

Facomatose cesio-flammea-marmorata: relato desta rara associação^{☆,☆☆}



Prezado Editor,

Facomatose pigmento vascular (PPV) é anomalia congênita rara caracterizada pela presença de lesões vasculares e pigmentares. Apresentamos um caso de rara associação de cútis marmorata telangectásica congênita, *nevus flammeus* e manchas mongólicas aberrantes. Esses achados não permitem o enquadramento em nenhuma classificação de PPV, exceto na denominação proposta de facomatose cesio-flammea-marmorata.¹

Bebê nascido pré-termo tardio, de gestação gemelar dicoriônica e diamniótica, pais não consanguíneos, mãe teve quadro SARS-CoV-2 durante gestação; parto e gestação sem intercorrência. Irmão gêmeo sem alterações. Apresentava desde o nascimento lesão eritematosa acometendo quase a totalidade da face, compatível com *nevus flammeus*, eritema em padrão reticular em hemicorpo à direita com

nítida demarcação em linha média anterior, compatível com cútis telangectásica marmorata congênita, extensas máculas azul-acinzentadas nos membros inferiores, glúteos e dorso, compatíveis com manchas mongólicas. Apresentava, ainda, escleras acinzentadas bilateralmente e discreta assimetria na circunferência de membros inferiores. As lesões vasculares se tornavam mais intensas ao choro ou exposição ao frio (figs. 1 e 2).

Realizados ecocardiograma, ultrassonografia transfontanela e abdominal, sem alterações. Avaliação neurológica, oftálmica e ortopédica, sem anormalidades. Ultrassom dermatológico identificou hipoplasia de tecido subcutâneo na perna direita em comparação ao membro contralateral.

O sequenciamento completo de exoma em sangue periférico identificou variante provavelmente patogênica em heterozigose no gene *COL17A1*, (c.3277+1G>A), além de variante patogênica em heterozigose no gene *HBB*, (c.20A>T: p., Glu7Val) atribuindo betalassemia *minor*.

No momento desta publicação, o paciente estava com 1 ano de idade e apresentava desenvolvimento neuropsicomotor normal e melhora parcial das lesões vasculares. Foi feito o diagnóstico de facomatose pigmento vascular;

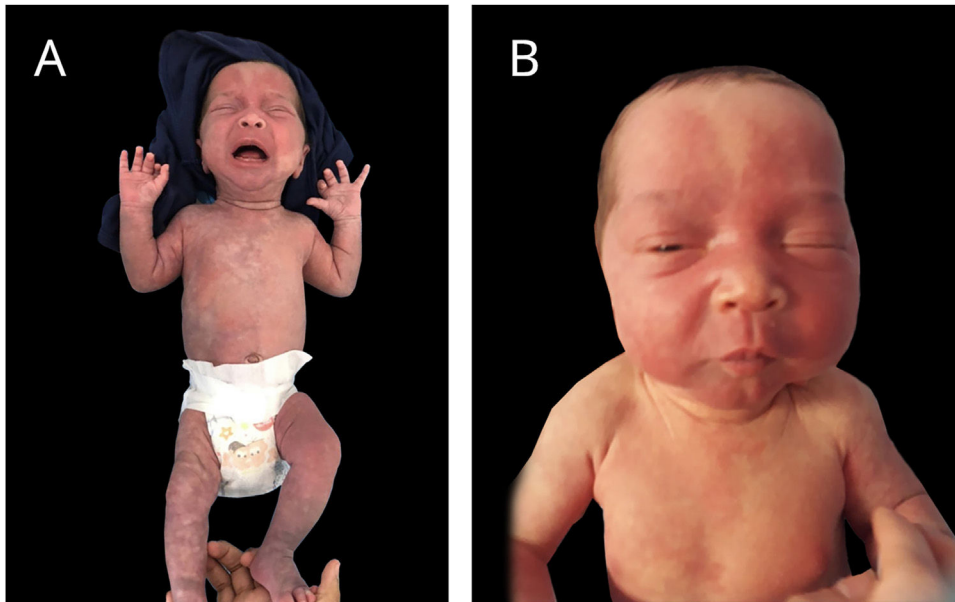


Figura 1 Aos 28 dias, cútis telangectásica congênita, manchas mongólicas aberrantes e *nevus flammeus* na face.

[☆] Como citar este artigo: Zagonel L, Lipay MVN, Paraluppi GR, Alves CAXM. Phacomatosis cesio-flammeo-marmorata: report of a rare association. *An Bras Dermatol.* 2024;99:462–4.

^{☆☆} Trabalho realizado na Faculdade de Medicina de Jundiaí, Jundiaí, SP, Brasil.

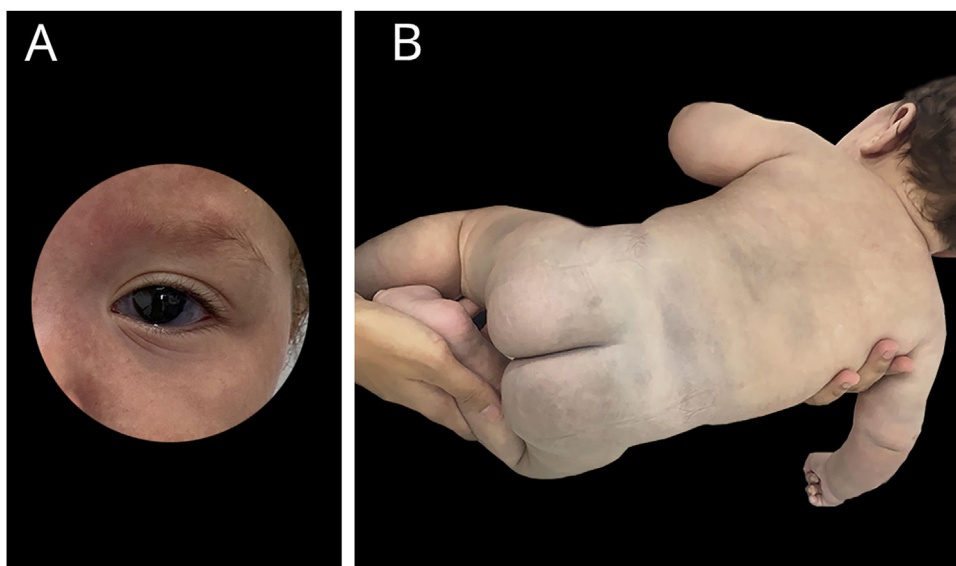


Figura 2 Aos 6 meses de vida, extensas manchas mongólicas. Escleras acinzentas.

todavia, os achados não se alinham completamente aos critérios vigentes, o que tornou a classificação desafiadora. A denominação de facomatose *cesio-flammea-marmorata* já foi proposta na literatura, com a identificação de sete casos até o momento,¹ que apresentam heterogeneidade de características, e um caso com a tríade descrita associada a nevo de Ota e nevo anêmico.²

Facomatose

PPV é um grupo de síndromes congênitas raras caracterizadas pela combinação de malformações capilares e lesões pigmentadas, associadas ou não a manifestações sistêmicas. Inicialmente foi classificada em quatro tipos conforme os fenótipos (I - *Nevus flammeus* e *nevus pigmentosus* ou verrucoso; II - *flammeus* +/- anêmico e manchas mongólicas; III - *flammeus* +/- anêmico e *spilus*; IV - *flammeus* +/- anêmico e *spilus* com mancha mongólica) e em subtipos (a - acometimento apenas cutâneo; b - acometimento sistêmico). Happle³ reclassificou em facomatose cesioflamea, cesiomarmorata, spilorosea e sem classificação, com ou sem manifestação sistêmica.

A patogênese da síndrome não é bem compreendida. Os genes *GNAG* e *GNA11* foram associados a alguns casos.⁴ O gene *COL17A1*, identificado neste paciente, codifica o colágeno XVII, essencial na estabilização da epiderme e, até onde sabemos, é a primeira vez que variantes possivelmente patogênicas neste gene são identificadas em um paciente com essas características. Esse gene é relacionado à epidermólise bolhosa; contudo, não tem penetrância de 100%, o que pode explicar a ausência de fenótipo. O paciente não apresenta fragilidade cutânea até o momento.

O diagnóstico de PPV é clínico; entretanto, a classificação é desafiadora quando não preenche todos os critérios ou há uma sobreposição entre eles, motivo pelo qual já foi proposto que a combinação das três condições encontradas neste paciente receba uma classificação distinta como *facomatose cesio-flammeo-marmorata*.¹ Recomenda-

-se investigação de acometimento ocular e neurológico,⁵ principalmente, e outros exames, conforme suspeição clínica.

Suporte financeiro

Nenhum.

Contribuição dos autores

Luciane Zagonel: Aprovação da versão final do manuscrito; elaboração e redação do manuscrito; revisão crítica da literatura.

Mônica Vannucci Nunes Lipay: Aprovação da versão final do manuscrito; elaboração e redação do manuscrito; revisão crítica da literatura.

Glauco Ricardo Paraluppi: Aprovação da versão final do manuscrito; revisão crítica do manuscrito; participação intelectual em conduta propedêutica e/ou terapêutica do caso estudado.

Célia Antônia Xavier de Moraes Alves: Aprovação da versão final do manuscrito; revisão crítica do manuscrito; participação intelectual em conduta propedêutica e/ou terapêutica do caso estudado.

Conflito de interesses

Nenhum.

Agradecimento

Dra. Rosa Sigrist.

Referências

1. Chehad AS. New case of phacomatosis cesio-flammeo-marmorata: the time is right to review the classification

- for phacomatosis pigmentovascularis. *Int J Dermatol.* 2019;58:e237–40.
2. Ma H, Liao M, Qiu S, Luo R, Lu R, Lu C. The case of a boy with nevus of ota, extensive Mongolian spot, nevus flammeus, nevus anemicus and cutis marmorata telangectasica congenita: A unique instance of phacomatosis pigmento-vascularis. *An Bras Dermatol.* 2015;90:10–2.
 3. Happle R. Phacomatosis pigmentovascularis revisited and reclassified. *Arch Dermatol.* 2005;141:385–8.
 4. Thomas AC, Zeng Z, Rivière JB, O’Shaughnessy R, Al- Olabi L, St-Onge J, et al. Mosaic activating mutations in GNA11 and GNAQ are associated with phakomatosis pigmentovascularis and extensive dermal melanocytoses. *J Invest Dermatol.* 2016;136:770–8.
 5. Kumar A, Zastrow DB, Kravets EJ, Beleford D, Ruzhnikov MRZ, Grove ME, et al. Extracutaneous manifestations in phacomatosis cesioflammea and cesiomarmorata: case series and literature review. *Am J Med Genet A.* 2019;179:966–77.

Luciane Zagonel *, Mônica Vannucci Nunes Lipay ,
 Glaucos Ricardo Paraluppi 
 e Célia Antônia Xavier de Moraes Alves 

Departamento de Dermatologia, Faculdade de Medicina de Jundiaí, Jundiaí, SP, Brasil

*Autor para correspondência.

E-mail: dra.zagonel@gmail.com (L. Zagonel).

Recebido em 29 de junho de 2022; aceito em 7 de setembro de 2022

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2024.01.002>

2666-2752/ © 2023 Sociedade Brasileira de Dermatologia.

Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).