

ESTAMOS TRABAJANDO PARA  
MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA  
DE LAS PERSONAS CON CLOVES

La Asociación Macrocefalia con Malformación Capilar de España (AMCME) es una entidad sin ánimo de lucro de ámbito nacional. Se funda en mayo de 2015 gracias a la iniciativa de un pequeño grupo de padres de niños afectados con éste síndrome. La Asociación se constituye para informar, asesorar y apoyar a las personas afectadas y a sus familias. Además queremos dar a conocer el síndrome a profesionales, organismos y población en general favoreciendo el intercambio de información necesario para facilitar la integración social de los afectados a todos los niveles.

El síndrome CLOVES (acrónimo de *Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular malformations, Epidermal nevi, and Skeletal/Spinal abnormalities*) se caracteriza por sobrecrecimiento lipomatoso congénito, malformaciones vasculares complejas, nevi epidérmicos y anomalías esqueléticas. Se trata de una Enfermedad Rara que, al igual que el síndrome de Macrocefalia-Malformación Capilar, está causada por mutaciones en el gen *PIK3CA*, por lo que ambos síndromes están incluidos dentro del llamado espectro PROS (de sus siglas en inglés Síndromes de Sobrecrecimiento Asociados a *PIK3CA*).

Es necesario que las instituciones y la opinión pública tomen conciencia de la importancia de la investigación científica. Uno de nuestros principales objetivos es conseguir financiación para estimular y promover la investigación sobre este síndrome y buscar las mejores opciones para el diagnóstico y el tratamiento de las personas afectadas. Para conseguirlo necesitamos la ayuda de familiares, amigos y personas comprometidas que quieran colaborar con este proyecto. Nosotros siempre estamos pensando en nuevas ideas para seguir creciendo, pero nos encantará recibir vuestras sugerencias. Podéis conocer un poco más acerca de nosotros y del síndrome a través de nuestra web.

¡Bienvenidos!

MÁS INFORMACIÓN

En nuestra web se puede encontrar una descripción detallada del síndrome junto con otros recursos  
<http://www.clovessyndrome.org/>

NOMENCLATURA

CLOVES (del inglés: Sobrecrecimiento lipomatoso congénito, malformaciones vasculares, nevi epidérmicos y anomalías esqueléticas).

PROS (del inglés: Síndromes de Sobrecrecimiento Asociados a *PIK3CA*).



ASOCIACIÓN MACROCEFALIA  
MALFORMACION CAPILAR ESPAÑA  
MACROCEPHALY-CAPILLARY MALFORMATION

ASOCIACIÓN MACROCEFALIA MALFORMACIÓN  
CAPILAR ESPAÑA (AMCME)

G-87369252

[www.amcmesp.es](http://www.amcmesp.es)

[amcmesp@gmail.com](mailto:amcmesp@gmail.com)

CALLE NORTE Nº 7  
28720 BUSTARVIEJO (MADRID)

Teléfono: 626185616 (ROSA)

626689433 (ÁNGELES)



Este folleto revisado por ultima vez 01/2016

# AMCME

## ASOCIACIÓN MACROCEFALIA

## MALFORMACIÓN CAPILAR

## ESPAÑA

## MACROCEPHALY-CAPILLARY MALFORMATION



# CLOVES

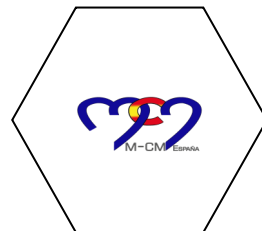
La red M-CM trabaja para mejorar la  
calidad de vida de las personas con  
síndrome **CLOVES**



## CLOVES

El síndrome CLOVES es un tipo de sobrecrecimiento descrito en el año 2007 y del que sabemos desde el año 2012 que está causado por mutaciones en el gen *PIK3CA*, aunque éstas mutaciones se presentan únicamente en tejidos específicos y no en todo el cuerpo. A diferencia de otras enfermedades genéticas más comunes en las que la mutación se encuentra en todas y cada una de las células del cuerpo, frecuentemente heredada de un progenitor, en el síndrome CLOVES la mutación se produce después de la fecundación (no es heredada) y sólo afecta a partes del cuerpo específicas. A este mecanismo genético se le denomina mosaicismo somático, y hace que dependiendo de los tejidos afectados las manifestaciones y el tratamiento sean muy variables, complicando también su diagnóstico y la capacidad de detectar la mutación causante.

El síndrome CLOVES se presenta con manifestaciones características desde el periodo prenatal. Sin embargo, al ser una patología poco frecuente no siempre es reconocida por el personal sanitario.



Las personas afectadas presentan sobrecrecimiento asimétrico y tienen manos y/o pies gruesos con uno o varios dedos grandes (Macrodactilia), que progresan lentamente y que a menudo son mal diagnosticados como Síndrome Proteus. El sobrecrecimiento es de naturaleza lipomatosa y se caracteriza por el aumento excesivo de grasa dentro de los planos grasos normales, con o sin crecimiento excesivo del esqueleto. La asimetría facial por acúmulos de grasa en las órbitas, maxilar o mandíbula también puede presentarse. También es frecuente la aparición de nevos epidérmicos verrucosos y lineales.

Todos los pacientes muestran las llamadas malformaciones vasculares de bajo flujo (malformaciones linfáticas, venosas y capilares), que suelen hacerse más evidentes en la infancia temprana, y un pequeño porcentaje de los pacientes tienen lesiones de alto flujo (malformaciones arteriovenosas con y sin fístula arteriovenosa) que cuando se presentan en la región paravertebral pueden asociarse a deformidades de la columna.

Las malformaciones capilares están presentes en la mayoría de los pacientes y se pueden encontrar en los depósitos de grasa que recubren las extremidades y el tronco. Las malformaciones linfáticas y venosas son comunes a todas las regiones afectadas. No hay anomalías cardiovasculares, gastrointestinales o hematópoyéticas asociadas. Mientras que casi todos los pacientes con CLOVES son intelectualmente normales, casi la mitad presentan algún grado de deterioro neurológico.

La mayoría de los pacientes con síndrome CLOVES no tienen todas estas características a la vez, sino más bien una combinación muy variable de ellas tanto en número como en severidad, por lo que una adecuada exploración física es necesaria para llegar a un correcto diagnóstico clínico. La confirmación molecular requiere estudios genéticos específicos en los tejidos afectados, que son los únicos que presentan la mutación, por lo que se utiliza una muestra de tejido, ya sea obtenida durante una intervención quirúrgica programada como parte del tratamiento, o por medio de una biopsia tomada específicamente para tal fin. El seguimiento de un paciente con síndrome CLOVES requiere un equipo interdisciplinario de médicos con experiencia en sobrecrecimiento y vasculares anomalías.