

Síndrome de PHACE. Presentación de un caso.

D'Alessandro Concetta, Miret Magda, Contreras Liliana, González Marilyn, Acuña Armida, Fachin Viso Raúl.

Postgrado de Dermatología. Ciudad Hospitalaria «Dr. Enrique Tejera». Universidad de Carabobo.

Resumen

El hemangioma cutáneo constituye uno de los tumores benignos más frecuentes de la infancia. Puede estar asociado a otras anomalías que ocurren con más frecuencia en el sistema nervioso central. El síndrome de PHACE representa la expresión clínica de defectos vasculares y neurológicos cuyo principal marcador es el hemangioma facial gigante. El presente artículo describe la presencia de un hemangioma facial gigante en asociación con el quiste de Dandy Walker en una lactante de 2 meses de edad.

Palabras clave: hemangioma facial gigante, síndrome de PHACE, quiste de Dandy Walker.

PHACE syndrome. A case presentation.

Abstract

Cutaneous hemangiomas are the most common benign tumor of childhood, they may be associated with other abnormalities, the central nervous system being the first implicated. PHACE'S syndrome represents the clinical expression of vascular and neurologic defects; the common feature in all cases is a large facial hemangioma. We report the presence of large facial hemangioma associated with Dandy Walker cyst in a two-month old child.

Key words: large facial hemangioma, PHACE syndrome, Dandy Walker cyst.

Introducción

El hemangioma cutáneo constituye el tumor benigno más frecuente de la infancia; se encuentra en 10 % de los niños menores de un año y se localiza hasta en 60% en cabeza y cuello. Puede estar asociado con otras anomalías, que ocurren con más frecuencia en el sistema nervioso central¹. El síndrome de PHACE representa la expresión clínica de defectos vasculares y neurológicos, es un acrónimo correspondiente a: malformaciones de fosa posterior, hemangioma facial gigante, defectos arteriales, cardíacos y coartación aórtica, alteraciones oculares y del desarrollo ventral que incluye hendidura esternal o del rafe supraumbilical².

Caso clínico

Se trata de lactante femenina de 2 meses, natural y procedente de Valencia, producto de embarazo a término no complicado y parto eutócico. A las 2 semanas de nacida aparecieron placas edematosas rojas con telangiectasias en su superficie, localizadas en área centro facial, que se extendían al área periocular izquierda limitando la apertura ocular.

Posteriormente a las 8 semanas comenzó a ulcerarse la punta de la nariz con necrosis de la columna, motivo por el cual acude a la consulta de dermatología. Al examen físico se evidenció: buenas condiciones generales y desarrollo psicomotor acorde con la edad.

Se solicitaron exámenes paraclínicos que incluyeron:

1. Ultrasonido transfontanela, que identificó un quiste de fosa posterior.
2. TAC de cráneo: quiste de Dandy Walker.

La evaluación oftalmológica y cardiológica determinó un estrabismo convergente del ojo izquierdo y sistema cardiovascular sin anomalías. Los exámenes de laboratorio: anemia normocítica hipocrómica. Se inició tratamiento con prednisona vía oral a dosis de 4 mg/kg/día y antibioticoterapia sistémica, con los que se observó una involución progresiva del hemangioma y mejoría clínica de la ulceración nasal. La terapia con corticosteroides se mantuvo por 5 meses con reducción del hemangioma en 70% sin complicaciones sistémicas.

Fig. 1. Hemangioma Facial Gigante.



Fig. 2. TAC de cráneo: Quiste de fosa posterior (Quiste de Dandy Walker).

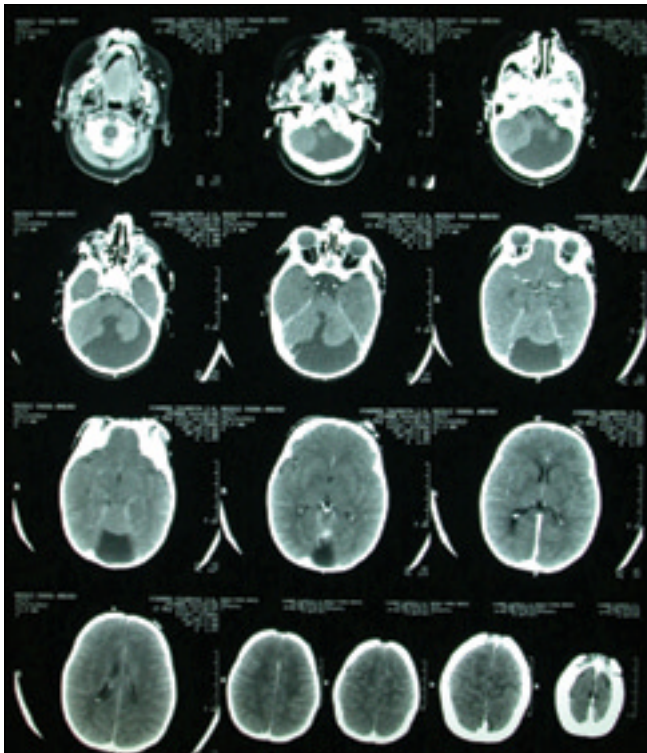


Fig. 3. Tratamiento con prednisona.



Discusión

El síndrome de PHACE es un síndrome neurocutáneo descrito en 1996 por Frieden, Reese y Cohen, caracterizado por la presencia de un hemangioma facial extenso asociado a defectos del desarrollo vascular y neurológico. El espectro clínico es variable y puede estar presente algunas o todas las malformaciones³. 70% de los afectados tiene una sola manifestación extracutánea y 88% de los infantes corresponden al sexo femenino.

En 1978 Pascual Castroviejo y col⁴, ya habían descrito la presencia de hemangiomas faciales con malformaciones intracraneales vasculares y no vasculares. Metry y col⁵, consideran el hemangioma como marcador del síndrome de PHACE, éste se expresa como una placa eritematoviolácea, que compromete el lado izquierdo con mayor frecuencia que el lado derecho y menos frecuente que se presente en forma bilateral.

La anomalía estructural cerebral más frecuente es la malformación de Dandy Walker (defecto intracraneal congénito previo a la sexta o séptima semana del desarrollo embrionario) que incluye agenesia del vermis del cerebelo, dilatación quística del cuarto ventrículo con desplazamiento de la tienda del cerebelo, resultando en aumento de la fosa posterior. Las manifestaciones clínicas y secuelas publicadas son las convulsiones, retardo mental y del desarrollo.

Es posible el diagnóstico prenatal mediante ultrasonido, sin embargo es diagnosticado al nacimiento o durante la niñez temprana. Diferentes autores han comunicado esta asociación, sugiriendo en niños con hemangiomas faciales realizar pruebas de neuroimagen^{6,7}.

Las terapias utilizadas en hemangiomas gigantes para reducir su tamaño y el compromiso de órganos subyacentes incluyen los corticoesteroides sistémicos en las fases tempranas de crecimiento del hemangioma a una dosis de 3 a 5 mg/Kg/peso, el interferon alfa que inhibe la angiogénesis, crioterapia y láser entre otros^{8,9,10}.

Referencias

1. North PE, Waner M, James CA, et al. Congenital nonprogressive hemangioma. *Arch Dermatol* 2001;137:1607-20.
2. Hersh JH, Waterfill D, Rutledge J, et al. Sternal malformations/vascular dysplasia association. *Am J Med Genet* 1985;21:177-86.
3. Frieden IJ, Reese V, Cohen D. PHACE'S syndrome: The association of posterior fossa, brain malformation, hemangiomas, arterial anomalies, coarctation of the aorta and cardiac defects, and eye abnormalities. *Arch Dermatol* 1996;132:307-11.
4. Pascual Castroviejo. Vascular and nonvascular intracranial malformation associated with external capillary hemangiomas. *Neuroradiology* 1978;16:82-84.
5. Metry DW, Dowd C, Barkovich A, et al. The many faces of PHACE'S syndrome. *J Pediatr* 2001 Jul;(1):139-42.
6. Reese V, Frieden IJ, Paller AS, et al. Association of facial hemangiomas with Dandy-Walker and other posterior fossa malformations. *J Pediatr* 1993;122:379-84.
7. Burrows PE, Robertson RL, Mulliken JB, et al. Cerebral vasculopathy and neurologic sequelae in infants with cervicofacial hemangioma: report of eight patients. *Radiology* 1998;207:601-7.
8. Walker Metry D, Hebert A. Benign vascular tumors of infancy. *Arch Dermatol* 2000;136:905-914.
9. Bennett ML, Fleischer AB, Chamlin SL, et al. Oral corticosteroid use is effective for cutaneous hemangiomas. *Arch Dermatol* 2001;137:1208-1213.
10. Bruckner AL, Frieden IJ. Hemangiomas of infancy. *J Am Acad Dermatol* 2003;48:477-494.