

SÍNDROME MC-MAV. DIAGNÓSTICO PRECOZ GRACIAS A LA TELEMEDICINA.

Tortosa Pinto MP, Bustos Prados M, Vega López S, Pérez Fernández G, Barbero Barbero A.
UGC Almuñécar. AGS Sur de Granada.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome MC-MAV (síndrome de malformación capilar- malformación arteriovenosa) es una rasopatía de herencia autosómica dominante caracterizada por la presencia de múltiples malformaciones capilares cutáneas multifocales asociadas a malformaciones vasculares y fístulas arteriovenosas. Su prevalencia está en torno a 1/100.000 pacientes.

El diagnóstico precoz permite instaurar tratamientos para evitar complicaciones hemorrágicas, ya que con relativa frecuencia pueden asociar malformaciones arteriovenosas en el sistema nervioso central.

RESUMEN DEL CASO:

Lactante de 4 meses con antecedentes de hidrotórax bilateral congénito resuelto. Tercera hija de padres sanos. Sin antecedentes familiares de interés.

Desde el nacimiento presenta una mácula plana asalmonada en flanco y zona lumbar izquierda de 9x3 cm, catalogada inicialmente de hemangioma. No se producen cambios en la forma, color ni características en los meses siguientes.

A partir de los 3 meses de vida aparecen progresivamente máculas asalmonadas planas, redondeadas, similares a la anterior, pero de menor tamaño en pierna y pie izquierdos, zona cervical anterior derecha, brazo derecho y mama izquierda, siendo el resto de la exploración completamente normal. Se realiza seguimiento periódico de las lesiones desde Atención Primaria mediante fotografías a través de la plataforma habilitada para intercambio de archivos con los pacientes. Ante el aumento del número de lesiones, se realiza teleconsulta con dermatología, indicando derivación a subespecialista.

Ante la sospecha de síndrome MC-MAV se solicitan las siguientes pruebas complementarias que confirman el diagnóstico:

- **Ecografía abdominal:** normal.
- **Angiorresonancia de neuroeje:** muestra angiomas capilares galeales y subgaleales múltiples, sin signos de malformación vascular ni otras alteraciones.
- **Estudio genético:** heterocigosis para la variante patogénica del gen RASA1, asociada a malformaciones capilares y arteriovenosas tipo 1, por lo que se solicita estudio genético a los padres.



CONCLUSIONES Y COMENTARIOS:

La pandemia por SARS-COV-2 ha supuesto un cambio obligado en la organización de las consultas y en la forma de comunicación con las familias y compañeros de atención especializada.

La telemedicina ha sido y es un recurso imprescindible que nos ofrece ventajas y oportunidades de mejora. Por tanto, no solo, no deberíamos perderla, sino que habría que trabajar en mejorar cada vez más esta herramienta. La puesta en marcha de plataformas que permiten el intercambio de archivos, así como la teleconsulta han servido en este caso para facilitar y agilizar el diagnóstico de una entidad poco frecuente.