



**ESTAMOS TRABAJANDO PARA  
MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA  
DE LAS PERSONAS CON M-CM**

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 este 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 M-CM es una enfermedad rara. Hay documentados unos 150 casos en todo el mundo, aunque probablemente sean muchos más, ya que los pacientes se enfrentan a dificultades para conseguir un correcto diagnóstico. Por ello 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.

**MÁS INFORMACIÓN**

En nuestra web se puede encontrar una descripción detallada del síndrome junto con otros recursos como es el registro de contactos de la red M-CM: [www.m-cm.net](http://www.m-cm.net)

**NOMENCLATURA**

Cuando se busque información online y en publicaciones médicas será importante tener en cuenta que se han utilizado diferentes nombres para el M-CM desde 1997: Macrocefalia-Malformación Capilar (M-CM), Macrocefalia Cutis Marmorata Telangiectásica Congénita (M-CMTC) y Megaloencefalia-Malformación Capilar-Polimicrogiria (MCAP).



**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 fue revisado por ultima vez 09/2015

**AMCME**  
**ASOCIACIÓN MACROCEFALIA**  
**MALFORMACIÓN CAPILAR**  
**ESPAÑA**

**MACROCEPHALY-CAPILLARY MALFORMATION**



*La Asociación M-CM trabaja para  
mejorar la calidad de vida de las  
personas con síndrome de  
Macrocefalia Malformación Capilar*





### Características del síndrome M-CM

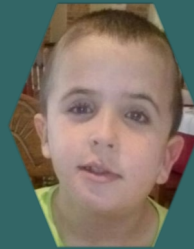
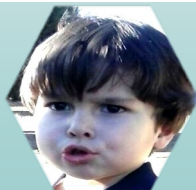
Como su nombre indica, el síndrome Macrocefalia-Malformación Capilar (M-CM) se distingue por **macrocefalia** (aumento del tamaño de la cabeza) y **malformación capilar** (manchas vasculares de nacimiento). Habitualmente se asocia con un crecimiento desproporcionado (“hemihiperplasia” o “hemihipertrofia”) de alguna parte del cuerpo.

La macrocefalia se debe a un crecimiento excesivo del cerebro, que además se puede asociar con anomalías de su desarrollo. El crecimiento excesivo del cerebro puede producir complicaciones como la hidrocefalia (retención y aumento del líquido cefalorraquídeo por dificultades en su circulación), o la compresión del tronco encefálico.

La malformación capilar da lugar a manchas vasculares de nacimiento “reticuladas” o en forma de red, distribuidas por tronco y extremidades, que pueden cubrir una parte importante del cuerpo. Estas manchas tienden a atenuarse con el tiempo, lo que las diferencia de otras malformaciones vasculares como las “manchas de vino de Oporto”. Es muy característica la presencia de una mancha vascular localizada entre el labio superior y la nariz.

Otras manifestaciones frecuentes de la M-CM incluyen la hiperlaxitud articular, una consistencia gomosa de la piel, y dedos supernumerarios (“polidactilia”) o fusionados entre sí (“sindactilia”).

La mayoría de los niños con M-CM presentan algún grado de retraso en el desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual.



### Diagnóstico

El diagnóstico de M-CM es fundamentalmente clínico y debe ser realizado por un especialista con experiencia y familiarizado con este tipo de trastornos. El diagnóstico se establece en base a las manifestaciones clínicas, aunque no es necesario que se presenten todas las características descritas. Además, el grado de afectación de cada persona puede ser muy variable.

### PIK3CA, sobrecrecimiento y cáncer

El gen causante de M-CM, *PIK3CA*, que regula el crecimiento celular, se identificó en 2012. Las mutaciones de *PIK3CA* producen una mayor activación de su función que da lugar a un crecimiento excesivo de las células y tejidos afectados. Las mutaciones en *PIK3CA* se producen después de la fecundación, en las primeras fases de desarrollo del embrión. Surgen por primera vez en una célula que da lugar a una población de células hijas que se entremezclan con el resto de células normales, como las piezas de un mosaico; por eso se denomina “mosaicismo somático”. Esto explica la distribución parcheada y asimétrica de las manifestaciones clínicas, y el que la mutación en *PIK3CA* únicamente se detecte en el tejido afectado y no en la sangre circulante de una persona con M-CM.

*PIK3CA* es un gen implicado en el desarrollo de tumores. A pesar de que por el momento no hay una evidencia definitiva de que M-CM se asocie con una mayor frecuencia de casos de cáncer, parece prudente mantener una cierta cautela hasta que se disponga de más información y recomendar el mismo protocolo de seguimiento para el diagnóstico precoz de tumor renal de Wilms que se emplea en otros trastornos genéticos con sobrecrecimiento, como el síndrome Beckwith-Wiedemann.

### El síndrome Macrocefalia-Malformación capilar es...

#### Raro

Aproximadamente hay unos 150 casos documentados de M-CM en todo el mundo.

#### Poco conocido

M-CM fue descrito por primera vez en 1997. La gran mayoría de los casos diagnosticados hasta el momento han sido niños, de modo que la evolución de M-CM a largo plazo se desconoce; sobre todo cómo puede afectar a personas jóvenes y a adultos.

#### Genético pero no hereditario

M-CM es causado por una mutación en el gen *PIK3CA* que se produce después de la fecundación, en las primeras divisiones del cigoto, y afecta por tanto a una proporción variable de células del cuerpo; esto se conoce como “mosaicismo somático”. Por este motivo, la probabilidad que tienen los padres de un hijo con M-CM de tener otro hijo afectado en una siguiente gestación no es mayor que el del resto de la población general.

#### Variable

Las personas con M-CM pueden tener un grado de afectación muy variable entre ellos. El rango de discapacidad, tanto motora como cognitiva, puede oscilar entre leve y grave.

#### Compleja

La mayoría de las personas con M-CM requieren un seguimiento por diferentes especialistas (neurólogos, neurocirujanos, cirujanos generales y vasculares, traumatólogos, ortopedas y genetistas). Dependiendo de la presencia de otras anomalías asociadas puede ser necesario un seguimiento a cargo de otros especialistas (cardiólogos, endocrinos, ORL, oftalmólogos, etc.). Se recomienda específicamente realizar un seguimiento cercano de las posibles complicaciones del sobrecrecimiento cerebral (RM cerebral y de la médula/columna vertebral), y de tumor renal de Wilms (ecografías abdominales cada 4 meses hasta los 8 años).

