

# Een gezonde zuigeling met een huidafwijking

## Diagnose

Cutis marmorata telangiectatica congenita

De foto toont een marmerachtig vaatpatroon, passend bij cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTc). Dit is te onderscheiden van de vaker voorkomende fysiologische cutis marmorata doordat CMTc zowel bij koude als bij warmte persisteert.

CMTc werd voor het eerst beschreven in 1922 door Van Lohuizen en wordt daarom ook het syndroom van Van Lohuizen genoemd. Het is een congenitale vasculaire anomalie die getypeerd wordt door lividekleurige teleangiëctasieën en flebectasieën, die een marmerachtig patroon in de huid vormen (cutis marmorata). Dit marmerpatroon is meestal asymmetrisch en zit doorgaans op de armen en benen, soms op de romp, en bijna nooit op het gezicht. Soms gaat het gepaard met atrofie en ulceratie van de huid. In 90% van de gevallen is de aandoening zichtbaar vanaf de geboorte. Jongens en meisjes zijn even vaak aangedaan. Tot op heden zijn er circa driehonderd casussen in de literatuur beschreven. De etiologie is nog onduidelijk. In meer dan 50% van de gevallen bestaat er een associatie met andere aangeboren afwijkingen zoals andere vaatafwijkingen, hemihyper- of hypotrofie van een extremiteit, syndactylie, hypospadie, macrocefalie (bekend als macrocefalie-CMTc) en oogafwijkingen zoals glaucoom. In sommige gevallen zijn er hersenafwijkingen, met mentale retardatie, hypotonie of convulsies tot gevolg. De oog- en hersenafwijkingen komen vooral voor wanneer het gelaat betrokken is bij het beeld. Er bestaat een associatie met het syndroom van Adams-Oliver, dat verder wordt gekenmerkt door brachydactilie, aplasia cutis congenita en in sommige gevallen cardiale afwijkingen.

CMTc betreft een klinische diagnose. Wanneer het gelaat in het beeld betrokken is, dient er neurologische en oculaire evaluatie plaats te vinden. Omdat er geen specifieke histopathologische kenmerken zijn is bioptie niet geïndiceerd. Het persisteren van de huidafwijking na opwarmen differentieert de afwijking van een fysiologische cutis marmorata. Livedo reticularis ten gevolge van collagene vaatziekte heeft een grilliger vaatpatroon en kan bij twijfel worden onderscheiden door middel van een huidbiopt.

De verdere differentiaaldiagnose omvat naevus flammeus, het syndroom van Klippel-Trénaunay en het syndroom van Bockenheimer. Dit laatste zeer zeldzame syndroom kenmerkt zich door progressieve diffuse flebectasieën, meestal op de bovenste extremiteit.

CMTc heeft op zichzelf een goede prognose, waarbij vaak binnen twee tot drie jaar complete remissie optreedt. Aangezien er bij onze patiënt geen betrokkenheid van het gelaat was, werd geen aanvullende diagnostiek verricht.

### Trefwoorden

cutis marmorata telangiectatica congenita, cutis marmorata, huidafwijking, syndroom van Van Lohuizen

### Referenties

- Amitai DB, Fichmann S, Merlob P, Morad Y, Lapidot M, Metzker A. Cutis marmorata telangiectatica congenita: clinical findings in 85 patients. *Pediatr Dermatol.* 2000;17:100-4.
- Kienast AK, Hoeger PH. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a prospective study of 27 cases and review of the literature with proposal of diagnostic criteria. *Clin Exp Dermatol.* 2009;34(3):319-23.
- OMIM 219250 ICD+, CUTIS MARMORATA TELANGIECTATICA CONGENITA; CMTc