

Prikaz slučaja – Case Report  
<https://doi.org/10.46793/PP250216018D>

## CUTIS MARMORATA TELANGIECTATICA CONGENITA: PRIKAZ SLUČAJA

### CUTIS MARMORATA TELANGIECTATICA CONGENITA: A CASE REPORT

Gordana Đorđević<sup>1</sup>, Biljana Marković<sup>1</sup>, Ksenija Miletić<sup>1</sup>, Milica Stajić<sup>1</sup>, Tijana Boneva<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Dom zdravlja Niš, Odsek pedijatrije, Niš, Srbija

<sup>2</sup>Dom zdravlja „Dr Ljubinko Đorđević“, Svrlijig, Srbija

ORCID iD: Gordana Đorđević <https://orcid.org/0000-0002-2657-6177>  
Biljana Marković N/A  
Ksenija Miletić N/A  
Milica Stajić N/A  
Tijana Boneva N/A

**Sažetak** **Uvod:** Veoma retka urođena vaskularna malformacija – *Cutis marmorata telangiectatica congenita*, poznata i kao Van Lohuizen sindrom, karakteriše se prisustvom mrežastih vaskularnih promena u koži plavo-ljubičaste boje u čijoj su osnovi kapilarne telangiektazije i, ponekad, prominentne površne vene. Iako je ova malformacija poznata nešto više od jednog veka i do 2019. godine opisano 485 slučajeva, njena etiologija još uvek nije tačno definisana. Nasuprot tome, prognoza ove vaskularne malformacije je dobra, s obzirom na to da promene "blede", obično u uzrastu od dve godine, ali i pod uslovom da nije praćena pridruženim anomalijama.

Cilj nam je da prikazemo ovakav slučaj, prvi put otkriven tokom dugogodišnjeg rada sa pacijentima predškolskog uzrasta u Domu zdravlja u Nišu.

**Prikaz slučaja:** Vaskularna malformacija, dijagnostikovana kao *cutis marmorata telangiectatica congenita*, locirana na levo nozi, počev od sedalnog predela do donje četvrtine prednjeg predela potkolenice, odnosno petnog predela (pozadi), kao i na levom slabinskom predelu leđa jednog muškog odojčeta. Učinjeni su svi preporučeni pregledi i nepodne konsultacije drugih specijalista. Osim blage levo-desne razlike u obimu donjih ekstremiteta, nisu registrovane druge varijacije ili anomalije.

**Zaključak:** Nejasan uzrok i raritet ove vaskularne malformacije (*cutis marmorata telangiectatica congenita*), iako tranzitoran, inspirisao je autora da istu prezentuje, o čemu svedoči njegovo prvo otkriće nakon 23 godine pedijatrijske prakse.

**Ključne reči:** novorođenče, mramorna koža, kapilarne telangiektazije, urođena vaskularna malformacija, odojče

**Summary** **Introduction:** A very rare congenital vascular malformation – *Cutis marmorata telangiectatica congenita*, also known as Van Lohuizen syndrome is characterised by the presence of a bluish-violet reticulated. Although this malformation has been known for over a century and 485 cases have been reported up to the year 2019, the aetiology is still not clearly understood. On the contrary, the prognosis is good for this vascular malformation, as the changes usually 'fade' by the age of two, provided there are no associated anomalies.

Our aim is to present such a case, which was seen for the first time during the long-term practice with pre-school patients at the Health Centre in Niš.

**Case report:** The vascular malformation, diagnosed as *cutis marmorata telangiectatica congenita*, was located on the left leg, from the gluteal region to the lower quarter of the anterior crural region, i.e. the calcaneal region (posterior), and on the left lumbar region of the back in a male infant. All recommended tests and necessary consultations with other specialists were carried out. Apart from a slight left-right difference in the circumference of the lower limbs, no other variations or abnormalities were found.

**Conclusion:** The unclear cause and the rarity of this vascular malformation (*cutis marmorata telangiectatica congenita*), although transient, inspired the author to present it, as it was her first discovery in 23 years of paediatric practice.

**Keywords:** Newborn, cutis marmorata, capillary telangiectasia, congenital vascular malformation, infant

## UVOD

Urođena mramorna telangiektatična koža (*cutis marmorata telangiectatica congenita* (CMTC)) je urođena vaskularna malformacija, poznata, kako je citirano, i kao sindrom Van Lohuizen (1). Obično je prisutna već na rođenju (2,3), ali su opisani slučajevi i sa kasnijom pojavom promena (1). Zasluga za otkriće ove malformacije u 1922. godini, prema mnogim autorima pripada kolegici (pedijatar) Cato van Lohuizen iz Holandije (1–7). Malformaciju definišu promene u vidu mrežaste plavo-ljubičaste vaskularne kožne šare, marmorizovanog izgleda, sa prisutnim telangiektazijama i povremeno prominentnim venama (1,2). Koža u predelu ovih promena može biti normalna, eritematozna, atrofična ili ulcerisana. Inače, CMTC može biti generalizovana po celom telu (lice, skalp,

trup i ekstremiteti) ili lokalizovana na specifičnom delu tela, kada najčešće zahvata jedan ekstremitet (2,7). Ukoliko je CMTC lokalizovana i prisutna unilateralno na abdomenu, uvek postoji središnja demarkaciona linija preko koje promene ne prelaze (1,4,7–9). Donji ekstremiteti su najčešće zahvaćeni delovi tela. Jednako se javlja i kod muškog i kod ženskog pola (3,7,8,10,11). Etiologija još uvek nije tačno definisana (1,5,6,9–12). Prema Bui et al., do 2019.god. prijavljeno je 485 slučajeva [10]. Dijagnoza se postavlja na osnovu kliničkog izgleda promena, dok histopatološki nalaz nema značajnu ulogu (1–3,8,9,11–13). Kako navode autori (1,3,9,10), radi lakšeg postavljanja CMTC dijagnoze, Kienast i Hoeger su 2009. god. predložili određene kriterijume: 3 glavna kriterijuma – kongenitalni retikularni eritem, odsustvo venektazija i nereagovanje na lokalno zagrevanje, kao i 5 "manjih" krite-

rijuma – bledenje eritema u roku od dve godine, telangiektazije unutar zahvaćenog područja, mrlje crnog vina van područja zahvaćenog CMTC, ulceracija unutar zahvaćenog područja i atrofija kože unutar zahvaćenog područja. Za dijagnozu je potrebno da budu ispunjena sva tri glavna i dva od pet manjih kriterijuma. Ova malformacija može biti udružena sa drugim anomalijama, kao što su hipertrofija ili atrofija zahvaćenog ekstremiteta, angiokeratomi, hemangiomi, ulceracije, očne anomalije, glaukom, neurološke abnormalnosti, makrocefalija i sindaktilija (1,3,7–11,13). Dokazano je da su kutana atrofija i ulceracija najčešće kožne anomalije udružene sa CMTC (6,7,11). Diferencijalno dijagnostički, CMTC trebalo bi razlikovati od fiziološki mramorne kože, čije promene nestaju pri lokalnom zagrevanju istih (1,3,7,8,12). Ova malformacija ima dobru prognozu u velikom broju slučajeva, pogotovu ako je lokalizovana promena, sa poboljšanjem do uzrasta od 2 godine života (1–3,6,13).

## PRIKAZ SLUČAJA

U pitanju je muško odojče, rođeno u terminu, sa telesnom masom 3.62 kg, telesnom dužinom 54 cm, APGAR (score) skorom 9. Prvog dana po rođenju laboratorijski nalazi krvne slike su bili: CRP 2.9, Le 30.9, Er 5.56, Hg 187, Hct 0.56 i Tr 303. Ponovljeni laboratorijski nalazi za 2 dana su bili: CRP 2.1, Le 14.6, Er 5.46, Hg 178 i Tr 231. Odmah po rođenju bile su prisutne promene koje su odgovarale CMTC lokalizovanog tipa, s obzirom na to da su evidentirane dužinom levog donjeg ekstremiteta, više sa prednje strane, ali i na glutealnom predelu, kao i levom lumbalnom predelu leđa. Prvi pregled pedijatra u primarnoj zdravstvenoj zaštiti učinjen je u uzrastu odojčeta od mesec dana. Pri tom pregledu uočene su tamno crveno-ljubičaste promene u vidu mreže sa izraženom depresijom kože iznad promena na donjem levom ekstremitetu, najviše izražene u predelu oko kolena. Slične promene bile su prisutne i na levom glutealnom i levom lumbalnom predelu, gde nisu prelazile preko zadnje središnje linije (Slika 1).



**Slika 1.** Urođena vaskularna malformacija kože – *cutis marmorata telangiectatica congenita* u uzrastu od 1 – 7 meseci jednog odojčeta muškog pola. Mramorna telangiektatična koža levog lumbalnog predela i levog donjeg ekstremiteta, koje su označene trima strelicama; desni lumbalni predeo i desni donji ekstremitet su bili bez kožnih promena; u uzrastu od 1 meseca (A). Izraženije kožne promene evidentirane su na prednjoj strani levog ekstremiteta, naročito na kolenom predelu; uzrast odojčeta 2 meseca (B). Uporedna slika prednjih kolennih predela i potkoljenica oba ekstremiteta, sa i bez kožnih promena u uzrastu od 3 meseca (C). Uporedna slika prednjih kolennih predela i potkoljenica oba ekstremiteta, sa i bez kožnih promena sa 7 meseci. Promene na koži levog ekstremiteta su znatno izbledele, atrofija kože iznad promena je manje izražena (D).

**Figure 1.** Marbled telangiectatic skin of the left lumbar region and left lower extremity indicated by three arrows; the right lumbar region and right lower extremity had no skin changes; at the age of 1 month (A). More pronounced skin changes were noted on the anterior aspect of the left limb, particularly around the knee; infant age 2 months (B). Comparison of the anterior knee regions and lower legs of both limbs, with and without skin changes at the age of 3 months (C). Comparison of the anterior knee regions and lower legs of both limbs, with and without skin changes with 7 months. Changes in the skin of the left limb are significantly faded, the skin atrophy above the changes is less pronounced (D).

Nisu uočene promene na koži drugih delova tela, niti pridružene anomalije. Odojče je pregledano od strane plastičnog hirurga koji je potvrdio dijagnozu – CMTC i savetovao dalje praćenje. Dečiji fizijatra je učinio merenje donjih ekstremiteta u uzrastu odojčeta od 10 meseci, pri čemu je u obimu levi ekstremitet u predelu potkolenice i natkolenice bio za 0.5cm manji u odnosu na desni ekstremitet. Nije postojala razlika u dužini donjih ekstremiteta. Motorički razvoj je odgovarao uzrastu. U ovom uzrastu odojčeta već je bilo primećeno značajno povlačenje promena, u smislu da su iste bile bleđe, dok je koža iznad promena bila blago atrofična. Nalazi nakon pregleda očnog dna i visine očnog pritiska su bili uredni. Ultrazvuk abdomena i endokranijuma su takođe bili urednog nalaza. Trudnoća majke je bila bez komplikacija, a nije bilo podataka o sličnim ili drugim vaskularnim malformacijama u porodici.

## ZAKLJUČAK

Opisan je slučaj muškog odojčeta sa CMTC sa kojim smo se sreli u radu u primarnoj pedijatrijskoj praksi. S obzirom na to da se definiše kao retka vaskularna malformacija, osećali smo profesionalnu obavezu da prikažemo ovaj slučaj. Naš pacijent je ispunjavao sva tri glavna kriterijuma – kongenitalni retikularni eritem, odsustvo venektazija i nereagovanje na lokalno zagrevanje, i tri od pet tzv. manjih kriterijuma – bledenje eritema u roku od dve godine, telangiectazije unutar zahvaćenog područja i atrofija kože unutar zahvaćenog područja, tako da je dijagnoza CMTC mogla biti potvrđena. Pacijent je imao lokalizovani oblik CMTC, pri čemu su bili zahvaćeni levi donji ekstremitet i levi lumbalni predeo. Promene nisu prelazile zadnju središnju liniju trupa. Nije bilo pridruženih anomalija. U uzrastu od 10 meseci promene su se značajno povukle, bilo je blage asimetrije donjih ekstremiteta u obimu, ali ne i u dužini ekstremiteta. Ova vaskularna malformacija, naročito lokalizovani oblik, ima dobru prognozu, ali je potrebno multidisciplinarno sagledavanje pacijenta od strane pedijatra, dermatologa, oftalmologa i, eventualno, ortopeda.

**Pristanak:** Pisana saglasnost je dobijena od roditelja da se fotografije deteta kao i kliničke informacije mogu publikovati u časopisu.

Roditelji su obavesteni da neće biti objavljena njihova imena, niti inicijali i da će se zaštititi dečiji identitet i lik.

## Literatura

1. Lagha IB, Zaara SY, Harbaoui S, Jaber K, Dhaoui MR, Doss N. Cutis marmorata telangiectatica congenita: two case reports. *Our Dermatol Online*. 2018;9(4):440-442. doi:10.7241/ourd.20184.22
2. Leung AKC, Lam JM, Leong KF. Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita Associated with Hemiatrophy. *Case Rep Pediatr*. 2020;2020:8813809. doi: 10.1155/2020/8813809. PMID: 33101749.
3. Jia D, Rajadurai VS, Chandran S. Cutis marmorata telangiectatica congenita with skin ulceration: a rare benign skin vascular malformation. *BMJ Case Reports*. bcr-2018-226763. doi:10.1136/bcr-2018-226763
4. Jia D, Rajadurai VS, Chandran S. Cutis marmorata telangiectatica congenita with skin ulceration: a rare benign skin vascular malformation. *BMJ Case Rep*. 2018;2018:bcr2018226763. doi: 10.1136/bcr-2018-226763. PMID: 30297497.
5. 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. PMID: 32233697.
6. 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. PMID: 29483988.
7. Ozkan I, Ozer EA, Ozdemir SA, Akbay S, Memur S, Kanar B, et al. Congenital cutis marmorata telangiectatica and syndactyly in preterm. *Case report. Arch Argent Pediatr*. 2016;114(2):e111-e113. doi: 10.5546/aap.2016.eng.e111. PMID: 27079404.
8. Chandel A, Vidhate T, Chauhan V. Cutis marmorata telangiectatica congenita in a newborn: A differential diagnosis. *Pediatr Neonatol*. 2023;64(5):607-608. doi: 10.1016/j.pedneo.2023.01.003. PMID: 36964050.
9. Memarzadeh A, Pengas I, Syed S, Eastwood DM. Limb length discrepancy in cutis marmorata telangiectatica congenita: an audit of assessment and management in a multidisciplinary setting. *Br J Dermatol*. 2014;170(3):681-6. doi: 10.1111/bjd.12700. PMID: 24641785.
10. 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. PMID: 31801575.
11. Deshpande AJ. Cutis marmorata telangiectatica congenita successfully treated with intense pulsed light therapy: A case report. *J Cosmet Laser Ther*. 2018;20(3):145-147. doi: 10.1080/14764172.2017.1383616. PMID: 29020473.
12. MacGibeny MA, John AM, Milgraum DM, Wassef C, Milgraum SS. Early cutis marmorata telangiectatica congenita masquerading as ulcerated retiform purpura: a diagnostic trap. *Pediatr Dermatol*. 2020;37(5):979-980. doi: 10.1111/pde.14293. PMID: 32749028.
13. Ponnurangam VN, Paramasivam V. Cutis marmorata telangiectatica congenita. *Indian Dermatol Online J*. 2014;5(1):80-2. doi: 10.4103/2229-5178.126042. PMID: 24616866.