra. Gretell Huerta Pérez (**)

Dra. Amanda Alonso Valle (***) (Ponente)

Dra. Irina Ramírez Santos (****)

Dra. Belkis Candelaria Gómez (****)

(*) Especialista en Primer Grado en Medicina General Integral y Dermatología.
Profesor Auxiliar. Hospital Pediátrico Docente Centro Habana.

(**) Especialista en Primer Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica.
Máster en Asesoramiento Genético. Profesora Asistente. Hospital Pediátrico
Docente Centro Habana.

(***) Doctora en Medicina. Residente de tercer año de Genética Clínica.

(****) Especialista en Primer Grado en Medicina General Integral. Residente de
tercer año de Genética Clínica.

Contacto en caso de ser necesario: Dra. Amanda Alonso Valle.

Email: alovalle.93@gmail.com

2021

“Año 62 de la Revolución”

Resumen:

Introducción: Los hemangiomas son los tumores vasculares más frecuentes que se presentan en la infancia. Constituyen lesiones de tipo vascular, por lo general benignas (aproximadamente en el 90% de los casos), que se caracterizan por tener una fase de crecimiento, de estabilidad y de involución espontánea. Pueden aparecer en cualquier parte de la piel, mucosas, incluso en órganos internos como el hígado o intestino. La etiopatogenia aún no está bien definida, aunque se han postulado varias teorías en las cuales los relacionan con un posible origen trofoblástico y otras lo relacionan con los procesos de vasculogénesis y angiogénesis. **Objetivo:** Reportar el caso de un lactante con impresión diagnóstica clínica de hemangiomatosis cutáneo-visceral. Paciente femenina de 1 mes y 18 días de edad, remitida a la consulta de Genética Clínica del Hospital Pediátrico de Centro Habana, por el servicio de dermatología del propio centro médico, por la presencia de múltiples hemangiomas en todo el cuerpo desde el nacimiento. Hija de padres jóvenes, no consanguíneos. Con antecedente prenatal de amenaza de aborto, ITU y cifras elevadas de tensión arterial. Al examen físico destaca la presencia de múltiples hemangiomas distribuidos por todo el cuerpo, asimetría de pliegues y fóvea sacra. **Conclusiones:** Se realizó la presentación del caso, resaltando la importancia de la utilización del método clínico como herramienta principal para el diagnóstico de estas enfermedades, tratando de evitar utilización de métodos invasivos, como la biopsia de piel, y permitiendo establecer una conducta apresurada que disminuya la aparición temprana de las posibles complicaciones que la caracterizan. Para la realización de esta presentación de caso se utilizaron 10 referencias bibliográficas.

Palabras Clave: // HEMANGIOMATOSIS CUTÁNEO-VISCERAL// tumores vasculares/ hemangiomas/

Introducción:

Las anomalías vasculares constituyen un grupo heterogéneo de alteraciones en los vasos sanguíneos y linfáticos, que afectan hasta el 5% o más de la población, raramente se presentan y diagnostican en el período neonatal. La inmensa mayoría son benignas y solo algunos casos presentarán complicaciones mayores. Comprenden un amplio grupo de alteraciones dentro de las que se encuentran los tumores y las malformaciones vasculares. El comportamiento y la presentación de estas lesiones son heterogéneos porque pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo, ser congénitas o manifestarse durante los primeros años de vida. ^(1, 2)

Actualmente las lesiones vasculares se clasifican en tres categorías según la Sociedad Internacional para el Estudio de Anomalías Vasculares (ISSVA): los tumores vasculares, las malformaciones vasculares y un grupo aún no clasificable. ⁽³⁾

Los hemangiomas constituyen las neoplasias vasculares que con mayor frecuencia se encuentran durante la infancia.

La Hemangiomatosis cutáneo-visceral (hemangiomatosis múltiple o Hemangioma infantil multifocal), se refiere a la coexistencia de más de dos hemangiomas infantiles, y su presencia tanto a nivel cutáneo como en órganos internos. ⁽¹⁾

Presentación del caso:

Paciente femenina de 1 mes y 18 días de edad, remitida a la consulta de Genética Clínica del Hospital Pediátrico de Centro Habana, por el servicio de dermatología del propio centro médico, por la presencia de múltiples hemangiomas en todo el cuerpo desde el nacimiento.

Historia de la Enfermedad Actual: Paciente que es recibida en consulta al mes y 18 días de vida, de color de la piel blanca, producto de una tercera gestación, hija de padres jóvenes (29 y 31 años), no consanguíneos. Madre con antecedentes patológicos personales negativos, enfermera de profesión, pero con ocupación actual: ama de casa, natural de Sancti Spíritus, este constituía su tercer embarazo, con antecedentes de un parto anterior (varón de 9 años) y un aborto provocado.

Padre con antecedentes patológicos personales de Hipertensión Arterial (HTA) desde joven, natural de La Habana, ocupación: militar. Es traída a nuestro servicio por presencia de lesiones en piel de tipo hemangiomas presentes desde el nacimiento, los familiares refieren que al nacimiento eran de pequeño tamaño, pero que habían incrementado sus dimensiones en la actualidad, también comentaron que algunas de ellas habían desaparecido y también que existían otras de nueva aparición. No se recogen antecedentes de otras alteraciones en la paciente, referidas por la familia.

Historia prenatal: Se recoge el antecedente de haber presentado amenaza de aborto (sangramiento) alrededor de las 6 semanas de gestación. Durante el primer trimestre presentó Infección del Tracto Urinario (ITU) por lo que tuvo tratamiento en un primer momento con amoxicilina, posteriormente con nitrofurantoína y luego con amikacina. También la madre refiere haber presentado cifras elevadas de tensión arterial, 140/100 mmHg, durante los tres trimestres de la gestación, pero que sin embargo no tuvo tratamiento medicamentoso para la misma.

Historia perinatal: nacida producto de un parto distócico (instrumentado: utilización de fórceps), a las 39 semanas de gestación, con un peso al nacer de 3700 gramos, talla: 52 cm, Circunferencia Cefálica: 36 cm, Apgar 9/9. No complicaciones perinatales ni posnatales. Se mantiene hasta la actualidad con lactancia materna exclusiva.

Examen Físico:

Mensuraciones:

- Peso: 4900 gramos.
- Talla: 55.8 cm.
- CC: 38 cm.
- Fontanela Anterior: 4 x 5 cm.

Se observaron lesiones correspondientes con hemangiomas de color rojo brillante (ver anexo 1), distribuidas por todo el cuerpo, incluyendo en región palmar y plantar.

La de mayor dimensión es de aproximadamente 1 x 1 cm y se localiza en la región glútea izquierda.

Presenta además asimetría de pliegues y una fóvea sacra profunda que a simple vista no impresionaba que fuera comunicante.

Por parte del servicio de dermatología llama la atención en el examen físico, que los hemangiomas localizados en la región acral han involucionado de forma significativa, lo cual no coincide con el patrón normal de evolución de la enfermedad en cuestión, teniendo en cuenta las etapas que la caracterizan. Por otra parte, existe un aumento de tamaño de los hemangiomas localizados en tronco.

Complementarios con los cuales acudió a consulta:

- Hb: 13 G/l
- Glucemia: 4.7 mmol/l
- Creatinina: 6.4L
- Urea: 3.4 mmol/l
- Ácido úrico: 460.5 umol/l
- TGP: 28 U/l
- TGO: 31.7 U/l
- FA: 663.8 U/l
- USG Abdominal: normal
- USG renal: Normal.

Indicaciones realizadas:

- Hemograma completo.
- USG transfontanelar.
- EOA (emisiones otacústicas)
- Ecocardiograma.
- Electrocardiograma.
- Citoria.
- Evaluación por Oftalmología.
- Evaluación por Ortopedia.

La paciente fue reevaluada nuevamente, aproximadamente 15 días después de la primera consulta, a continuación, se muestran los resultados de los complementarios:

- Hb: 11.4 G/l
- Hto: 0.34

- Leucocitos totales: 11.9×10^9 /L
 - Po: 0.27
 - Li: 0.72
 - Eo: 0.01
- Eritrosedimentación: 25 mm/h
- Conteo de reticulocitos: 51×10^{-3}
- Glucemia: 5.2 mmol/l
- Creatinina: 14.9L
- Urea: 2.6 mmol/l
- Ácido úrico: 113.6 μ mol/l
- TGP: 53.5 U/l
- TGO: 74.5 U/l
- GGT: 39
- FA: 930 U/l
- USG abdominal: Hígado de tamaño y ecogenicidad normal. No imagen nodular. Vesícula, páncreas y bazo de aspecto normal. Riñones de tamaño y aspecto normal.
RD: 40x22x5 mm.
RI: 45x23x5 mm.
- USG transfontanelar: Astas anteriores de 5 mm. III Ventrículo: 11x5 mm. No alteraciones de estructuras endocraneales por este estudio. No desplazamiento de estructuras de la línea media.
- Fondo de ojo: normal, sin alteraciones.

En esta ocasión llamó la atención la disminución de las cifras de hemoglobina en un período menor a los 15 días, negando los familiares, al interrogatorio, cualquier evidencia de manifestaciones hemorrágicas en la paciente.

Por tanto, se realiza estudio endoscópico hasta estómago, el cual fue negativo y Sangre Oculta en Heces Fecales la cual resultó positiva, lo cual sugiere la presencia de lesiones en órganos internos del aparato digestivo. No se indicaron otros complementarios más invasivos, debido a la edad de la paciente.

Discusión:

Los hemangiomas son los tumores benignos más frecuentes en la infancia, y consisten en neoplasias vasculares benignas (90% de los casos) que crecen por una rápida proliferación celular a partir de las células endoteliales. Muestran de manera característica una fase proliferativa inicial, seguida de una fase involutiva en la que la proliferación endotelial disminuye y aparece tejido fibroso separando los espacios vasculares. ⁽⁴⁾

Los hemangiomas de la infancia constituyen una proliferación benigna de células endoteliales que con mayor frecuencia se presenta en los lactantes. En la mayoría de los casos aparecen en las primeras semanas de vida, aunque pueden estar presentes al momento de nacer, en forma de lesión precursora. Son más frecuentes en individuos con color de la piel blanca y existe gran predominio del sexo femenino, con una relación hembra / varón de 2-5: 1. La incidencia es de 1-2.6% en recién nacidos y de 10-12 % en lactantes al primer año de vida. ^(5,6)

Los hemangiomas se presentan en 1 a 2.5 % de los niños, siendo únicos en un 80 a 90 % de los casos. Como elemento básico para el diagnóstico se encuentran: tumor de color rojo brillante, de forma redondeada u ovalada y móviles, con superficie lisa y dimensiones variables que oscilan entre 0.1 a 2 cm de diámetro, pudiendo llegar en raras ocasiones hasta los 10 cm, suelen aparecer después del nacimiento, rara vez son congénitos. Generalmente tiene un crecimiento rápido los primeros meses con involución espontánea progresiva hasta en un 95 % de los casos. ⁽⁷⁾

La expresión de múltiples hemangiomas es un trastorno dermatológico raro, de ser solo cutáneo se habla de hemangiomatosis neonatal cutánea o benigna, pero en menos de un 15 % de los casos se suele acompañar de hemangiomas localizados en dermis reticular, tejido celular subcutáneo, o comprometiendo otros órganos como hígado, tracto gastrointestinal, pulmones, sistema nervioso central, entre otros. En tales casos hablamos de una hemangiomatosis neonatal difusa (HND) o Hemangiomatosis cutáneo-visceral. ⁽⁷⁾

Desde el punto de vista evolutivo se caracterizan por presentar tres fases:

- Fase de proliferación: consta de una etapa de crecimiento rápido durante los primeros 5 meses de vida, en la cual crece el 80% de su tamaño final, y a partir de los 6-12 meses ocurre la fase de crecimiento lenta. La proliferación después del año de vida puede ocurrir, pero es poco común.
- Fase de estabilidad o meseta: el hemangioma deja de proliferar, puede sobreponerse con la fase de crecimiento lenta.
- Fase de involución espontánea: típicamente inicia a partir del año de edad y continúa a lo largo de los años, se estima que el tamaño del hemangioma disminuye un 10% por año, por lo que al cabo de 5 años habrá involucionado el 50% aproximadamente. ⁽⁸⁾

La etiopatogenia de esta enfermedad aún no está clara y se continúa investigando, sin embargo, se han postulado las siguientes teorías:

- Una teoría señala un origen trofoblástico basado en la similitud que presentan las células placentarias y la de los hemangiomas infantiles, por compartir marcadores moleculares tales como el Glut-1, el antígeno Lewis Y, la merosina y el receptor Fc gamma II. Además, se ha planteado que la incidencia de los hemangiomas infantiles es mayor en los hijos de mujeres a las que se les realizó una biopsia de las vellosidades coriónicas.
- Otra teoría postula un origen en las células precursoras del endotelio que son capaces de originar vasos sanguíneos (vasculogénesis).
- Otra plantea el desarrollo de nuevos vasos a partir de los existentes (angiogénesis). ⁽⁹⁾

Los hemangiomas cutáneos pueden también presentarse como lesiones múltiples pequeñas (de 1 a 20 mm), que bien afectan sólo a la piel (hemangiomatosis cutánea benigna [HCB]) o a la piel y las vísceras (hemangiomatosis neonatal difusa [HND]). Ambas son denominaciones arbitrarias, que probablemente representen aspectos de un espectro continuo, dado que una investigación minuciosa a menudo revela que los recién nacidos con HCB tienen en realidad afectación asintomática de

múltiples órganos. Por eso algunos autores han propuesto el término de «hemangiomas múltiples con o sin afectación extracutánea». ⁽¹⁰⁾

Los hemangiomas múltiples en la infancia limitados a la piel (hemangiomatosis neonatal benigna) tienen por lo general un buen pronóstico. Más raramente, los hemangiomas pueden afectar a la piel y otros órganos viscerales. En este último caso, se observa un claro predominio del sexo femenino. Clínicamente las lesiones adquieren un tamaño variable, entre 0,5 y 1,5 cm. La localización extracutánea más habitual es el hígado (64%), seguido del tracto gastrointestinal, el cerebro, el mediastino y el pulmón, aunque pueden verse afectados muchos otros órganos.

Los hemangiomas hepáticos, sobre todo los múltiples y los de gran tamaño, se asocian con una mortalidad de hasta el 30-40 % debido a una insuficiencia cardiaca de alto gasto, pues imitan las alteraciones hemodinámicas producidas por un gran shunt de izquierda a derecha. Otras posibles complicaciones en esta localización son las coagulopatías de consumo y las hemorragias internas. ⁽¹⁰⁾

El diagnóstico de la enfermedad es eminentemente clínico, sin embargo, en todos los casos de hemangiomas cutáneos múltiples, es necesario efectuar una evaluación en busca de afectación visceral mediante estudios de imagen como la ecografía Doppler, la angiorresonancia o la arteriografía, ecocardiograma, TAC, según el caso, pero procurando siempre realizar los exámenes menos cruentos. ⁽¹⁰⁾

El manejo de los hemangiomas (todos en su conjunto) es controvertido por varias razones. Quizá las más importantes sean el amplio espectro de presentaciones clínicas y la dificultad para predecir qué lesiones son inocuas y cuales pueden suponer un riesgo para el paciente. Por ello, la recomendación general es tratar cada caso de forma individual, enfrentar las posibles complicaciones de la lesión concreta con los posibles riesgos derivados del tratamiento, siempre con un enfoque multidisciplinario. (8)

Conclusiones:

La hemangiomatosis cutáneo-visceral constituye una entidad nosológica poco frecuente, se caracteriza por la presencia de hemangiomas tanto a nivel cutáneo como en órganos internos, por lo que puede traer graves consecuencias para la vida del individuo en dependencia de la localización de estos últimos. El diagnóstico correcto y de forma temprana permite el manejo adecuado del paciente de forma integral y multidisciplinaria para establecer el tratamiento adecuado y oportuno de forma independiente para cada paciente, y evitar al máximo las complicaciones, que provocan una alta morbilidad y mortalidad.

Conflictos de intereses:

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Referencias Bibliográficas:

1. Morán-Villaseñor E, Campos-Cabrera BL, García-Romero MT, Durán-McKinster C. Anomalías vasculares más frecuentes en pacientes pediátricos. Parte 1: Tumores vasculares. Acta Pediatr Mex [Internet]. 2020 [17 de junio de 2020]; 41 (1): 26-39. Disponible en: www.actapediatrica.org.mx
2. Bejerano M, Vicario F, Soria A, Parri FJ, Albert A. Anomalías vasculares de presentación neonatal. Cir Pediatr [Internet]. 2017 [17 de junio de 2020]; 30 (3): 162-168.
3. Macadar V, Carrau F, Cawen I, Acosta A, Berazategui B, Querejeta M, et al. Lesiones vasculares en pacientes pediátricos asistidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell. Experiencia de dos años. Arch Pediatr Urug [Internet]. 2019 [17 de junio de 2020]; 90 (3): 145-150.
4. Tigen-Velarde SL, Martínez-Murillo C, Ramos-Peñafiel C, Montano-Figueroa EH, Collazo-Jaloma J. Hemangiomas diseminados; una presentación poco frecuente. Rev Med Hosp gen Mex [Internet]. 2010 [18 de julio del 2020]; 73 (4): 237-240. Disponible en: <https://www.researchgate.net/publication/282661076>
5. Lobos C. Hemangiomas de la infancia, manejo actual. Rev Med Clin CONDES. [Internet]. 2011 [18 de julio de 2020]; 22(6): 825-823.
6. Grees S, Abad ME, Angles V, Barabini LN, Cervini AB, Domínguez M et al. Consenso sobre hemangiomas infantiles 2016. Rev Ped Elizalde. [Internet]. 2016 [19 de julio de 2020]; 8(1 y 2): 47-60.
7. Huamani Saldaña AC, López-Navárez V, Saravia-Sandoval E. Hemangiomas neonatales difusos e insuficiencia cardíaca. CIMEL [Internet]. 2007 [18 de julio de 2020]; 12(2): 80-83. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=71712209>
8. De la Cruz Fornaguera Y. Hemangioma infantil. Revista Cubana de Angiología Vascul [Internet]. 2015 [18 de julio de 2020]; 16 (1): 76-91. Disponible en: <http://scielo.sld.cu>

9. Hernández-Cepeda C, García-Romero MT. Hemangiomas Infantiles. Acta Pediatr Mex [Internet].2017 [18 de julio de 2020]; 38 (3): 202-207. Disponible en: www.actapediatrica.org.mx
10. Balbín E, de la Cueva P, Valdivielso M, Mauleón C, Hernanz JM. Hemangiomatosis difusa neonatal. Acta Pediatr Esp [Internet]. 2008 [18 de julio de 2020]; 66 (9): 452-454.

Anexo 1:



En esta imagen se observan hemangiomas en diferentes localizaciones.