CASO CLÍNICO

Facomatosis pigmentovascular tipo IIb: reporte de caso clínico.

Javier Rosero,[*] Carolina Narváez,[*] Ernesto Rosero[**]

* *Médico posgradista en Dermatología, Universidad UTE, Quito, Ecuador.*
** *Médico general, Universidad UTE, Quito, Ecuador.*

Correspondencia:
Javier Alejandro Rosero Caiza
javier.rosero94@gmail.com

Palabras claves: facomatosis pigmentovascular, mancha mongólica aberrante, nevus flamígero, mosaicismo genético, GNA11, GNAQ

Cómo citar este artículo:
Rosero J., Narváez C., Rosero E. Facomatosis pigmentovascular tipo IIb: reporte de caso clínico. - Rev Dermatol Cent Úraga. 2026;8(2).

Fecha de recepción: 3/3/2026
Fecha de aceptación: 30/7/2026

RESUMEN

La facomatosis pigmentovascular (FPV) es una genodermatosis rara (5,8/100.000 pacientes pediátricos) caracterizada por la coexistencia de malformaciones vasculares capilares y melanocitosis dérmica, secundaria a mutaciones somáticas en mosaico en GNA11/GNAQ. Presentamos una paciente femenina de 3 años con manchas mongólicas aberrantes, nevus flamígero y nevus anemicus desde el nacimiento, asociados a retraso del lenguaje expresivo, configurando una FPV tipo IIb (cesioflammea con compromiso extracutáneo). Se inició seguimiento multidisciplinario con resonancia magnética cerebral pendiente. Este reporte contribuye al conocimiento de esta entidad infrecuente desde Latinoamérica.

INTRODUCCIÓN

La FPV es un síndrome congénito raro caracterizado por la coexistencia de una malformación vascular capilar extensa (nevus flamígero) y un nevus pigmentario de origen melanocítico dérmico. Descrita en 1947 por Ota, Happle la reclasificó en 2005 en cuatro grupos descriptivos, siendo la facomatosis cesioflammea (mancha mongólica aberrante + nevus flamígero) la forma más prevalente; cada tipo se subdivide en subtipo «a» (cutáneo exclusivo) y «b» (compromiso extracutáneo).[1,2]

Molecularmente, la FPV se asocia a mutaciones somáticas activadoras en mosaico en GNA11 (p.Arg183Cys) y GNAQ (p.Arg183Gln), genes que codifican subunidades Gα de proteínas G heterotriméricas con activación de las vías MAPK (p38, JNK, ERK).[3] Estas mutaciones son detectables a fracciones alélicas bajas (1,5-8,6%) en tejido afectado pero indetectables en sangre, confirmando su naturaleza mosaica poscigótica.[3,4] Aunque generalmente benigna, puede asociarse con anomalías neurológicas (hidrocefalia, convulsiones), oftalmológicas (glaucoma en hasta 88% de ojos evaluados sistemáticamente) y musculoesqueléticas.[2,5,6]

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 3 años, producto de primera gesta, sin antecedentes perinatales relevantes. APP: dermatitis atópica, rinitis alérgica. Padres consultan por manchas hiperpigmentadas en región lumbar y glútea presentes desde el nacimiento con crecimiento progresivo.

Examen físico: múltiples máculas azul-grisáceas de bordes irregulares y difusos (2-8 cm) en región lumbar bilateral, glútea y sacra, compatibles con manchas

mongólicas aberrantes. Mácula eritematosa rosada-rojiza de 4 × 3 cm en región lumbar paravertebral derecha, compatible con nevus flamígero. Área de hipopigmentación relativa de 3 × 2 cm en región lumbar izquierda, compatible con nevus anemicus. Exploración neurológica: retraso del lenguaje expresivo sin otros déficits focales.

Diagnóstico: FPV tipo IIb (cesioflammea con compromiso extracutáneo) por la coexistencia de mancha mongólica aberrante, nevus flamígero y nevus anemicus, considerando el retraso del lenguaje como manifestación sistémica potencial. Se solicitó RM cerebral (pendiente al momento del reporte) y se inició seguimiento multidisciplinario (dermatología, neurología, genética, oftalmología).

DISCUSIÓN

La FPV constituye un síndrome neurocutáneo perteneciente al grupo de trastornos mosaicos de proteínas G heterotriméricas, junto al síndrome de Sturge-Weber y McCune-Albright.[3,7] El tipo cesioflammea es la forma más frecuente, como lo documentan las series de Vidaurri-de la Cruz (24 pacientes), Fernández-Guarino (15 pacientes) y Shin (52 pacientes).[2,8,9] Thomas et al. demostraron en 2016 la asociación con mutaciones activadoras en GNA11/GNAQ mediante secuenciación de alta profundidad en tejido afectado, y modelos en pez cebra recapitularon la melanocitosis dérmica humana.[3] Una cohorte china reciente de 13 pacientes pediátricos confirmó mosaicismo de GNAQ/GNA11 en el 92,3% de los casos, y Sliepka et al. documentaron la variante de GNA11 directamente en tejido cerebral, demostrando que el mosaicismo puede afectar al SNC.[4,10]

El diagnóstico diferencial principal incluye: manchas mongólicas extensas aisladas (ausencia de componente vascular), síndrome de Sturge-Weber (malformación capilar facial con angiomatosis leptomeníngea ipsilateral, sin melanocitosis dérmica), síndrome de Klippel-Trénaunay (malformación capilar con hipertrofia de extremidades y malformaciones venosas/linfáticas), nevus de Ota/Ito aislados y cutis marmorata teleangiectatica congenita. La clave diagnóstica radica en la coexistencia simultánea de componente melanocítico dérmico y malformación capilar, hallazgo patognomónico de la FPV.[1,11] En nuestro caso, la tríada de mancha mongólica aberrante, nevus flamígero y nevus anemicus confirmó el diagnóstico sin ambigüedad.

La evaluación sistémica es mandatoria. Se debe realizar neuroimagen ante cualquier sintomatología neurológica, evaluación oftalmológica con tonometría (el glaucoma constituye la complicación ocular más frecuente),[6] y estudios de imagen vascular en casos con



Figura 1. Mancha mongólica aberrante en región lumbosacra, nevus flamígero paravertebral derecho y nevus anemicus lumbar derecho.

asimetría de extremidades.[2,8] Okunola et al. reportaron dos casos de FPV tipo IIb con hidrocefalia, enfatizando la necesidad de evaluación neurológica exhaustiva incluso en pacientes aparentemente asintomáticos.[5] Reportes recientes refuerzan la necesidad de una valoración neurológica, oftalmológica y vascular individualizada desde la infancia.[12]

El tratamiento es sintomático: láser de colorante pulsado (595 nm) para el nevus flamígero y láser Q-switched Nd:YAG (1064 nm) o alexandrita (755 nm) para la melanocitosis dérmica, con mejoría cosmética variable.[9,13,14] Se recomienda inicio en la infancia para optimizar resultados.[15] El pronóstico es favorable en formas cutáneas puras; en formas con compromiso sistémico depende de la gravedad de las complicaciones neurológicas y oftalmológicas.[5,6,10]

CONCLUSIONES

La FPV tipo IIb es un síndrome neurocutáneo infrecuente cuyo reconocimiento clínico temprano —basado en la coexistencia de melanocitosis dérmica y malformación capilar congénita— permite implementar vigilancia activa de complicaciones extracutáneas potencialmente graves. La identificación de mutaciones en GNA11/GNAQ ha esclarecido su patogénesis molecular y la sitúa dentro del espectro de trastornos mosaicos de proteínas G. Su reporte desde Ecuador enriquece la evidencia en poblaciones latinoamericanas poco representadas.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Los representantes legales de la paciente firmaron consentimiento informado aprobando el uso de imágenes y datos clínicos con fines de investigación y publicación científica. No se proporcionan datos que permitan su identificación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Happle R. Phacomatosis pigmentovascularis revisited and reclassified. Arch Dermatol. 2005;141(3):385-388. doi:10.1001/archderm.141.3.385.
2. Vidaurri-de la Cruz H, Tamayo-Sánchez L, Durán-McKinster C, Orozco-Covarrubias Mde L, Ruiz-Maldonado R. Phakomatosis pigmentovascularis II A and II B: clinical findings in 24 patients. J Dermatol. 2003;30(5):381-388. doi:10.1111/j.1346-8138.2003.tb00403.x.
3. 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 melanocytosis. J Invest Dermatol. 2016;136(4):770-778. doi:10.1016/j.jid.2015.11.027.
4. Zhang B, He R, Wu R, Yang Z, Hu M, Zhang N, et al. Somatic GNA11/GNAQ variants in a cohort of Chinese children with phakomatosis pigmentovascularis. Pediatr Investig. 2024;8(2):117-125. doi:10.1002/ped4.12424.
5. Okunola P, Ofovwe G, Abiodun M, Isah A, Ikubor J. Phakomatosis pigmentovascularis type IIb in association with external hydrocephalus. BMJ Case Rep. 2012;2012:bcr1220115432. doi:10.1136/bcr.12.2011.5432.
6. Kolipaka GP, Molleti D, Krishnamurthy R, Rao A, Mandal AK, Senthil S. Clinical insights into a large cohort of phakomatosis pigmentovascularis. J Glaucoma. 2025;34(6):476-483. doi:10.1097/IJG.0000000000002552.
7. Happle R. The McCune-Albright syndrome: a lethal gene surviving by mosaicism. Clin Genet. 1986;29(4):321-324. doi:10.1111/j.1399-0004.1986.tb01261.x.
8. Fernández-Guarino M, Boixeda P, de Las Heras E, Aboin S, García-Millán C, Olasolo PJ. Phakomatosis pigmentovascularis: clinical findings in 15 patients and review of the literature. J Am Acad Dermatol. 2008;58(1):88-93. doi:10.1016/j.jaad.2007.08.012.
9. Shin H, Kim YG, Kim YE, Park H. Clinical characteristics and treatment of 52 cases of phakomatosis pigmentovascularis. J Dermatol. 2019;46(10):843-848. doi:10.1111/1346-8138.15035.
10. Sliepka JM, McGriff SC, Rossetti LZ, Bizargity P, Streff H, Lee YS, et al. GNA11 brain somatic pathogenic variant in an individual with phacomatosis pigmentovascularis. Neurol Genet. 2019;5(6):e366. doi:10.1212/NXG.0000000000000366.
11. Nanda A, Al-Abdulrazzaq HK, Habeeb YKR, Zakkiriah M, Alghadhfan F, Al-Noun R, et al. Phacomatosis pigmentovascularis: report of four new cases. Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2016;82(3):298-303. doi:10.4103/0378-6323.178905.

12. Dilli A, AlDosari R, Altowayan R, Alfouzan Y, Shadid A, Alakrash L. Phakomatosis pigmentovascularis type 2a: a rare case report. AME Case Rep. 2025;9:19. doi:10.21037/acr-24-12.
13. Kono T, Erçöcen AR, Chan HH, Kikuchi Y, Hori K, Uezono S, et al. Treatment of phacomatosis pigmentovascularis: a combined multiple laser approach. Dermatol Surg. 2003;29(6):642-646. doi:10.1046/j.1524-4725.2003.29154.x.
14. Adachi K, Togashi S, Sasaki K, Sekido M. Laser therapy treatment of phacomatosis pigmentovascularis type II: two case reports. J Med Case Rep. 2013;7:55. doi:10.1186/1752-1947-7-55.
15. Segatto MM, Schmitt EU, Hagemann LN, Silva RC, Cattani CA. Phacomatosis pigmentovascularis type IIa: case report. An Bras Dermatol. 2013;88(6 Suppl 1):85-88. doi:10.1590/abd1806-4841.20132248.

ORCID

Javier Rosero https://orcid.org/0000-0002-3635-6653
Carolina Narváez https://orcid.org/0009-0003-5405-1882
Ernesto Rosero https://orcid.org/0009-0008-8228-7258