

Cutis marmorata telangiectatica congenita

Sammendrag

Cutis marmorata telangiectatica congenita er en benign vaskulær anomali i hud. Fra fødselen sees typisk et retikulært rødligg mønster som dannes av dilaterte overflatiske vener og kapillærer. Tilstanden kan være assosiert med andre malformasjoner.

Vi presenterer fem pasienter med tilstanden, diagnostisert i 2000/2001 ved ett sykehus. Fire pasienter hadde betydelig avbleking av hudforandringene ved to års alder. En pasient hadde assosierte anomalier.

Nyere pasientmaterialer angir at cutis marmorata telangiectatica congenita er hyppigere enn tidligere antatt, og tilstanden er antakelig underdiagnostisert også i Norge.

Engelsk sammendrag finnes i artikkelen på www.tidsskriftet.no

Siri Ann Nyrnes*

sira-nyr@online.no

Per Vesterhus

Barneavdelingen
Sørlandet sykehus, Kristiansand
4604 Kristiansand

Paul Otto Johnsen

Skippergata 21
4611 Kristiansand

* Nåværende adresse:

Barneklubben
St. Olavs Hospital

Cutis marmorata telangiectatica congenita ble første gang beskrevet i 1922 (1). Ved denne benigne vaskulære anomalien er overflatiske vener og kapillærer i huden stedvis dilaterte. Typisk sees et flatt eller indurert rødligg nettverk som minner om fysiologisk cutis marmorata, men er mer uttalt. Lesjonene finnes oftest på en ekstremitet eller en del av truncus, men kan også være mer utbredt. Hudforandringene avblekes ved trykk og kommer tydeligere frem ved temperaturendringer, fysisk aktivitet og gråt. I noen tilfeller er det underliggende subkuta-

ne vev underutviklet, og det utvikles ulcerasjoner. Hos andre kan lesjonene minne om dårlig tilhelte sprikende arr (fig 1, ramme 1).

Diagnosen stilles hos over 90 % av pasientene ved fødselen, og den stilles på klinisk grunnlag alene. Biopsi er ikke indisert, fordi de histologiske funn er uspesifikke.

Nyere utenlandske pasientmaterialer viser at tilstanden er hyppigere enn tidligere antatt og kan være assosiert med visse anomalier (ramme 2) (2, 3). Med utgangspunkt i en typisk pasient gjorde vi litteratursøk og skjerpet vår årvåkenhet for diagnosen.

Pasientene

Vår interesse for cutis marmorata telangiectatica congenita ble vakt med en pasient med utbredte hudforandringer, født i mai 2000. På ekstremitetene hadde barnet store overflatiske, blårøde kar i et mønster som ved cutis marmorata. Forandringene var mest uttalt på strekkesidene av ekstremitetene. Over knær og spredt ellers på kroppen var det store blårøde, arrliknende elementer, med tendens til indurasjon og atrofi av overliggende hud. Alle lesjoner kunne med letthet anemiseres. Det var ingen affeksjon av ansiktet, men det var ellers en relativt generalisert utbredelse. Lesjonene hadde symmetrisk utbredelse bortsett fra på abdomen, hvor vi fant ensidig affeksjon (fig 1). Ved utredning fant vi ingen ledsagende anomalier. Barnet ble fulgt opp med kontroll ved ett og to års alder. Ved siste kontroll (august 2002) var hudforandringene betydelig avbleket, men fortsatt godt synlige (fig 2). Det var ingen asymmetri av ekstremiteter.

I løpet av ett år påviste vi fire nye tilfeller ved rutinemessig førstedagsundersøkelse av 1 950 nyfødte. Disse fire hadde mer lokaliserte forandringer. Alle ble undersøkt grundig klinisk og innkalt til oppfølgende kontroll (e-tab 1).

Fire av fem pasienter hadde betydelig avbleking av hudforandringene ved to års alder. En hadde ekstremitetsasymmetri. Samme pasient hadde også nevus flammeus i ansiktet og et hemangiom på ryggen.

Diskusjon

Cutis marmorata telangiectatica congenita er lett å overse, i alle fall hvis forandringene er lite uttalte. Lesjonene kan også forveksles med andre hudforandringer eller bagatelliseres ved undersøkelse av nyfødte barn. Liten interesse for diagnosen kan komme av at erfarne leger har sett tilbakegang allerede etter få måneder.

Fakta

- Cutis marmorata telangiectatica congenita er en medfødt benign vaskulær anomali i hud
- Typisk sees et flatt eller indurert rødligg nettverk i huden
- Tilstanden kan være assosiert med andre malformasjoner
- Hudforandringene har naturlig tendens til avbleking

Det er viktig å stille riktig diagnose, både for å kunne gi korrekt informasjon til foreldre og for å være årvåke for tilleggsfunn. I vår lille, prospektivt observerte pasientgruppe hadde én av fem assosierte anomalier. I større retrospektive materialer fra utlandet (av størrelse 9–85 pasienter) har man påvist anomalier hos 18–70 % (2–5). Her kan det være en seleksjonsfeil, dels fordi nyfødte med de minste hudforandringene ikke diagnostiseres, dels fordi pasienter med ledsagende anomalier overrapporteres. I et større retrospektivt pasientmateriale publisert i 2000 ble journalene til 85 barn med tilstanden gjennomgått. Tilleggsfunn ble påvist hos 19 % (2).

Årsaken til hudforandringene er ukjent, og tilstanden opptrer sporadisk. Det er ikke

Ramme 1

Funn ved cutis marmorata telangiectatica congenita

- Lokalisert eller generalisert rødligg nettverk
- Tydeligst ved kulde, men forsvinner ikke ved oppvarming
- Flatt eller indurert
- Ofte assosiert med hudatrofi og ulcerasjon
- Avblekes ved trykk
- Hyppigst på ekstremiteter, men finnes på hele kroppen
- Ofte asymmetrisk, unilateral utbredelse
- Ved affeksjon av abdomen: ofte skarpt skille i midtlinjen



Figur 1 Pasient 1 seks uker gammel (juli 2000)



Figur 2 Pasient 1 to år og to måneder gammel (august 2002)

overbevisende holdepunkter for arv, og det er ingen kjønnsforskjell (2). Det er lansert teorier som embryonal feilutvikling av mesodermale kar, perifer dysfunksjon av nerver, eksterne miljøfaktorer i fosterlivet eller en genetisk defekt. Sistnevnte er omtalt som letalt gen-teorien. Det vil si at et sykdomsfremkallende gen som finnes i mosaikk hos pasientene, gir sporadisk utvikling av hudforandringer, men aldri affeksjon av all hud (6). Tilsvarende teori er foreslått ved bl.a. Sturge-Webers syndrom.

Forekomst av misdannelser og andre funn hos pasientene er et hovedpoeng ved tilstanden (4, 7). Enkeltstående kasuistikker publiseres jevnlig. Listen over tilleggsfunn er etter hvert blitt lang (ramme 2).

Andre vaskulære anomalier og ekstremitetsasymmetri er de hyppigste tilleggsfunn og har klar assosiasjon til cutis marmorata telangiectatica congenita. En av tre med lesjoner på ekstremitetene utvikler ekstremitetsasymmetri. Hos disse finner man oftest atrofi, som hos noen kan bli uttalt (2, 8). Ekstremitetshypertrofi sees også. I tillegg er glaukom en vel dokumentert assosiert anomali, men kun ved vaskulære lesjoner nær øyet (9). Når det gjelder andre tilleggsfunn, er sammenhengen mer uklar.

Å stille diagnosen cutis marmorata telangiectatica congenita er lett når man har sett noen få typiske pasienter og er kjent med tilstanden. Cutis marmorata er et normalt fysiologisk fenomen hos nyfødte og forsvinner ved varme. Ved cutis marmorata telangiectatica congenita er lesjonene mindre symmetriske, de er tydeligere og forsvinner ikke ved oppvarming. Uttalt fysiologisk cutis marmorata og retikulære hudforandringer sees hyppig hos nyfødte med Downs syndrom, Cornelia de Langes syndrom, homocystinuri og neonatal lupus erythematosus (5, 10). Andre kliniske tegn skiller disse syndromene fra cutis marmorata telangiectatica congenita.

Kapillære anomalier av typen nevus flammeus, hemangiomer og teleangiectasier kan forveksles. Cutis marmorata telangiectatica congenita har imidlertid større tendens til spontan bedring. Dessuten gir tilstanden atrofi heller enn hypertrofi av subkutan vev.

Ved ataxia teleangiectasia og Oslers sykdom er hudforandringer som regel ikke til stede ved fødselen, og slimhinner er affisert. Cutis marmorata telangiectatica congenita gir sjelden slimhinneaffeksjon. Ved Sturge-Webers syndrom er det hudforandringer som kan likne, men som ikke viser spontan tilbakegang. I tillegg sees ofte arteriovenøse fistler.

Når diagnosen cutis marmorata telangiectatica congenita stilles eller mistenkes i nyfødteperioden, bør barnet få en grundig klinisk vurdering av lege som er kjent med tilstanden og eventuelle følgetilstander. Vi anbefaler ikke rutinemessig bildediagnostikk eller laboratorieprøver. Siden hudforandringene ofte skaper bekymring hos foreldrene, er god informasjon viktig. Pasienten bør henvises til barnenevrolog ved nevrologiske symptomer eller ved mistanke om mer

kompliserte syndromer. Øyelege bør undersøke barnet ved vaskulære lesjoner rundt øyet (glaukom).

Diagnosen gir sjelden grunn til uro, og prognosen er vanligvis god. Hudlesjonene avblekes hos halvparten (2). Hos enkelte (10 %) forsvinner de helt. Avblekingen skjer hovedsakelig de to første leveår. Eventuelle assosierte anomalier er sjelden alvorlige. Kontroll kan skje etter et halvt til to år. På grunn av naturlig tendens til avbleking er behandling lite aktuelt. Laserbehandling kan forsøkes, men verdien er foreløpig ikke dokumentert.

e-tab 1 finnes i artikkelen på www.tidsskriftet.no

Litteratur

1. Van Lohuizen CHJ. Über eine seltene angeborene Hautanomalie (Cutis marmorata telangiectatica congenita). Acta Derm Venerol 1922; 3: 202–11.
2. Amtai DB, Fichman S, Merlob P, Morad Y, Lapidot M, Metzker A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. Pediatric Dermatol 2000; 17: 100–4.
3. Devillers AC, de Ward-van der Spek FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congenita. Clinical features in 35 Cases. Arch Dermatol 1999; 135: 34–8.
4. Pehr K, Moroz B. Cutis marmorata telangiectatica congenita: long-term follow-up, review of the literature, and report of a case in conjunction with congenital hypothyroidism. Pediatric Dermatol 1993; 10: 6–11.
5. Powell ST, Su WP. Cutis marmorata telangiectatica congenita: report of nine cases and review of the literature. Cutis 1984; 34: 305–12.
6. Happle R. Lethal genes surviving by mosaicism: a possible explanation for sporadic birth defects involving the skin. J Am Acad Dermatol 1987; 16: 899–906.
7. Cohen PR, Zalar GL. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinicopathologic characteristics and differential diagnosis. Cutis 1988; 42: 518–22.
8. Avci S, Calikoglu E, Sayli U. Cutis marmorata telangiectatica congenita: an unusual cause of lower extremity hypoplasia. Turk J Pediatr 2001; 43: 159–61.
9. Weilepp AE, Eichenfield LF. Association of glaucoma with cutis marmorata telangiectatica congenita: a localized anatomic malformation. J Am Acad Dermatol 1996; 35: 276–8.
10. Paller AS. Vascular disorders. Dermatol Clin 1987; 5: 239–50.



Ramme 2

Assosierte anomalier ved cutis marmorata telangiectatica congenita

- Asymmetri av ekstremiteter og ekstremitetsdefekter
- Andre vaskulære malformasjoner (nevus flammeus, nevus anemicus, hemangiomer)
- Pigmenterte nævi, café au lait-flekker
- Glaukom
- Leppe-gane-spalte
- Hypospadi
- Syndaktyli
- Skoliose
- Makrokefali
- Medfødt hjertefeil
- Spina bifida
- Hypotyreose
- Neonatal ascites
- Forbigående leverdysfunksjon
- Multicystisk nyresykdom
- Psykomotorisk og/eller mental retardasjon