

REVISIÓN LATINOAMERICANA PARA EL DIAGNÓSTICO Y EL MANEJO DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES

Autores:

Neftalí Rodríguez¹, Sergio Sierre², Felipe Corvalán³, Alejandro Celis⁴, Mauricio Lozano⁵

¹ Hospital Ángeles, México

² Hospital Austral, Argentina

³ Clínica Santa María, Chile

⁴ Hospital Ángeles del Carmen, Guadalajara México

⁵ Clínica Universitaria, Bogotá, Colombia

Autor para correspondencia:

Alejandro Celis

celisj3@gmail.com

JUSTIFICACIÓN

El manejo y el diagnóstico de las malformaciones vasculares resultan complejos debido a las diversas manifestaciones clínicas y a los distintos sistemas de clasificación que se emplean.

El diagnóstico clínico, así como los diversos métodos de imagen para su investigación, permite estudiar su extensión y caracterizarlo mejor para su clasificación.

Las malformaciones vasculares son, probablemente, uno de los campos en los que la medicina muestra una mayor diversidad de criterios clínicos y de falta de conocimiento por parte de los profesionales de la salud, tanto en lo que se refiere a su clasificación y nomenclatura como a las diferentes posibilidades diagnósticas y de tratamiento que deben aplicarse en cada caso. Por otra parte, es importante tener en cuenta las múltiples especialidades médicas y quirúrgicas que deberían participar en su diagnóstico y tratamiento.

En la actualidad, persisten limitaciones en el manejo de este amplio grupo de entidades. La terminología para definir los diferentes cuadros clínicos es confusa, la dificultad de lograr la curación con el tratamiento curativo y el hecho de que estos pacientes suelen tener su consulta inicial con profesionales de diversas especialidades dan como resultado una falta de coordinación en el diagnóstico y el tratamiento, con la consiguiente dificultad para un manejo adecuado de la patología.

Por las razones antes expuestas, la atención de los pacientes con malformaciones vasculares sigue siendo un desafío en América Latina, no solo por su complejidad, sino también porque la valoración del especialista y el tratamiento efectivo se extienden por un período prolongado.

Aún hoy hay pocas unidades que dispongan de medios técnicos y profesionales especializados suficientes para realizar la valoración y el tratamiento. Esta escasez de recursos es el fundamento del desarrollo de este trabajo, considerando que es de vital importancia aplicar a estos pacientes un protocolo de seguimiento en unidades especializadas y multidisciplinarias para garantizar un manejo eficiente.

Como mencionamos antes, las malformaciones vasculares son entidades patológicas complejas y de difícil abordaje terapéutico, dada su extraordinaria variabilidad en la forma en que se presentan, tanto en su composición como en su localización. Son entidades patológicas con un componente genético que favorece su cronicidad y recidiva, por lo que un diagnóstico inicial preciso y un enfoque terapéutico secuencial son fundamentales para su control. La evolución

y el pronóstico de los pacientes dependen del diagnóstico y de la elección del mejor manejo posible.

En función de su localización anatómica, las malformaciones vasculares pueden representar desde un riesgo vital para el paciente, como en el caso de las malformaciones intracraneales, hasta una incapacidad grave para llevar una vida normal. Esto último es más frecuente en pacientes que presentan malformaciones en áreas específicas, como las manos y las piernas, con una gran limitación de la movilidad y diezmando la calidad de vida.

Las malformaciones vasculares son más frecuentes en recién nacidos, niños pequeños y adultos jóvenes. Pueden involucrar cualquier territorio de la economía. Son anomalías difusas o localizadas del desarrollo embriológico del sistema vascular que se originan entre la cuarta y la décima semana de vida intrauterina. Por lo tanto, están presentes desde el nacimiento, aunque pueden no ser evidentes hasta semanas, meses o años después y causar problemas clínicos relevantes hasta que, en la mayoría de los casos, los individuos llegan a la adultez.

CLASIFICACIÓN

A pesar de múltiples esfuerzos para difundir y utilizar una clasificación estándar de las anomalías vasculares, la nomenclatura y la terminología siguen resultando confusas para el pediatra general.

El término “hemangioma” o “angioma” se utiliza con frecuencia de forma inadecuada en la práctica clínica habitual para referirse, de manera indiscriminada, a malformaciones vasculares y tumores vasculares, a pesar de la diferente etiología, evolución natural y eventual tratamiento de cada una de estas entidades.

En 1982, Mulliken y Glowacki describieron la clasificación más aceptada para la denominación y el estudio de estas lesiones. Se trata de una clasificación biológica basada en la existencia de proliferación celular, características histológicas y hallazgos clínicos¹.

Esta clasificación divide, de manera general, las anomalías vasculares en tumores y malformaciones vasculares.

Las malformaciones vasculares están presentes al nacimiento y se caracterizan por canales vasculares displásicos con proliferación celular normal; crecen al ritmo del crecimiento del niño y no presentan involución espontánea.

Estas malformaciones se subdividen según el tipo de canal vascular que afecten: arteriales, venosas, linfáticas, capilares o una combinación de ellas; cada tipo presenta particularidades clínicas que definen su presentación, seguimiento y tratamiento específicos.

Posteriormente, en 1993, se propuso una clasificación radiológica basada en el flujo y la hemodinámica de cada malformación. Las malformaciones vasculares se clasifican en de alto flujo (fístulas arteriovenosas y malformaciones arteriovenosas) y de bajo flujo (malformaciones capilares, venosas y linfáticas).

De esta manera, toda malformación vascular que tenga compromiso de un canal arterial es de alto flujo y las que no lo tienen son de bajo flujo.

Aunque las malformaciones vasculares están presentes al nacer, no siempre son evidentes. En su evolución, pueden crecer al ritmo del crecimiento corporal del paciente, con la certeza de que no desaparecen ni involucionan. Muchas de ellas se ponen de manifiesto en la pubertad, ya que dichas malformaciones presentan receptores hormonales que las hacen sensibles a las variaciones de estrógeno y testosterona.

VALORACIÓN CLÍNICA

En la práctica diaria, existe un grupo de malformaciones vasculares que sigue un curso clínico típico, con características claras al examen físico y que no requieren estudios por imágenes para su diagnóstico, mientras que otras son lesiones atípicas,

profundas, cubiertas de piel sana, o comprometen estructuras vitales, donde el diagnóstico clínico no es claro o es insuficiente. En este último grupo, los estudios por imágenes juegan un papel fundamental para un diagnóstico preciso, la elección de la terapéutica específica y el asesoramiento a los padres sobre el pronóstico de la enfermedad. Los avances científicos y tecnológicos que experimentaron el campo del diagnóstico por imágenes, la cirugía y la radiología intervencionista en estos años permiten disponer de un amplio abanico de recursos para el diagnóstico y tratamiento de las malformaciones vasculares.

En este documento se revisan las entidades más frecuentes en América Latina, mediante la consolidación de la evidencia científica y la experiencia profesional del grupo de expertos involucrados en su elaboración. El objetivo es brindar al profesional que atienda la primera consulta una guía para el abordaje y manejo de estas entidades, a fin de asegurar el abordaje multidisciplinario que este tipo de pacientes habitualmente requiere. Se elaboraron recomendaciones sobre las siguientes entidades diagnósticas:

1. Hemangioma infantil
2. Hemangioendotelioma kaposiforme
3. Malformaciones venosas
4. Malformaciones linfáticas
5. Malformaciones arteriovenosas
6. Malformaciones capilares
7. Malformaciones mixtas

1. HEMANGIOMA INFANTIL

Claves para el diagnóstico

Los hemangiomas infantiles (HI) son los tumores vasculares benignos más comunes en pacientes pediátricos. Se estima que están presentes en el 4% de los recién nacidos^{1,2}. Estos tumores se ven con frecuencia en la cabeza, la cara y el cuello, aunque el 60% se localiza únicamente en la cabeza y el cuello. Rara vez hay hallazgos que indiquen la presencia de HI; los HI que se manifiestan clínicamente lo hacen, en promedio, 2 semanas después del nacimiento. Algunos pacientes presentan enrojecimiento de la piel, telangiectasias o equimosis²⁻⁴. La incidencia del HI es mayor en las niñas. Es más prevalente en bebés prematuros y de bajo peso al nacer (<1000 g), con una incidencia del 23%, y en bebés nacidos de partos múltiples^{3,5}.

El diagnóstico del hemangioma infantil se establece por la clínica, con base en las tres etapas de su desarrollo: 1) proliferativa (desde el nacimiento hasta los 8 meses), 2) meseta (desde los 6 hasta los 12 meses), y 3) involutiva (desde los 8 meses hasta los 5 a 10 años) (*Figura 1*). Si bien existen tumores o malformaciones vasculares similares, solo el HI presenta esta evolución clínica, por lo que su historia natural permite identificarlo.

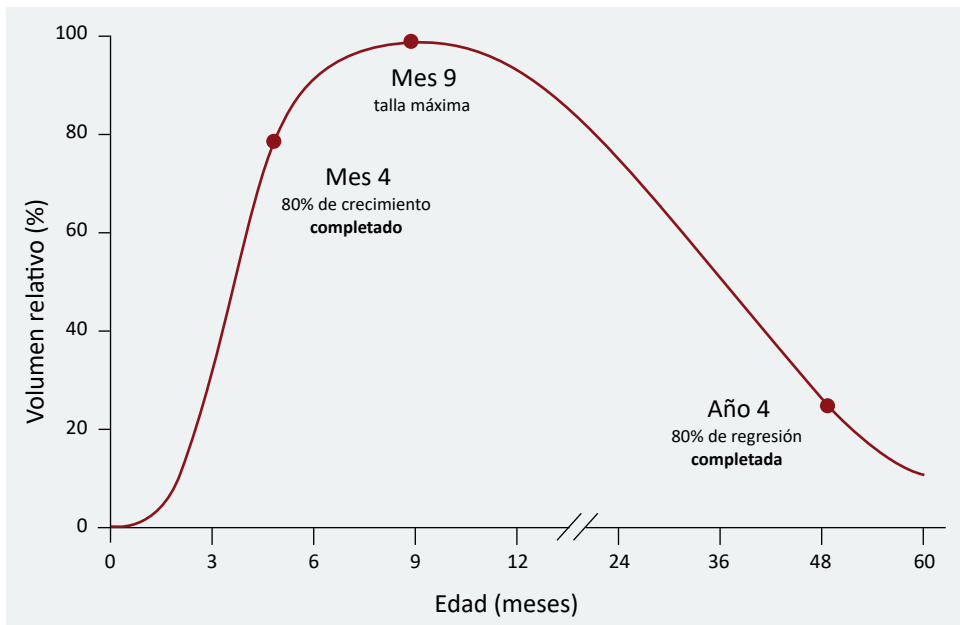


FIGURA 1. Historia natural del hemangioma infantil

Cuando existe duda sobre el diagnóstico, el estudio de elección es la ecografía Doppler, en el cual se puede evidenciar el flujo arterializado del tumor. La tomografía computada y la resonancia magnética (ambas con contraste) para la planificación de algún procedimiento invasivo. Su mayor utilidad de la tomografía y resonancia es para determinar posibles lesiones asociadas a hemangiomas, como los siguientes síndromes:

- PHACES: acrónimo en inglés de malformaciones de la fosa posterior, hemangiomas, anomalías de grandes arterias, defectos cardíacos, anomalías oculares y defectos esternales o rafe supraumbilical.

P	H	A	C	E	S
Posterior fossa malformations	Hemangiomas	Arterial anomalies	Cardiac defects	Eye abnormalities	Sternal cleft or supraumbilical raphe

- LUMBAR: acrónimo en inglés de hemangiomas lumbares, anomalías urológicas, mielopatía, anomalías óseas, malformaciones anorrectales y anomalías renales.

L	U	M	B	A	R
Lumbar hemangiomas	Urologic abnormalities	Myelopathy	Bony abnormalities	Anorectal malformations	Renal anomalies

La asociación más común para el desarrollo del síndrome de PHACES es con los hemangiomas segmentarios en el cráneo. Al notar este tipo de hemangiomas, se sugiere realizar un estudio seccional (tomografía o resonancia magnética) para descartar anomalías de la fosa posterior.

La presencia de más de cinco hemangiomas en la superficie corporal hace mandatoria una ecografía hepática por una posible asociación con hemangiomas hepáticos.

Si se realiza un estudio histopatológico, la clave para diferenciarlo de otros tumores o anomalías vasculares es la presencia del marcador inmunohistoquímico GLUT1+. Sin embargo, no se recomienda la biopsia de rutina en este tipo de tumores, ya que el diagnóstico se realiza clínicamente.

Tratamiento médico

Anteriormente, se consideraba adoptar un régimen de tratamiento conservador y mantener una estrecha vigilancia de los IH a lo largo del tiempo hasta lograr la remisión. Sin embargo, el 10-15% de los IH no involucionan de manera espontánea, lo que lleva a desfiguración cosmética, ulceración, cicatrización y, desde el punto de vista funcional, a pérdida de visión, compromiso de las vías respiratorias, falla cardíaca congestiva y muerte^{2,5}. Por esta razón, los pacientes con HI potencialmente letales o que causan desfiguración deben iniciar la terapia sistémica⁶.

En un estudio de Leaute-Laubre *et al.* del 2008, se describe el tratamiento con corticoides en un paciente con un hemangioma capilar nasal que desarrolló una cardiomiopatía hipertrófica. Por este motivo, se inició el tratamiento con propranolol. Al día siguiente del inicio de este betabloqueante, se observó una disminución del tamaño de la lesión y cambios en su coloración. A partir de ese momento, el propranolol se convirtió en el fármaco de elección para el tratamiento del HI^{6,8}.

El oropranolol es un fármaco bloqueador no selectivo de los receptores betaadrenérgicos cardíacos. El mecanismo de acción del propranolol en el tratamiento del HI no se comprende por completo; sin embargo, se sabe que reduce el flujo sanguíneo en los capilares del HI. Algunas teorías proponen mecanismos de vasoconstricción, apoptosis de células endoteliales mediante la señalización de la vía betaadrenérgica y de la caspasa, y la regulación a la baja de los factores de crecimiento vascular^{2,6,7}. Antes del uso del propranolol como fármaco de elección para IH, se utilizó tratamiento sistémico con varios agentes, como corticosteroides, ciclofosfamida, vincristina e interferón, con diversos efectos adversos⁶.

En la *Tabla 1* se presenta el esquema de tratamiento con propranolol. La dosis objetivo es de 2 a 3 mg/kg al día, dividida en dos o tres tomas. Se recomienda que estas tomas se realicen justo antes o con la alimentación con el fin de evitar períodos prolongados de ayuno que puedan predisponer a la hipoglicemia.

En pacientes menores de 3 meses, se recomienda un esquema progresivo para alcanzar la dosis objetivo.

Dosis	Duración
1 mg/kg	7 días
1,5 mg/kg	7 días
2 mg/kg ^a	Mantener la dosis hasta obtener el resultado deseado

TABLA 1. Esquema de tratamiento con propranolol para los hemangiomas infantiles

^a La dosis máxima es de 3 mg/kg.

Los hemangiomas superficiales (los que solo afectan a la porción superficial de la piel y tienen el aspecto de una mancha) se pueden tratar con timolol tópico o con láser de colorante por impulsos.

Manejo endovascular

Existen características de hemangiomas que no permiten esperar la respuesta al tratamiento médico. Por esta razón se justifica un manejo invasivo, como lo son la cirugía o el tratamiento endovascular. Las técnicas endovasculares disminuyen la morbimortalidad; en este caso, la embolización selectiva es el procedimiento de elección para el tratamiento de los hemangiomas infantiles. Mediante la embolización selectiva, es posible acelerar la fase de involución y favorecer una cicatrización rápida, e incluso constituir una opción para frenar hemorragias en hemangiomas ulcerados.

Es importante saber que, aunque es un tratamiento mínimamente invasivo, no está exento de complicaciones. Como en cualquier embolización, la complicación más temida es la migración del agente embólico a un sitio no deseado. La localización más frecuente de los hemangiomas es en el cuello y la cara, donde suele haber comunicaciones arteriales entre las ramas de la circulación extracraneal y la intracraneal, sobre todo en la línea media del rostro. Por tal motivo, se debe tener especial cuidado con los procedimientos en estas zonas u optar por otro tipo de manejo, ya que la migración del material embólico a la circulación intracraneal puede derivar en eventos cerebrales isquémicos, afecciones visuales por embolización de las arterias centrales de la retina e incluso en la muerte.

Los HI tienen un componente tumoral, por lo que el agente embólico de elección para tratarlos son las microesferas o micropartículas en su variedad de materiales. En general, los diámetros de 300-500 micras son ideales para lograr la embolización intralesional y preservar la circulación adyacente al tumor. Se pueden utilizar otro tipo de agentes embólicos permanentes (*coils*, *plugs*, etilen-vinil-alcohol [EVOH, por su sigla en inglés]) con fines de delimitación prequirúrgica, o en caso de encontrar ramas comunicantes que representen un riesgo alto de embolización de microesferas o micropartículas.

En la *Figura 2* se muestra un hemangioma ulcerado con sangrado y su evolución tras el procedimiento de microembolización.



FIGURA 2. A: hemangioma ulcerado con sangrado, B: arteriografía inicial, C: arteriografía final, D: hemangioma involucionado con úlcera sanada 7 días después del procedimiento.

Para lograr una embolización satisfactoria, se recomienda el uso de microcatéteres para la canulación selectiva de cada arteria nutricia del tumor y, además, para minimizar el riesgo de embolismos no deseados.

Tratamiento quirúrgico

Aunque el propranolol ha sido el manejo de elección en los últimos 15 años, con una involución prácticamente completa de los hemangiomas infantiles, es común encontrar que, sobre todo en los hemangiomas profundos o mixtos, persiste algún remanente graso. En esta etapa, por cuestiones estéticas, suele indicarse la resección de este remanente. En estos casos, se puede anticipar el proceso para contar con una mayor cantidad de tejido laxo graso y cutáneo, lo que facilite la cirugía, sobre todo cuando el hemangioma se encuentra en el cuero cabelludo.

La cirugía también puede realizarse en fases no involutivas. En los hemangiomas ulcerados, la terapia quirúrgica debe ser una vía más rápida para alcanzar la curación y evitar los riesgos de mantener un hemangioma ulcerado; en el tratamiento con propranolol, suelen pasar de días a semanas antes de lograr el control de la ulceración.

Los hemangiomas de gran tamaño con compromiso hemodinámico también se benefician del tratamiento quirúrgico.

Se prefiere siempre la resección se completa con el cierre directo, un injerto cutáneo o un colgajo sobre la ligadura de arterias nutricias principales. Aunque la última puede favorecer la involución del hemangioma, no garantiza que se corrija su microcirculación, que incluso puede proliferar.

2. HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSIFORME

Claves para el diagnóstico

El hemangioendotelioma kaposiforme (KHE, por su sigla en inglés) es un tumor vascular raro que se caracteriza por una angiogénesis anormal con y evolución rápida y agresiva. A menudo se asocia con el fenómeno de Kasabach-Merritt (KMP, por su sigla en inglés), que se define como una coagulopatía consumidora que se presenta con hipofibrinogenemia, trombocitopenia y anemia microangiopática. Este fenómeno puede manifestarse como hemorragia intralesional, así como- como hemorragias en otros sistemas de órganos; su tasa de mortalidad es alta. El KHE a menudo se puede diagnosticar erróneamente como un hemangioma infantil debido a sus similitudes macroscópicas; sin embargo, este último no se asocia con KMP y, desde el punto de vista macroscópico, no suele manifestarse con lesiones cutáneas como pápulas eritematosas a púrpuras, placas, nódulos o tumores indurados. Aunque el estándar de oro para el diagnóstico es la biopsia, las características clínicas y radiológicas en la resonancia magnética, como la demostración de una masa hipervascular con vasos de alimentación, el grosor cutáneo y la presencia de linfedema según el área del tumor suelen ser suficientes.

En los análisis de laboratorio, se observa alteración de la línea roja (trombocitopenia y anemia) y el KMP se presenta en más del 70% de los casos, con un recuento de plaquetas menor $15\,000/\text{mm}^3$, con un riesgo alto de eventos hemorrágicos. También suele encontrarse elevación del dímero D y del fibrinógeno.

Tratamiento médico

El consenso previo y el conocimiento actual guían el tratamiento farmacológico con corticosteroides más sirolimús o vincristina. Ambas terapias duales muestran resultados prometedores a largo plazo, aunque la vincristina como monoterapia tiene éxito en el 60-70% de los pacientes. El sirolimús ha demostrado ser un tratamiento eficaz y seguro. Aumenta el recuento de plaquetas y disminuye el tamaño del tumor después de un período de tratamiento promedio de 6 meses,

aunque muchos pacientes aún muestran disminución del recuento de plaquetas y aumento progresivo del tumor incluso inmediatamente después de iniciar el curso de tratamiento con sirolimús. Aunque el propranolol también se ha propuesto como un tratamiento farmacológico adyuvante debido a sus propiedades vasoconstrictoras y su inhibición hacia el factor de crecimiento endotelial vascular, no es efectivo en el KHE.

La dosis promedio de sirolimús se calcula en 0,4-0,8 mg/m² por vía subcutánea cada 12 horas. La concentración plasmática deseada del sirolimús es de 8-15 ng/ml. Sin embargo, no guarda una correlación directa con la respuesta clínica, ya que es común observar una buena respuesta con concentraciones más bajas. La determinación de la concentración plasmática se utiliza, entonces, para evitar la administración de dosis elevadas, que pueden asociarse a mayores efectos adversos.

En cuanto a la dosis de la vincristina, en los lactantes con peso inferior a 10 kg se administra una dosis semanal de 0,025-0,05 mg/kg. Para los lactantes con peso mayor a 10 kg, la dosis semanal es de 1,0-1,5 mg/m² durante 2 meses, por vía intravenosa mediante un acceso venoso central.

No se recomiendan las transfusiones plaquetarias de rutina, ya que las plaquetas tienden a consumirse casi de inmediato y aumenta el riesgo de reacción a la transfusión. Se recomienda transfundir solo en caso de presentar sangrado o cuando sea necesario realizar algún procedimiento invasivo.

Manejo endovascular

El tratamiento endovascular se realiza mediante la embolización transarterial. Se realiza un cateterismo mediante un acceso arterial en otro sitio anatómico. En estos casos, se trata de pacientes pediátricos y el acceso de elección es alguna de las arterias femorales comunes, que suelen tener el diámetro necesario para colocar introductores vasculares 3-5 Fr. Luego, se realiza la navegación con catéteres y microcatéteres hasta llegar lo más cerca posible de las arterias nutricias del tumor vascular, para efectuar la embolización de manera selectiva.

En general, el objetivo es lograr la curación mediante la embolización, bloqueando la circulación limitada solo al tumor; sin embargo, esto no siempre se logra en la primera intervención. Por este motivo, los agentes embólicos ideales para este procedimiento son las microesferas o micropartículas, que penetran en el estroma tumoral sin bloquear las ramas de acceso.

Si el objetivo es realizar una cirugía de resección con menor riesgo de sangrado, se pueden utilizar otros agentes permanentes que ocluyan las ramas nutricias y delimiten el campo quirúrgico. Algunos ejemplos serían los agentes mecánicos como *coils* (Concerto®), *plugs* vasculares (MVP®), o agentes líquidos como el EVOH (Onyx®).

Tras lograr una embolización satisfactoria, con una reducción del flujo vascular tumoral mayor al 90%, se esperan cambios inmediatos, tanto físicos (palidez del área tratada) como bioquímicos (aumento inmediato de la cifra de plaquetas). El fenómeno de Kassabach-Merrit asociado a los KHE suele corregirse, con un recuento plaquetario normal en las primeras 48 horas tras realizar el procedimiento. La disminución del riesgo de sangrados espontáneos permite indicar el tratamiento médico estándar. La involución tumoral también se acelera notablemente ya en los primeros días y semanas.

La embolización, junto con el tratamiento médico, da resultados mejores y más rápidos que cuando se realiza solo este último, cuya duración es de 4 a 6 semanas.

En la *Figura 3* se muestra la reducción del riesgo sanguíneo tras la microembolización.

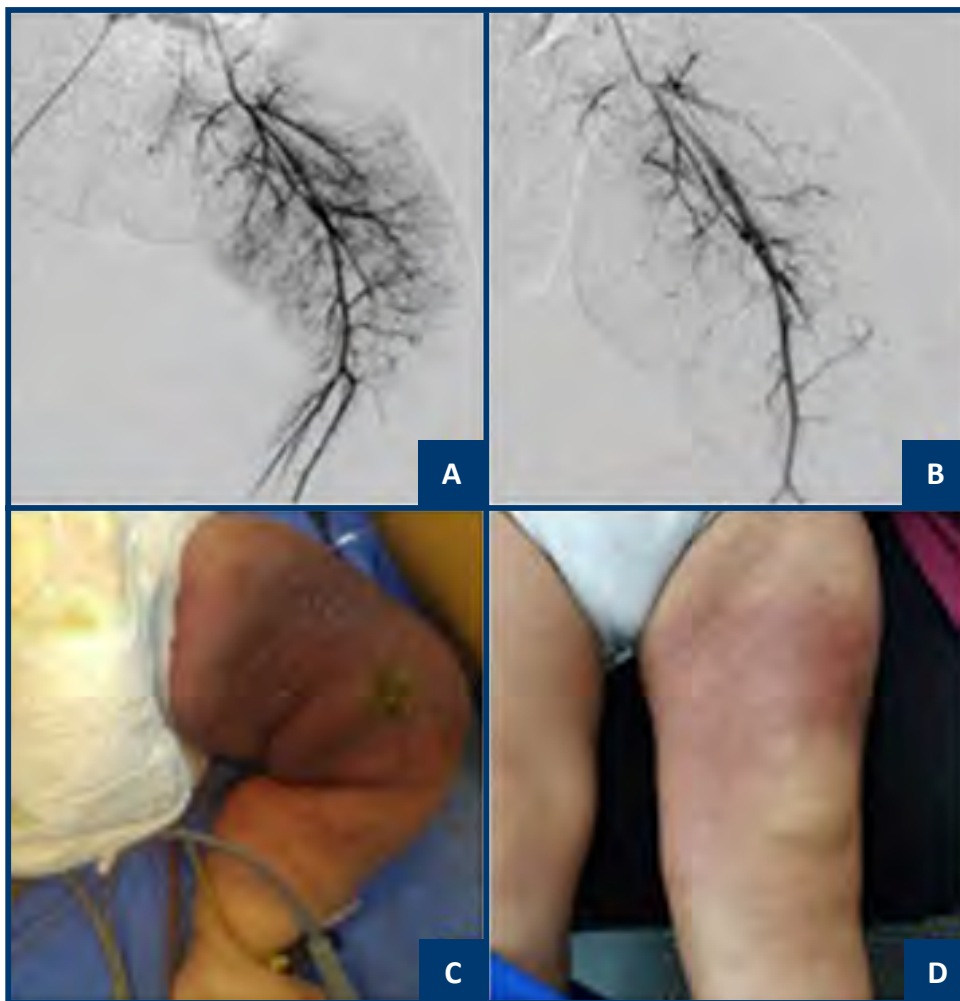


FIGURA 3. Reducción del riego sanguíneo (A y B) y mejoría clínica por remisión completa del tumor, con disminución de la induración y del enrojecimiento (C y D) tras la microembolización de un hemangioendotelioma kaposiforme.

Tratamiento quirúrgico

El enfoque terapéutico quirúrgico con extirpación total del tumor es curativo debido a la disminución del flujo sanguíneo y, por lo tanto, de la captación de eritrocitos y plaquetas. Sin embargo, estos pacientes tienen un alto riesgo de hemorragia transquirúrgica, ya sea en el tumor mismo o en otros órganos, y un porcentaje de extirpación total debido a la naturaleza infiltrante del tumor (*Figura 4*). El cese del flujo sanguíneo ha demostrado una mejora significativa en el KMP y un menor riesgo de hemorragia, pero la cirugía no es el tratamiento de primera línea debido a su morbilidad a largo plazo.



FIGURA 4. Embolización de paciente con lo que reduce el tamaño, induración hiperemia e hipertermia de masa, además de mejora transitoria de cifra plaquetaria. Se realiza cirugía de resección con menos comorbilidades y se cura el fenómeno de Kasabach-Merritt.

3. MALFORMACIONES VENOSAS

Las malformaciones venosas son las alteraciones vasculares congénitas de bajo flujo más frecuentes. Estas malformaciones son resultado de defectos congénitos en el desarrollo del músculo de células musculares lisas durante la angiogénesis; esto conduce a la presencia de canales venosos dilatados de forma normal.

Las manifestaciones clínicas son muy variadas y dependen del tamaño, la profundidad y la localización de la malformación⁹.

El 40% de estas malformaciones se presentan en la cabeza y el cuello, y el resto, en el tronco y las extremidades. Las malformaciones venosas pueden ser pequeñas y no causar síntomas, así como también pueden ser de gran tamaño y producir dolor, impotencia funcional y notorias alteraciones cosméticas, en especial cuando se encuentran en la cara y el cuello. También pueden producir coagulopatía localizada, en especial las de gran tamaño¹⁰.

La mayoría de las malformaciones vasculares se presentan como lesiones focales y aisladas. En el examen clínico se presentan como nódulos violáceos compresibles que pueden vaciarse con la compresión. Suelen aumentar de tamaño con la maniobra de Valsalva y, según su localización, pueden llenarse al estar de pie (en el caso de las malformaciones de las extremidades inferiores) o bien al estar en posición supina (en el caso de las malformaciones de cabeza y cuello). A diferencia de las malformaciones arteriovenosas, las venosas no presentan aumento de temperatura ni frémito. Suelen ser indoloras, excepto cuando existe un cuadro de flebitis o inflamación^{9,11}.

Lo más habitual es que estén presentes desde el nacimiento, pero pueden pasar inadvertidas hasta la niñez o incluso la adultez. Tienen un crecimiento lento y puede haber desencadenantes, como el embarazo o cambios hormonales (en especial durante la pubertad).

Estudios por imágenes

El estudio por imágenes de una malformación venosa es fundamental para determinar la presencia de flujo bajo o alto, así como su profundidad y su relación con otras estructuras.

La ecografía Doppler es el estudio inicial para todas las malformaciones venosas. Este estudio permite ver en detalle las estructuras superficiales, así como evaluar su flujo. Las anomalías se presentan como estructuras espongiiformes anecoicas con tabiques de grosor variable. Es común la presencia de zonas de trombosis o flebolitos dentro de la malformación. Estos últimos son patognomónicos de las malformaciones venosas. Estas aumentan de volumen al aplicar un torniquete proximal. Al examen con ecografía Doppler, las malformaciones venosas pueden presentar flujo lento con curvas de tipo monofásicas.

La resonancia magnética (RM) permite evaluar el compromiso de los planos profundos de la malformación. Este estudio permite determinar la extensión completa de la malformación, así como el compromiso de otras estructuras como músculos o huesos.

La imagen obtenida con la inyección de contraste se caracteriza por un realce homogéneo y progresivo.

La malformación se aprecia como una lesión de baja o intermedia intensidad en las secuencias ponderadas en T1. En las secuencias ponderadas en T2, se aprecia la extensión completa de la malformación.

La angiotomografía (angioTAC) es útil para determinar la extensión de la lesión, caracterizar los vasos aferentes y eferentes y detectar complicaciones agudas como hemorragia, trombosis o isquemia. La adquisición de imágenes, en general, es rápida, lo que le confiere una ventaja frente a la resonancia magnética (*Figura 5*). Es el estudio de elección para las lesiones óseas o pulmonares, en las que la RM resulta menos útil.

La flebografía directa con inyección de medio de contraste es útil para evaluar la arquitectura de la malformación. Rara vez se realiza como examen diagnóstico y casi siempre es un examen previo al tratamiento endovascular mediante inyección percutánea de esclerosante¹².

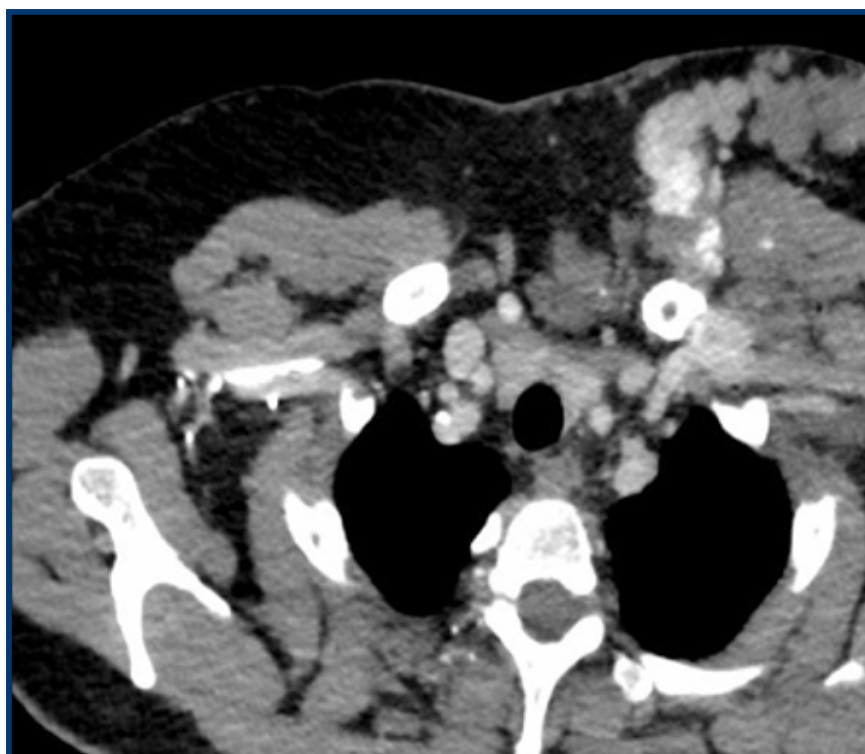


FIGURA 5. Imagen tomográfica de una malformación venosa en la cara anterior del tórax. Se observan lagos venosos subcutáneos que drenan a la vena subclaviana izquierda.

Tratamiento médico

Las malformaciones venosas requieren un tratamiento multidisciplinario. El estudio de la genética del origen de estas anomalías ha impulsado el desarrollo del tratamiento médico de estas lesiones vasculares por encima de otros, como el tratamiento quirúrgico en las malformaciones arteriovenosas de alto flujo. Las mutaciones consecutivas en vías de activación del factor de crecimiento endotelial TIE2/PI3K/AKT/mTOR son parte del origen de malformaciones venosas múltiples. La terapia clásica, también descrita en las malformaciones arteriovenosas, se basa en antiinflamatorios no esteroideos, anticoagulación y prendas de compresión. El tratamiento incluye la administración de otros fármacos con el fin de mejorar la calidad de vida:

Sirolimús (rapamicina): es un producto de la bacteria *Streptomyces hygroscopicus*, aislada por primera vez en Rapa Nui (Isla de Pascua). Es un potente inhibidor específico de la proteína mTOR en mamíferos (mTOR) y se ha convertido en una opción segura de tratamiento para malformaciones venosas. Este fármaco tiene otras indicaciones, ya que es antifúngico e inmunosupresor; se utiliza en la prevención de la reestenosis intrastent, en el tratamiento de la enfermedad de Alzheimer, y de enfermedades oncológicas. El fármaco tiene la aprobación de la FDA como agente inmunosupresor en trasplantes. Su uso en el control de desarrollo vascular y linfático se debe a sus propiedades antiproliferativas.

El sirolimús puede administrarse tópicamente o por vía oral. Requiere seguimiento de hemograma, perfil lipídico y bioquímico. Existen comunicaciones sobre pacientes usuarios de sirolimús con muerte por cuadros infecciosos; por ende, debe vigilarse. No todos los síndromes asociados a malformaciones venosas responden al fármaco, y no existen guías ni dosis estandarizadas oficiales.

Anticoagulación: los pacientes con malformaciones venosas pueden cursar con coagulopatía por consumo. La coagulopatía por malformaciones venosas y la que ocurre con tumores vasculares son distintas. En el primer caso, es leve y se la conoce como coagulopatía intravascular localizada¹³.

Objetivos del tratamiento intervencional (endovascular o quirúrgico)

El objetivo del tratamiento varía según la técnica utilizada. En el caso del tratamiento quirúrgico, el objetivo es la remoción de la mayor cantidad de tejido anómalo, cuidando de no dañar otras estructuras nobles.

Tratamiento endovascular

El objetivo del tratamiento endovascular es la inyección de agentes esclerosantes en el nido de la malformación para inducir su fibrosis. El tratamiento de estas lesiones suele realizarse por vía percutánea con líquidos esclerosantes, y se puede usar como tratamiento primario o bien como coadyuvante a una cirugía. Se accede a la malformación bajo guía ecográfica, con el objetivo de posicionarse en una caverna o en una dilatación venosa de gran tamaño. Una vez que la aguja se encuentra dentro de la malformación, se puede realizar una venografía de esta para identificar la arquitectura de la lesión y la presencia de otras cavernas. Es habitual tener que realizar varias sesiones para lograr un tratamiento adecuado. En las lesiones de las extremidades, se recomienda el uso de un torniquete para evitar la entrada del agente en la circulación sistémica. Los agentes esclerosantes más comúnmente usados son el etanol, el polidocanol, el tetradecil sulfato de sodio y antibióticos como la doxiciclina y la bleomicina.

El etanol es un esclerosante potente que provoca precipitación proteica en las células endoteliales. Se usa en concentraciones superiores al 90% y se recomienda la anestesia debido a que produce un dolor intenso posinyección. A nivel local, puede inducir necrosis cutánea y lesiones de los nervios periféricos. La inyección de etanol puede producir efectos sistémicos, como hipertensión pulmonar

por vasoconstricción pulmonar o arritmias cardíacas. Si bien el etanol es probablemente el más potente de los agentes esclerosantes, no suele ser la primera elección debido a su alta tasa de complicaciones y efectos colaterales.

El polidocanol es un agente esclerosante con propiedades detergentes. Para las malformaciones venosas, se usa en concentraciones que van desde el 0,5% al 3%. Se puede usar en forma líquida o en espuma. Esta última forma de administración puede prepararse con la técnica de Tessari y suele ser la de preferencia, dado que permite que el agente esclerosante permanezca un tiempo más prolongado en contacto con el endotelio de la malformación. El mecanismo de acción se produce mediante la disrupción de la membrana fosfolipídica y, de manera secundaria, puede provocar trombosis intralesional y, por último, la fibrosis de la lesión.

Como efecto colateral, puede causar hiperpigmentación cutánea y dolor local. La necrosis cutánea es poco frecuente, salvo que la lesión sea muy superficial.

El tetradecil sulfato de sodio tiene un mecanismo de acción similar al del polidocanol y sus concentraciones van desde el 0,1% al 3%. Este también puede administrarse en forma de espuma. La dosis máxima recomendada por sesión de tratamiento es de 10 ml de solución al 3%. Como con el polidocanol, la incidencia de necrosis cutánea es baja y puede producir dolor local y urticaria secundarios a la inyección.

El tetradecyl sulfato de sodio y el polidocanol pueden utilizarse en concentraciones bajas para lograr una mayor tolerancia o para tratar lesiones muy superficiales; sin embargo, cuando se los usa con esta modalidad, el porcentaje de recidiva es más alto.

La bleomicina es un antibiótico citotóxico que, a nivel endotelial, produce la destrucción de las uniones intercelulares, con el consiguiente resultado de esclerosis y fibrosis. La dosis máxima por sesión recomendada es de 10 miligramos.

Su inyección puede producir eritema local, hiperpigmentación y ulceración, aunque con menor frecuencia que con otros esclerosantes. La bleomicina puede inducir fibrosis pulmonar, que es dosis dependiente¹⁴.

Tratamiento quirúrgico

El tratamiento quirúrgico de las malformaciones venosas es infrecuente como único tratamiento.

Cuando las lesiones son pequeñas, se las puede reseca sin tratamiento médico ni esclerosante previo.

Si bien la resección completa de la lesión se asocia a una menor tasa de recidiva, no es obligatorio realizar una resección radical, en especial en malformaciones profundas que están en contacto con estructuras nerviosas o vasculares, o cuando hay compromiso extenso del sistema musculoesquelético.

Cuando se ha logrado una resección quirúrgica de una gran parte de la malformación, la recurrencia es muy baja. Si esta ocurre y la lesión es pequeña, se puede tratar con medios esclerosantes.

En el caso de tratamiento combinado con cirugía, el uso de agentes esclerosantes dependerá de la extensión. Las lesiones más extensas pueden requerir tratamiento intralesional con agentes esclerosantes, como polidocanol y alcohol y fármacos antimetabólicas como bleomicina, antes de la resección o resecciones quirúrgicas por etapas¹⁵.

4. MALFORMACIONES LINFÁTICAS

Las malformaciones linfáticas (ML) son el segundo tipo de malformación más frecuente, después de las venosas. Estas malformaciones congénitas del sistema linfático se manifiestan como sacos linfáticos dilatados, sin comunicación con el sistema linfático periférico. Aparecen en ambos sexos por igual. Existen dos grandes grupos de ML, las macroquísticas y las microquísticas. Suele ser frecuente la aparición de formas combinadas o mixtas.

Existen varias definiciones de ML, muchas de ellas ambiguas. A pesar de ello, se considera una lesión como macroquística cuando es posible aspirarlas y luego esclerosarlas, con una disminución del tamaño de la lesión. Esto es mucho más complejo en las lesiones microquísticas.

La localización más frecuente es en la cabeza y en el cuello, comúnmente en el triángulo cervical posterior (Figura 6).





FIGURA 6. A: Paciente de 14 meses con una malformación linfática macroquistica extensa del cuello. B: imagen de resonancia magnética (corte axial), ponderada en T2. C: respuesta después del tratamiento combinado con esclerosis percutánea y cirugía plástica.

Presentación clínica

La mayoría de las ML se descubren hacia los dos años de vida, aunque en algunos casos, aparecen en el recién nacido, e incluso pueden diagnosticarse por ecografía prenatal. Se manifiestan como tumoraciones palpables, de consistencia blanda y temperatura similar a la del resto de la piel. El aspecto clínico es variable según el tamaño y, fundamentalmente, la localización y la profundidad de la malformación. En su evolución natural, estas lesiones suelen crecer al ritmo del crecimiento del paciente. Tal como sucede con todas las malformaciones vasculares, se ha descrito que estas lesiones pueden aumentar su tamaño y sintomatología asociada durante la adolescencia, en probable relación con los receptores hormonales que presentan estas lesiones. Pueden presentar cambios en la coloración de la piel y pequeñas vesículas, que son características o incluso de piel sana.

El aumento repentino del volumen puede deberse a una infección o a una hemorragia intraquistica. Las lesiones sobreinfectadas aparecen como masas tensas, calientes y eritematosas. El tratamiento antibiótico empírico está indicado en estas circunstancias. La hemorragia intraquistica es menos frecuente, aunque puede presentarse secundaria a un traumatismo o bien de manera espontánea.

Estudios por imágenes

Ecografía: en las lesiones macroquisticas, se observan múltiples imágenes quísticas de diferentes tamaños, separadas por septos ecogénicos. En caso de

sangrado, las imágenes quísticas se observan ecogénicas o con niveles líquidos. Las lesiones microquísticas se presentan como imágenes ecogénicas, de límites poco definidos. En las lesiones mixtas encontramos imágenes quísticas dentro de un área ecogénica. No se observa flujo en el interior de las formaciones quísticas, aunque se evidencia vascularización en los septos que las separan. Las lesiones microquísticas no presentan flujo (Figura 7).



FIGURA 7. Imagen ecográfica de malformaciones linfáticas microquísticas.

Resonancia magnética: permite valorar la extensión, profundidad y la relación con las estructuras adyacentes. Las lesiones macroquísticas presentan contenido hiperintenso en las secuencias T2 y de baja intensidad en las secuencias T1, con refuerzo poscontraste de los tabiques. Las lesiones microquísticas, en general, se presentan como áreas homogéneamente hiperintensas en las secuencias T2 (Figura 8).

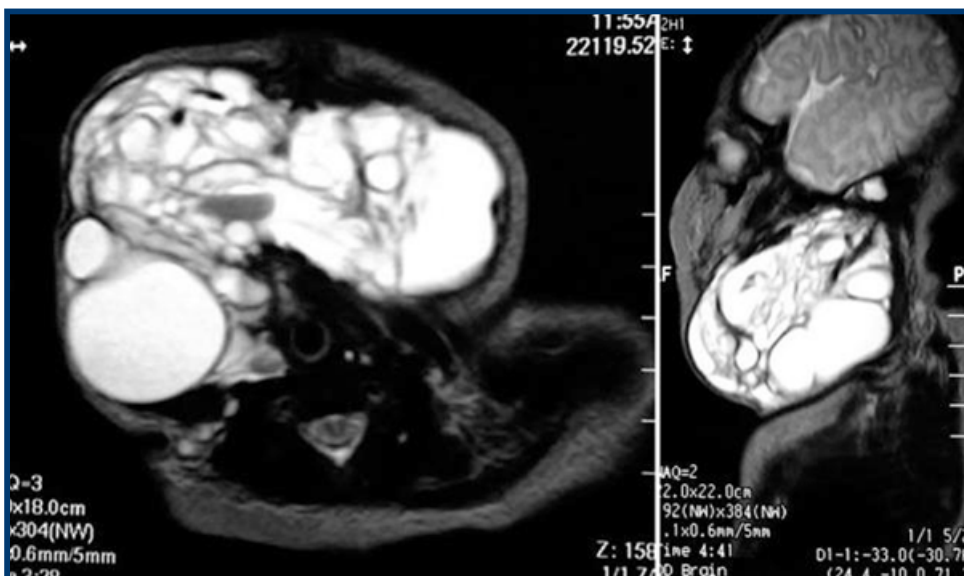


FIGURA 8. Imagen de resonancia magnética con malformaciones linfáticas macrosquísticas.

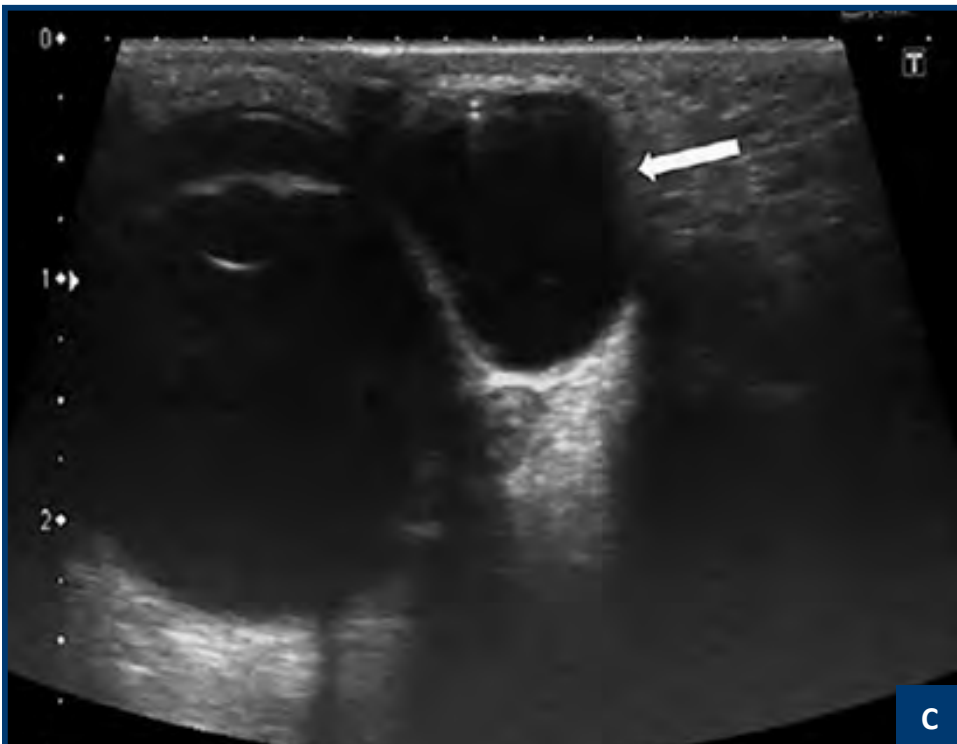
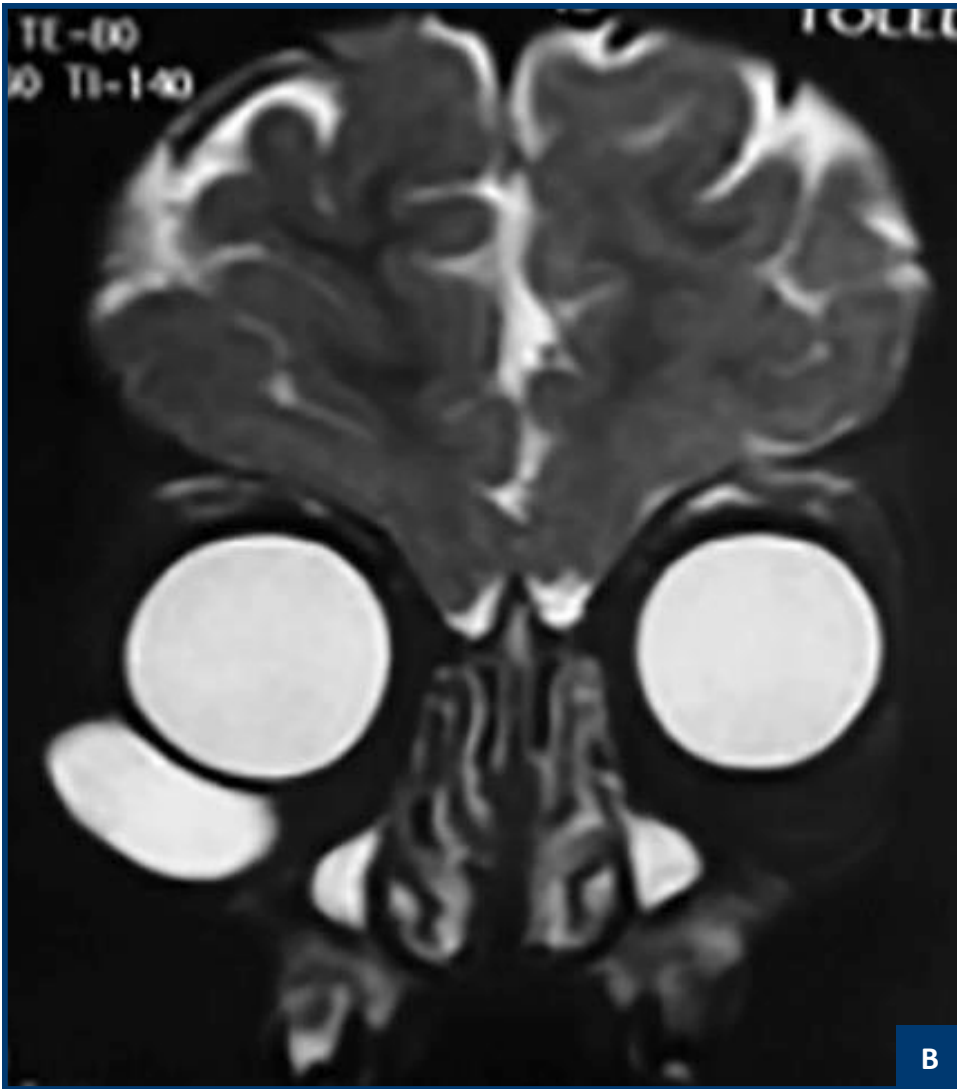
Tratamiento

El tratamiento médico con fármacos antiangiogénicos como la rapamicina o sirolimus ha demostrado su eficacia en casos de malformaciones muy extensas y difusas, sobre todo en recién nacidos con lesiones cervicofaciales extensas. Se están desarrollando distintos protocolos, y sus resultados son promisorios en estas indicaciones precisas. En muchos casos, esta opción terapéutica suele asociarse al tratamiento percutáneo de las lesiones macroquísticas o incluso a la resección quirúrgica complementaria.

La escleroterapia suele indicarse como primera opción terapéutica en todos los pacientes con ML y lesiones macroquísticas. El procedimiento se realiza en la sala de radiología intervencionista, bajo anestesia general. En los casos de malformaciones que comprometen la vía aérea, se deben considerar las mismas precauciones que se mencionaron para las MV.

Los agentes esclerosantes más utilizados son el tetradecilsulfato sódico y la doxiciclina para las lesiones macroquísticas. La bleomicina ha mostrado resultados aceptables en el tratamiento de las malformaciones microquísticas (*Figuras 9 y 10*).





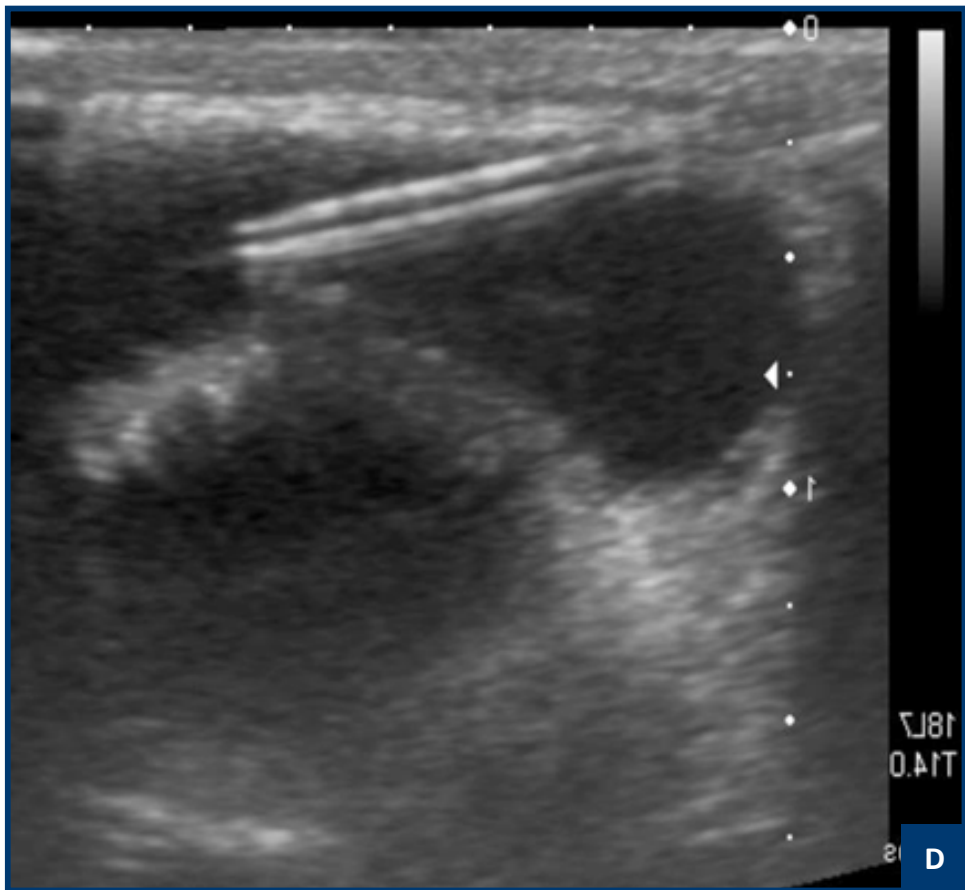




FIGURA 9. A: paciente de 2 años con una malformación linfática periorbitaria derecha. B: imagen de resonancia magnética de la misma paciente (corte coronal) ponderada en T2. C: imagen ecográfica de la malformación linfática (flecha), adyacente al globo ocular. D: punción de la lesión quística bajo guía ecográfica. E: imagen radioscópica tras la inyección del agente esclerosante. F: evolución clínica favorable con desaparición de la lesión.

En el último tiempo, la doxiciclina ha ganado terreno, ya que ha demostrado eficacia y seguridad, sobre todo para su uso en lesiones macroquísticas y, en especial, en quistes intraabdominales.

Existen varios estudios que comunicaron su eficacia en el tratamiento de las malformaciones linfáticas, sobre todo en las macroquísticas. En algunos casos, es necesario complementar el tratamiento con la resección quirúrgica de las lesiones remanentes.



FIGURA 10. A: paciente con malformación linfática cervicofacial extensa y difusa asociada a macroglosia marcada. B: el mismo paciente luego del tratamiento con múltiples sesiones de escleroterapia, además de tratamiento médico con sirolímús y glossectomía parcial.

Está demostrado que los mejores resultados en el manejo de este tipo de anomalías se obtienen mediante el control y el seguimiento conjuntos de los diversos especialistas relacionados con este grupo de pacientes. Así, en nuestra práctica diaria, es muy común la discusión de las decisiones diagnósticas y terapéuticas entre radiólogos, cirujanos generales y plásticos, dermatólogos, pediatras, traumatólogos, hematólogos y oftalmólogos, entre otros.

Los métodos por imágenes son un pilar fundamental para el diagnóstico adecuado de esta patología, sobre la cual se basará el tratamiento específico.

5. MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS

Las malformaciones arteriovenosas (MAV) son una patología rara y polifacética. Son a malformaciones vasculares de alto flujo y presentan una red de vasos anómala que comunica directamente arterias aferentes con venas de drenaje. Se caracterizan por la ausencia de una red capilar.

En casi la mitad de los casos se localizan en la cabeza y el cuello (47%), seguidos en frecuencia por las extremidades (28%).

Las MAV periféricas pueden ocurrir en cualquier órgano o segmento corporal y en el compartimento superficial, el profundo o ambos.

Las MAV extracraneales pueden ser focales o multicéntricas (difusas). Las malformaciones arteriovenosas focales son firmes, presentan un nido central y, en general, una arteria dadora. Por su parte, las MAV multicéntricas presentan múltiples nidos mal delimitados, suelen tener dos o más arterias dadoras y presentan compromiso difuso de la piel en la región afectada. El manejo es complejo y requiere múltiples modalidades de tratamiento.

Clasificación clínica

Las MAV son lesiones congénitas, por lo que se presentan desde la niñez. La mayoría se detectan en la adolescencia y solo un porcentaje bajo (no más de un 20%) se diagnostican en la adultez. La presencia de una fístula arteriovenosa hace que la historia natural de este tipo de malformaciones sea el crecimiento. Algunas condiciones, como el embarazo, el trauma o los cambios hormonales, pueden desencadenar el desarrollo de la malformación.

Es habitual que los síntomas se desarrollen entre la segunda y la tercera década de la vida. La manifestación clínica dependerá de la localización, la cantidad y la profundidad de los cortocircuitos arteriovenosos. Estas manifestaciones van desde el aumento de volumen con hiperemia hasta la aparición de telangiectasias y de várices, las cuales se asocian a dolor debido a la presencia de fístulas que mantienen la presión del nido. También pueden presentar síntomas graves, como sangrado, isquemia y signos de estasis venosa, con ulceración cutánea y gangrena por hipertensión venosa. La complicación más grave es la insuficiencia cardíaca congestiva, la cual se observa, raras veces, en adultos con cortocircuitos masivos entre las venas y arterias mayores y en recién nacidos.

La clasificación de Shobinger distingue cuatro estadios clínicos según la gravedad (Tabla 2).

Estadio	Etapa clínica	Característica clínica
Estadio I	Quiescente	Lesión latente o inactiva, con pocos síntomas o sin ellos.
Estadio II	Expansión	Lesión sintomática. Puede presentar aumento de volumen, dolor, hiperemia y frémito.
Estadio III	Destrucción	Lesión que compromete la piel, con úlceras y hemorragias, y lesiones que se acompañan de lisis ósea.
Estadio IV	Descompensación	Insuficiencia cardíaca congestiva.

TABLA 2. Clasificación de Shobinger de las malformaciones arteriovenosas

Estudios por imágenes

El estudio por imágenes en las MAV es fundamental y el objetivo es, por una parte, determinar la extensión de la lesión y, por otra, la presencia de un flujo alto o bajo en ella.

La radiología simple puede ser útil para detectar lesiones óseas líticas en las MAV, así como para identificar flebolitos, comunes en las malformaciones venosas.

Sin embargo, en la mayoría de los casos será necesario realizar estudios complementarios, como ecografía Doppler, resonancia magnética o angiotomografía computada.

La ecografía Doppler es un examen útil porque nos proporciona información general sobre el tamaño y el flujo de la malformación. Permite verificar la presencia de una fístula arteriovenosa en la MAV. También nos proporciona información sobre la profundidad de la lesión y el compromiso de los compartimentos musculares. Sin embargo, si se requiere una caracterización más precisa del tamaño de la lesión y de su relación con estructuras nobles, deberá complementarse con estudios como la resonancia magnética o la tomografía computada. Esto último es especialmente necesario en aquellos casos en que se esté planificando una intervención, y en lesiones de alto flujo.

La resonancia nuclear magnética, en modalidad con y sin contraste, presenta una imagen de excelente calidad para caracterizar la lesión y evaluar su extensión y su relación con otras estructuras, así como con los vasos aferentes y las venas de drenaje. Debido al tiempo de adquisición de las imágenes, en los niños se requiere anestesia. Los hallazgos característicos son imágenes serpenteantes que corresponden a dilataciones en los vasos aferentes y los vasos de drenaje de alto flujo. Los nidos se presentan como vasos displásicos con zonas sin flujo. En las imágenes ponderadas en T1 se observan focos hiperintensos con trombosis o hemorragia, y pérdida de intensidad alta normal en la médula puede indicar compromiso intraóseo. El contraste con gadolinio permite delinear vasos específicos, con opacificación de los nidos y con contraste temprano en las venas de drenaje.

La angioTAC tiene como ventaja el tiempo de adquisición rápido de las imágenes, que se pueden obtener en el contexto de complicaciones agudas, con muy buena resolución. Permite una buena evaluación de lesiones abdominales, pélvicas, óseas y torácicas (*Figura 11*). Entre sus desventajas se encuentra la exposición a la radiación ionizante.



FIGURA 11. Malformación arteriovenosa pélvica con fístulas arteriovenosas dependientes, principalmente de la arteria hipogástrica derecha y, en menor medida, de la izquierda. El paciente presentó insuficiencia cardíaca (estado IV de la clasificación de Schobinger).

Tratamiento

El principal objetivo en el tratamiento de una MAV es el control de la mayor cantidad posible de cortocircuitos arteriovenosos, de modo de ofrecer la mejor paliación de las manifestaciones clínicas.

En el caso de las MAV, la cura completa solo es posible en algunas ocasiones, especialmente cuando la presencia de cortocircuitos arteriovenosos es favorable para el tratamiento endovascular y existe la posibilidad de realizar la resección quirúrgica o la embolización del nido.

El tratamiento de las MAV debe ser lo más extenso posible, dado que tratamientos incompletos pueden llevar a una lateralización, al reclutamiento de una mayor cantidad de vasos y, por último, a la expansión de la malformación.

El tratamiento de las MAV es desafiante y requiere un enfoque multidisciplinario, las reintervenciones son habituales y las potenciales complicaciones de los tratamientos pueden ser graves, como necrosis local del tejido inmediatamente adyacente a la malformación.

Tratamiento médico

El tratamiento médico es de poca utilidad en las MAV debido a la presencia de cortocircuitos arteriovenosos. Puede ser de utilidad sintomática en los estadios I y II de Schobinger pero es de nula utilidad en los estadios más avanzados. Es adyuvante de la terapia endovascular y del tratamiento quirúrgico. Suelen indicarse antiinflamatorios no esteroides, prendas de compresión y anticoagulación. Hoy en día, los corticoides se encuentran en la primera línea del tratamiento, acompañados o no de otros agentes, como el propranolol, la aspirina y agentes antifibrinolíticos. Como fármacos de segunda línea se usan agentes quimioterápicos, antiplaquetarios y antiangiogénicos e interferón, o sus combinaciones. Estos medicamentos tienen usos limitados y varios efectos adversos.

Tratamiento endovascular

El tratamiento endovascular de las MAV es el preferido como primera aproximación, ya que es menos invasivo. Puede considerarse como tratamiento primario o bien como adyuvante del tratamiento quirúrgico y del tratamiento médico. Este tratamiento reduce la sintomatología y previene complicaciones como síndromes compresivos, isquemia distal o fenómenos de robo arterial, ulceración y hemorragia (*Figura 12*).

Para este abordaje se requiere un conocimiento acabado de la anatomía vascular, que se obtiene con angiorresonancia magnética o angioTAC. El tratamiento es individualizado y se diseña para cada paciente, según la extensión, la localización y la dinámica del flujo de la lesión.

La realización de una arteriografía diagnóstica raras veces está indicada como procedimiento aislado, y suele acompañarse de una embolización endovascular.

Las lesiones focales pueden tratarse en una sola sesión; en cambio, las lesiones complejas y extensas suelen requerir un tratamiento en etapas.

El objetivo del tratamiento endovascular es llegar lo más cerca posible al nido de la malformación para realizar una embolización selectiva de este y anular la comunicación arteriovenosa. Se debe considerar que, en muchas ocasiones, hay más de una arteria aferente que alimenta el nido.

Además, se debe considerar la embolización desde el lado venoso del drenaje venoso y de las dilataciones venosas inmediatamente distales al nido de la malformación.

La embolización del vaso nativo sólo debe realizarse de manera selectiva en las ramas que alimenten únicamente el nido de la malformación.

En general, no se recomienda la embolización de ramas arteriales más proximales, dado que puede verse limitado el acceso al nido en un procedimiento posterior, y porque puede provocar el reclutamiento de vasos nuevos al nido de la malformación.

En las venas de drenaje dominante, la embolización transvenosa con *coils* o líquidos embólicos logra una oclusión permanente. Raras veces se utilizan *coils* o *plugs* vasculares de drenaje venoso como tratamiento único en las MAV, sino que se emplean en asociación con el manejo del nido de la malformación vascular. Este tratamiento se recomienda principalmente en las MAV sintomáticas.

El agente de embolización ideal es aquel que es seguro, penetra en el nido y en el drenaje venoso y logra un despliegue controlado y una oclusión permanente. Lamentablemente, ningún agente cumple con todas estas características.

Los principales agentes utilizados son los siguientes:

Etanol: es un potente agente esclerosante, pero dados los efectos adversos sistémicos, su uso en malformaciones vasculares con cortocircuitos arteriovenosos de mediano o alto flujo es limitado.

N-butil cianocrilato (NBCA): es un líquido adhesivo que se polimeriza de manera irreversible. Se realiza una mezcla con lipiodol, un compuesto radioopaco que retrasa la polimerización. La concentración de esta mezcla depende de la lesión. Antes de la administración por microcatéter, se debe purgar este con una solución no iónica, como una solución de glucosa al 50%. Tras la administración, debe retirarse rápidamente para evitar su adhesión.

Etilen-vinil-alcohol (EVOH): es un líquido polímero no adhesivo, que al contacto con la sangre se polimeriza de manera gradual. Su solvente es el dimetilsulfóxido (DMSO) y su mezcla radioopaca, el tantalio.

Las principales complicaciones asociadas al uso de agentes embólicos son la embolización sistémica, la necrosis endotelial, la isquemia de tejidos circundantes o distal y la adherencia del catéter (cuando se usan NBCA o EVOH).



FIGURA 12. Malformación arteriovenosa en la muñeca con múltiples fistulas arteriovenosas dependientes de la arteria ulnar y embolización con etilen-vinil-alcohol.

El uso de *coils* es útil para la embolización de dilataciones venosas de drenaje, ya sea por vía transvenosa o por vía arterial cuando la comunicación arteriovenosa lo permite. Los *coils* pueden usarse en combinación con líquidos embólicos (*Figura 13*).

Respecto de las aferencias arteriales y el uso de *coils*, estos se recomiendan para vasos que alimentan directa y exclusivamente la malformación, toda vez que ya ha sido tratado el nido.

Su uso en vasos muy proximales debe evitarse, dado que puede producir isquemia de territorios límite o de tejido sano y, además, porque produce reclutamiento de vasos nuevos hacia el nido de la malformación.

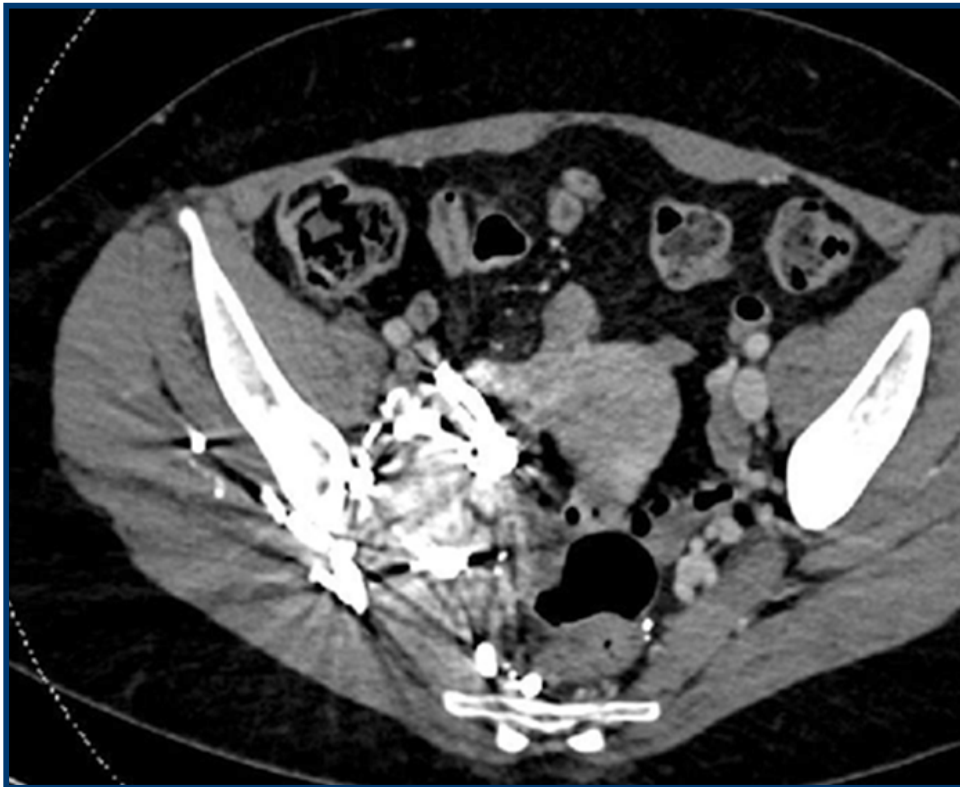


FIGURA 13. Malformación arteriovenosa pélvica gigante tratada con N-butil cianocrilato.

Tratamiento quirúrgico

Requiere técnicas de hemostasia y reconstrucción. Es esperable un sangrado difícil de controlar.

Las MAV ideales para la resección quirúrgica son las de vasos pequeños, localizadas y de bordes bien definidos. Las lesiones que se observan mal delimitadas en los estudios por imágenes, no son candidatas para la resección. Las MAV con riesgo de sangrado, crecimiento progresivo o extensas pueden requerir embolización previa y un plan de reconstrucción posterior a la intervención. En ciertas ocasiones, es necesario realizar el procedimiento en intervalos de 3 o 4 meses.

No existe ninguna contraindicación absoluta para la cirugía abierta, pero se requiere una planificación prequirúrgica exhaustiva, sobre todo cuando el paciente utiliza anticoagulantes y cuando hay compromiso cardiopulmonar, coagulopatías u otras comorbilidades.

En relación con la técnica quirúrgica, se realiza una incisión amplia siguiendo las líneas de tensión de la piel, según la planificación, con al menos 1 cm de margen. Se remueve la MAV en profundidad hasta alcanzar tejido con irrigación normal, preservando las estructuras neurovasculares. Para obtener mejores resultados, se deben reseca las áreas invadidas y de fibrosis. Se realiza una hemostasia prolija mediante distintas técnicas de cauterización y ligaduras, por lo que el tiempo quirúrgico suele ser prolongado. Una vez reseca la MAV, se procede a la reconstrucción con un colgajo local, libre u otro, según corresponda.

En el posoperatorio cobra gran importancia la reposición sanguínea en caso de sangrado, la administración de fluidos y la tromboprolifaxis. El edema puede controlarse con un curso corto de corticoides, considerando el riesgo de retardo en la cicatrización.

6. MALFORMACIONES CAPILARES

Entre todas las malformaciones vasculares, las malformaciones capilares (MC) son las menos frecuentes en la consulta de radiología intervencionista, y son

las que ofrecen menos posibilidades de tratamiento endovascular. Sin embargo, debemos conocerlas para diagnosticarlas y descartar otras malformaciones.

Las MC son lesiones de bajo flujo, según la clasificación de la Sociedad Internacional para el Estudio de Anomalías Vasculares (ISSVA, por su sigla en inglés), compuestas por vasos capilares y vénulas dilatados y ectásicos, que son llamadas “manchas en vino oporto”. La prevalencia aproximada es del 0,3%, aparecen de manera esporádica y se ha descrito una tendencia familiar¹⁶.

Diagnóstico

La mayoría de los vasos anormales se encuentran en la red capilar de la dermis superficial y de las mucosas, y disminuyen en número a medida que se profundizan. No desaparecen espontáneamente¹⁷; suelen estar presentes al nacer y no tienen predominio por sexo. A diferencia de las demás malformaciones vasculares, las MC se diagnostican por hallazgos clínicos; las lesiones aparecen como manchas maculares de color rosado y violeta en cualquier área del cuerpo, pero principalmente en la cabeza y el cuello. Son más oscuras y gruesas, e incluso pueden desarrollar ampollas e hiperqueratosis cuanto más edad tiene el paciente. Las lesiones que aparecen en el cuerpo tienden a ser más claras¹⁷.

Los estudios por imágenes no aportan datos de importancia; tanto la ecografía como la TAC y la RM muestran observan solo engrosamiento de la dermis y, eventualmente, hipertrofia de estructuras óseas vecinas^{18,19}.

Las MC pueden formar parte de otros síndromes clínicos, como el de Sturge-Weber, el Proteus, el de Cobb, el de Parkes-Weber, encefalocèle, meninges ectópicas, hemorragia telangiectasia hereditaria y espina bífida oculta^{17,20}.

En muchas MC no se detectan defectos genéticos, pero se han relacionado mutaciones genéticas en el gen *RASA 1* en algunos casos familiares estudiados¹⁶.

Tratamiento médico

No hay un tratamiento médico conocido para este tipo de malformaciones vasculares.

Tratamiento endovascular

No existen técnicas endovasculares que aporten algo al manejo de las MC. Este incluye el uso láser, especialmente el del colorante pulsado²⁰, sobre todo en niños. Con esta técnica, la hemoglobina absorbe el láser, lo que se convierte en calor y produce coagulación en los vasos sanguíneos. Esta terapia debe iniciarse en forma temprana para lograr mejores resultados; suelen necesitarse varias sesiones²¹.

Tratamiento quirúrgico

El manejo quirúrgico de la MC se reserva para la corrección de deformidades del tejido vecino.

7. MALFORMACIONES MIXTAS

Las malformaciones mixtas incluyen afecciones que presentan más de un componente (arterial, linfático o venoso), lo que dificulta su diagnóstico y manejo, que deberán analizarse en detalle e individualizarse para obtener el mejor resultado posible.

Espectro relacionado con PIK3CA

Son un grupo de desórdenes genéticos con crecimiento asimétrico causado por alteraciones en el fosfatidilinositol 4-5-bisfosfato-3-cinasa (Pi3K) que cataliza la subunidad del gen alfa (PIK3CA)²².

Entre las enfermedades relacionadas con alteraciones del PIK3CA con malformaciones vasculares se encuentran:

- Síndrome de CLOVES.
- Síndrome de Klippel-Trenaunay.
- Malformación megalocéfalicocapilar.

7.1 Síndrome de CLOVES

Es un síndrome asociado al crecimiento regional de hueso y tejidos blandos, malformaciones vasculares y esqueléticas, como la escoliosis. También se ha observado una alta incidencia de tromboembolismo pulmonar.

Las anomalías vasculares asociadas a este síndrome se relacionan con sangrado y eventos tromboembólicos que pueden ser fatales, por lo que requieren escleroterapia o tratamiento con láser²³. Estas malformaciones vasculares pueden ser linfáticas, capilares, venosas o mixtas. Las malformaciones linfáticas son las más comunes y pueden ser macro o microquísticas. La mayoría son de bajo flujo, aunque las malformaciones paraespinales pueden ser de alto flujo.

El tratamiento incluye escleroterapia y embolización, respectivamente, en las malformaciones linfáticas o venosas. En el caso de malformaciones de alto flujo, se realiza la embolización o la resección quirúrgica. Es importante considerar la anticoagulación debido al elevado riesgo de eventos tromboembólicos.

7.2 Síndrome de Klippel-Trenaunay

El síndrome de Klippel-Trenaunay (KTS, por su sigla en inglés) fue descrito por primera vez por Hilaire en 1832 y reconocido recién en siglo xx²⁴. Los médicos franceses Maurice Klippel y Paul Trenaunay quienes asociaron por primera la presencia de anomalías vasculares e hipertrofia de los miembros pélvicos. Lo más frecuente es que afecten las extremidades inferiores; sin embargo, también pueden afectar las extremidades superiores o el tronco²⁵.

El KTS se encuentra entre las patologías asociadas a la sobreexpresión de PIK3CA²⁵, que se ha observado con cariotipo normal y con traslocaciones esporádicas informadas en los cromosomas 5 a 11 y 8 a 14²⁴.

El Pi3K inicia la vía de señalización que asegura el crecimiento y la diferenciación normales en la célula. Cuando esta vía se ve afectada por mutaciones genéticas, provoca un crecimiento celular no regulado y la formación de canales vasculares anómalos²⁵.

La incidencia estimada del KTS es de 2-5 por cada 100.000 habitantes y es más frecuente en hombres que en mujeres, con una relación de 1,5:1²⁶.

Diagnóstico

El diagnóstico es clínico y se caracteriza por una mancha en vino oporto, varicosidades e hipertrofia de las extremidades. No se requieren estudios por imágenes o de laboratorio ni exámenes genéticos para el diagnóstico²⁵.

La mancha en vino oporto es un tipo de malformación capilar que suele estar presente en las extremidades inferiores, la mayoría de las veces en la parte lateral del muslo y en la pantorrilla de la extremidad afectada²⁵.

Las malformaciones linfáticas, incluido el linfedema son comunes, con lesiones microquísticas cutáneas, que son vesículas linfáticas en la superficie de la mancha en vino de oporto. Estas vesículas suelen ser pequeñas y de color oscuro y sangran de forma recurrente. Cuando las lesiones son macroquísticas, suelen presentarse en la pelvis y son asintomáticas, aunque pueden causar obstrucción o compresión. También se puede observar linfagiectasia intestinal, lo que se traduce en una pérdida de proteínas en ese nivel²⁵.

Las anomalías en el sistema venoso afectan tanto el sistema superficial como el profundo mediante la formación de vasos afluentes. La más común es la vena marginal lateral, también conocida como “la vena de Servelle”, presente en un 70% de los pacientes y, si bien no suele ser visible desde el inicio, es posible palparla

a medida que avanza la edad. Esta vena es incompetente: nace en la región dorsolateral del pie y se extiende por el miembro inferior hasta su inserción en múltiples puntos del sistema venoso profundo. También es posible encontrar la vena ciática persistente, que se origina en la vena poplítea y asciende por el trayecto del ciático; suele ser incompetente y puede causar tromboflebitis, trombosis venosa profunda e incluso tromboembolia pulmonar²⁵.

En cuanto al sistema profundo, no se conoce la incidencia de su afección en esta patología, aunque se han detectado obstrucciones en las arterias poplítea y femoral por bandas fibrosas y atresias, además de malformaciones de la vena ilíaca y de la vena cava inferior²⁵.

Las lesiones a nivel intestinal suelen ser venosas; la localización más frecuente es en el colon sigmoidees y el colon izquierdo, aunque pueden involucrar todo el colon²⁵.

El sobrecrecimiento de las extremidades es evidente al momento del nacimiento y progresivo, puede involucrar la extremidad completa, incluidos el pie y la mano⁴. Pueden aparecer complicaciones como celulitis y septicemia, secundarias a la proliferación bacteriana en espacios linfáticos anormales²⁵.

Los estudios por imágenes no son indispensables para el diagnóstico, aunque la ecografía y la resonancia magnética pueden ser útiles para identificar y medir venas remanentes, además de planificar el tratamiento²⁵.

Tratamiento médico

Se recomienda tratamiento conservador con medias de compresión para reducir el edema de los miembros inferiores; luego de los 4 años se da seguimiento a la longitud de las extremidades⁴. La higiene de la piel minimiza el riesgo de infección y sangrado²⁵.

Algunos pacientes son candidatos a tratamiento con sirolimús, que disminuye la progresión de la malformación y puede mejorar los síntomas y la calidad de vida del paciente²⁵.

Se deben tratar las zonas con mucho dolor, priorizando siempre la función a la apariencia de la extremidad²⁵.

Tratamiento quirúrgico

Existe poca respuesta al tratamiento quirúrgico, por lo que, en pacientes asintomáticos, se prefiere el tratamiento médico con analgésicos, antibióticos y heparina de bajo peso molecular²⁶.

El tratamiento quirúrgico es una indicación absoluta cuando hay úlceras recurrentes y hemorrágicas resistentes al tratamiento o tromboembolia pulmonar o profunda. Las indicaciones relativas incluyen dolor y edema, además de toda sintomatología que altere la calidad de vida del paciente y cosmética²⁶.

Se puede realizar el cierre profiláctico de las venas embriológicas como la vena marginal lateral y la vena ciática persistente para prevenir eventos embólicos pulmonares²⁵.

Tratamiento endovascular

Se puede considerar el cierre endovascular en pacientes pediátricos o en jóvenes para evitar el crecimiento del vaso y adelgazamiento de la pared. Cualquier tipo de procedimiento endovascular requerirá anticoagulación²⁵.

En la flebografía es posible identificar el sistema profundo hipoplásico, debido a que el drenaje se produce principalmente por las venas remanentes²⁵.

El cateterismo de las venas anómalas puede realizarse mediante punción guiada lateral del tobillo con un kit de micropunción; es recomendable asegurar múltiples accesos antes de iniciar el procedimiento endovascular²⁵. Este se puede realizar mediante embolización con *coils*, ablación por radiofrecuencia o láser o colocación de *plug*²⁵.

El uso de ablación química que incluye alcohol no es una alternativa segura para las venas de origen embriológico persistentes debido a las múltiples conexiones con el sistema profundo que pueden desencadenar tromboembolia pulmonar⁴; sin embargo, se pueden utilizar polidocanol, tetradecil-sulfato, alcohol o *microfoams* para el tratamiento de las venas afluentes²⁶.

El tratamiento endovascular mínimamente invasivo es una opción para minimizar el riesgo de tromboembolia pulmonar²⁵. El tratamiento mediante ablación presenta algunas limitaciones, como el diámetro de la vena. La utilización del sistema MOCA (Flebogrif®) ha demostrado su utilidad en el tratamiento de la insuficiencia venosa en venas de diámetro grande²⁶.

Pronóstico y complicaciones

Estos pacientes son propensos a desarrollar coagulopatías con elevación del dímero D y niveles bajos de fibrinógeno, así como a presentar anomalías anatómicas tanto en el sistema venoso como en el linfático. La coagulopatía, cuando aparece, suele ser localizada, también llamada coagulopatía intravascular localizada, y puede progresar a una coagulopatía intravascular diseminada. Se ha identificado que esta evolución de la coagulopatía es secundaria a algún tipo de tratamiento intervencionista o escleroterapia asociado a la inmovilización²⁵.

El desarrollo de trombosis no es raro e incluso puede ocurrir de forma espontánea, con una incidencia reportada entre el 4% y el 22%. La tromboembolia pulmonar se ha informado en el 4% de los pacientes. En pacientes con riesgo alto de trombosis se recomienda indicar anticoagulación²⁵.

Los pacientes con KTS se consideran de alto riesgo y se recomienda anticoagulación con heparina de bajo peso molecular durante dos semanas, tanto antes como después del procedimiento. No hay evidencia sobre el uso de aspirina en estos pacientes. Las medias de compresión reducen la estasis venosa, se deben usar de manera regular y cambiarlas cada 3 meses²⁵. El tratamiento de los pacientes con este síndrome no se encuentra estandarizado en las guías²⁷.

7.3 Malformaciones megalocéfalicocapilares

7.3.1 Síndrome de Sturge-Weber

El síndrome de Sturge-Weber (SWS, por su sigla en inglés) congénito se caracteriza por una mancha facial en vino oporto, una angiomasia leptomenígea (venoso-capilar) que involucra el ojo y el cerebro. Esta malformación suele estar localizada en el área oftálmica o en zonas que envuelven territorios de las ramas maxilares del nervio trigémino; suele ser bilateral. Este último no suele ser un indicador de buen pronóstico debido al riesgo de compresión de las meninges. Se encuentra presente desde el nacimiento, pero crece y cambia con la edad. Se relaciona con la mutación del gen *GNAQ* y no es hereditario.

La malformación leptomenígea es una malformación capilar y venosa que se presenta en el 10-20% de los casos con lesión facial, habitualmente ipsilateral al sitio de la mancha. Las regiones cerebrales más afectadas son las regiones parietal y occipital y alguna porción del cerebelo. La malformación leptomenígea suele localizarse en el espacio subaracnoideo, y las venas tortuosas generalmente drenan al sistema venoso profundo. El parénquima circundante se vuelve atrófico y presenta múltiples depósitos de calcio.

Diagnóstico

El diagnóstico del SWS se basa en la presencia de la malformación capilar facial y la malformación venocapilar leptomenígea. El estudio por imágenes de elección es la resonancia; sin embargo, si no está disponible, se puede solicitar una TAC. Estos estudios deben realizarse solo cuando se sospecha una malformación intracraneal que cause síntomas neurológicos²⁸.

Los síntomas neurológicos suelen ser progresivos e incluyen convulsiones, déficit neurológico focal y deficiencia intelectual; sin embargo, según la gravedad de la enfermedad, pueden presentar hidrocefalia secundaria a trombosis del sistema venoso profundo. El campo visual habitualmente afectado es la corteza occipital.

Las convulsiones ocurren en el 80% de los pacientes y suelen ser el primer síntoma de la malformación. La hemiparesia se presenta cuando las convulsiones tienen un inicio súbito y grave y se presentan de forma contralateral a la lesión intracraneal; no es reversible²⁸. El déficit neurológico se identifica algunos meses después del nacimiento, e incluye aumento o descenso del coeficiente intelectual que se asocia con anomalías en el electroencefalograma, la frecuencia de las convulsiones y el compromiso del lóbulo frontal.

Se ha descrito como asociado a trastornos del espectro autista o a dificultades de comunicación social, así como a un mayor riesgo de comportamientos suicidas en comparación con otros pacientes con trastornos neurológicos.

La principal anomalía presentada es el glaucoma (por aumento de la presión intraocular), que ocurre en la mitad de los pacientes²⁹.

Tratamiento

No existe un tratamiento específico para este síndrome. El manejo de la epilepsia suele ser complejo, de difícil control y debe ajustarse acorde al paciente; incluso en los casos refractarios al tratamiento se sugiere la realización de una hemisferectomía o resección del tejido epileptogénico^{28,30}. La mancha en vino oportu se trata de manera selectiva con fototermólisis con láser pulsado.

Se recomienda incluir dosis bajas de heparina desde la infancia (3-5 mg/kg/día); se ha documentado el uso de dosis bajas de aspirina como mecanismo antitrombótico³⁰.

7.3.2 Síndrome de Proteus

El síndrome de Proteus (SP) es un trastorno esporádico, muy variable y raro, que se superpone a síndromes en los que existe sobrecrecimiento asimétrico. La descripción más antigua del SP en la literatura es la de Treves, del siglo XIX. En 1979, Cohen y Hayden describieron el SP en dos pacientes. Lo caracterizan como un trastorno caracterizado por un crecimiento excesivo de múltiples tejidos, nevos del tejido conectivo, nevos epidérmicos e hiperostosis³¹.

En un principio, se lo clasificó como un trastorno hamartomatoso congénito y genéticamente determinado. Hoy en día se lo clasifica como un síndrome de crecimiento en mosaicismo. En el SP existe una mutación que activa del gen *AKT1* (c.49G>A,p.Glu17Lys), que causa un desequilibrio celular en la relación apoptosis/crecimiento, a favor de los factores de supervivencia de la célula. La gravedad y la extensión de la enfermedad dependerán del número de células portadoras de la mutación.

Su prevalencia estimada es aproximadamente de 1:1 000 000 y 1:10 000 000 de habitantes³².

El gen *AKT1* regula la proliferación y la supervivencia, mediante la inhibición de la detención del ciclo celular mediante la fosforilación de los inhibidores de cdk p21 y p27 y promoviendo la expresión de proteínas de supervivencia celular que estimulan la actividad de NF-B. Al mismo tiempo, *AKT1* tiene actividad supresora sobre genes proapoptóticos (como caspasa-9 y Bad, entre otros).

La tasa de malformaciones vasculares en los pacientes con SP es elevada. Suelen ser malformaciones de capilares cutáneos; algunas con malformaciones venosas y vasos linfáticos; las malformaciones arteriales son raras. Están descritas malformaciones arteriovenosas intracraneales. Estas no suelen ser tan graves como las malformaciones vasculares del síndrome de Klippel-Trenaunay.

Diagnóstico

Se manifiesta principalmente como un crecimiento excesivo (distorsionante, irregular y progresivo) posnatal; se vuelve más evidente entre los 6 y los 18 meses de edad y, con el tiempo, tiende a agravarse.

Las manifestaciones suelen ser asimétricas y son muy variables entre los pacientes; un patrón de crecimiento simétrico debería poner en duda el diagnóstico de PS. Pueden incluir cualquier tejido del cuerpo, a veces con extensiones muy limitadas, lo que dificulta su diagnóstico. Los órganos más afectados son el tejido adiposo, el hueso y el tejido conjuntivo. Cualquier parte del cuerpo puede verse afectada, siendo las extremidades las más frecuentes.

La progresión de la enfermedad es rápida. El crecimiento excesivo de la parte afectada hace que el hueso subyacente se distorsione de manera irreconocible; es una de las características distintivas del síndrome.

Hoeger *et al.* en su estudio mostraron que 22 de 17 pacientes tienen afectación del sistema vascular de manera clínica, histológica y morfológica, con una prevalencia combinada del 70-80 % de tumores vasculares³³.

Los hemangiomas clásicos ocurren en alrededor del 5% al 10% de los lactantes, y los linfangiomas o hamartomas vasculares son extremadamente raros.

En el SP, los tumores vasculares se diferencian de los hemangiomas clásicos porque presentan una consistencia más blanda, son más grandes y están diseminados, por lo que adquieren un aspecto diferente. Otra característica es su crecimiento persistente, sin involución, y una mayor tasa de complicaciones (flebitis y trombosis).

Las manchas en vino oporto y los tumores vasculares suelen localizarse con mayor frecuencia en el tronco, y las anomalías venosas son más comunes en las extremidades.

La complicación más urgente y potencialmente mortal del SP, la PS, puede ser la trombosis venosa profunda (TVP) y la enfermedad pulmonar por embolia (EP). Las alteraciones del tejido graso son distintivas y pueden presentar tanto crecimiento excesivo de tejido adiposo como atrofia.

El nevo epidérmico verrugoso lineal es una manifestación común que se presenta después del nacimiento y comienza su crecimiento y oscurecimiento siguiendo las líneas de Blaschko en el primer año de vida. El nevo de tejido conectivo cerebriforme es un hallazgo menos común, con un engrosamiento del tejido subcutáneo alternado con surcos que presentan un aspecto cerebriforme.

Los pacientes con fenotipo fácil generalmente presentan un déficit cognitivo. Presentan características como fisuras palpebrales hacia abajo, *facies* alargada, depresión nasal, narinas anchas o antevertidas y boca abierta persistente. Los dos tipos de tumores más asociados con el SP son los adenomas monomórficos de las glándulas parótidas y los cistoadenomas ováricos bilaterales^{33,34}.

Los criterios diagnósticos pueden ser generales o específicos. Los criterios generales son la distribución en mosaico del fenotipo, la ocurrencia esporádica y un curso progresivo. En caso de no cumplir con los tres criterios, se excluye el diagnóstico; si se cumplen, se deben evaluar los criterios específicos.

El diagnóstico se facilita mediante la identificación molecular de la mutación c.49G>A en *AKT1*. En general, los pacientes que no cumplen los criterios generales y específicos no presentan la mutación.

Tratamiento

No se ha publicado ninguna guía de práctica clínica para el SP. Es una enfermedad compleja y multisistémica, por lo que el tratamiento debe adaptarse a las manifestaciones y necesidades específicas del paciente.

Las causas más frecuentes en los pacientes con SP son la trombosis venosa profunda y la tromboembolia pulmonar. La mayoría de los pacientes requieren tratamiento quirúrgico, por lo que la profilaxis anticoagulante es especialmente

importante. Esta profilaxis puede ser difícil de implementar por las anomalías vasculares asociadas con este síndrome, y las cirugías pueden complicarse con sangrado posoperatorio³⁴.

Las extremidades tienden a presentar deformidades grandes que involucran tejidos blandos, huesos y vasos sanguíneos. El tratamiento quirúrgico suele ser inviable debido a las malformaciones de los sistemas profundos, por lo que la amputación resulta una opción aceptable.

7.3.3 Síndrome de Maffucci

El síndrome de Maffucci es una displasia mesodérmica congénita esporádica, no familiar, en la que se observan discondroplasias, hemangiomas y lesiones degenerativas, tanto malignas como benignas. Se lo conoce también como síndrome de discondroplasia con hemangiomas. En 1835 y en 1863, Chuveilheir y Hanssen, respectivamente, describieron casos similares. En 1881, Angelo Maffucci describió a un paciente con flebolitos, hemangiomas congénitos y discondroplasia.

Es una entidad poco frecuente que afecta a menos de 1 de cada 100 000 personas³⁵. En una revisión retrospectiva de Lewis et al. en 1973 se encontraron solo 105 casos en la literatura anglosajona y, en 1993, Kaplan et al. sumaron 63 casos más descritos³⁵. La enfermedad no muestra predominio por etnia ni por sexo.

Entre los marcadores genéticos, se han encontrado mutaciones somáticas en mosaico en los genes isocitrato deshidrogenasa 1 y 2 (*IDH1* e *IDH2*).

Diagnóstico

Las características más importantes de esta enfermedad son encondromas múltiples (más de tres) en extremidades y hemangiomas de células fusiformes que se desarrollan en cualquier parte del cuerpo³⁶. La edad promedio de inicio es de 4 años. Las lesiones óseas y de tejidos blandos suelen presentar una mayor extensión de un lado del cuerpo que del otro.

Los encondromas son tumores con cartílago ectópico en la metáfisis y la diáfisis de los huesos, que se extienden dentro de los huesos y causan deformidades, acortamiento de las extremidades y fracturas espontáneas. La localización más frecuente es la acral (falanges, metacarpianos y metatarsianos), si bien se pueden encontrar encondromas unilaterales, generalizados, multifocales y regionales.

Los hemangiomas suelen ser las lesiones vasculares más frecuentes; sin embargo, también se han descrito neoformaciones capilares y linfáticas.

Clínicamente, se presentan como nódulos subcutáneos de color azulado y rojizo, de consistencia blanda, que desaparecen a la presión o elevación del brazo, y pueden causar dolor y riesgo de hemorragia en caso de traumatismo. Afectan las mucosas y otros órganos: los ojos, las leptomeninges, el tracto gastrointestinal, las vías aéreas superiores. La afección de estos sistemas puede causar anemia microcítica por hemorragia de tubo digestivo y compromiso respiratorio en caso de rotura³⁶. Las lesiones vasculares pueden evolucionar a hemangiosarcoma, hemangioendotelioma y linfosarcoma.

La malignización de los tejidos tiene una tasa de 52-57%; el condrosarcoma es la lesión maligna más común³⁷.

En los estudios radiográficos, suelen observarse múltiples encondromas que progresan con el tiempo. Se observan flebolitos calcificados dentro de las malformaciones vasculares. Se justifica la realización de técnicas de imagen, como la tomografía computarizada o la resonancia magnética, debido a la presencia de hemangiomas viscerales, considerados tumores malignos.

Tratamiento

En caso de no presentar síntomas ni hallazgos clínicos, el tratamiento no es necesario. La cirugía está indicada en casos en los que exista evidencia de

tumores malignos, fracturas patológicas o defectos de crecimiento. Se extirpa la masa tumoral principalmente para realizar diagnóstico histológico³⁶. Las lesiones vasculares se tratan con resección quirúrgica e incluso con terapia endovascular y embolización, con buenos resultados³⁵.

REFERENCIAS

1. Izadpanah A, Kanevsky J, Belzile E, Schwarz K. Propranolol versus corticosteroids in the treatment of infantile hemangioma: a systematic review and meta-analysis. *Plast Reconstr Surg.* 2013;131(3):601–613. doi:10.1097/PRS.0b013e31827c6fab
2. Zhang L, Wu HW, Yuan W, Zheng JW. Propranolol therapy for infantile hemangioma: our experience. *Drug Des Devel Ther.* 2017;11:1401–1408. doi:10.2147/DDDT.S134808
3. Chen ZY, Wang QN, Zhu YH, Zhou LY, Xu T, He ZY, Yang Y. Progress in the treatment of infantile hemangioma. *Ann Transl Med.* 2019;7(22):692. doi:10.21037/atm.2019.10.47
4. Fernandez-Pineda I. Cardiovascular drugs in the treatment of infantile hemangioma. *World J Cardiol.* 2016;8(1):74–85. doi:10.4330/wjc.v8.i1.74
5. Garza-Rodríguez V, Castrejón-Pérez AD, López-Carrera YI, Vázquez OT, Ocampo-Candiani J. Terapia combinada con propranolol y láser de colorante pulsado (585–595 nm) en el tratamiento del hemangioma infantil. [Revista no indicada]. 2018;62(6):497–505.
6. Rotter A, de Oliveira ZNP. Infantile hemangioma: pathogenesis and mechanisms of action of propranolol. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2017;15(12):1185–1190. doi:10.1111/ddg.13365
7. Kum JJY, Khan ZA. Mechanisms of propranolol action in infantile hemangioma. *Dermatoendocrinol.* 2014;6(1):e979699. doi:10.4161/19381980.2014.979699
8. Handgretinger R. How an accidental discovery paved the way for the treatment of complicated infantile haemangiomas. *Acta Paediatr.* 2014;103(9):896–897. doi:10.1111/apa.12715
9. Sadick M, et al. Vascular anomalies (Part I): classification and diagnostics of vascular anomalies. *Fortschr Röntgenstr.* 2018;190:825–835.
10. Seront E, Vikkula M, Boon LM. Venous malformations of the head and neck. *Otolaryngol Clin North Am.* 2018;51(1):173–184. PMID:29217061
11. Lee BB, Baumgartner I, Berlien P, et al. Diagnosis and treatment of venous malformations: consensus document of the International Union of Phlebology (IUP), updated 2013. *Int Angiol.* 2015;34:97–149.
12. McAlhany J, Yamada R. Diagnostic imaging. *Dermatol Clin.* 2022;40(4):367–377.
13. DeMaio A, New C, Bergmann S. Medical treatment of vascular anomalies. *Dermatol Clin.* 2022;40(4):461–471.
14. Waters M, Hinshelwood J, Chaudry I. Interventional treatment of vascular anomalies. *Dermatol Clin.* 2022;40(4):489–497.
15. Goldenberg DC, Ferreira R. Surgical treatment of vascular anomalies. *Dermatol Clin.* 2022;40(4):473–480.
16. Eerola I, Boon LM, Watanabe S, Grynberg H, Mulliken JB, Vikkula M. Locus for susceptibility for familial capillary malformation (port-wine stain) maps to 5q. *Eur J Hum Genet.* 2002;10:375–380.
17. Carqueja IM, Sousa J, Mansilha A. Vascular malformations: classification, diagnosis, and treatment. *Int Angiol.* 2018;37:127–142. doi:10.23736/S0392-9590.18.03961-5
18. Chaudry M, Manzoor M, Turner R, Turk A. Diagnostic imaging of vascular anomalies. *Facial Plast Surg.* 2012;28:563–574.
19. Dubois J, Alison M. Vascular anomalies: what a radiologist needs to know. *Pediatr Radiol.* 2010;40(6):895–905.
20. Sierre S, Teplisky T, Lipsich J. Malformaciones vasculares: actualización en diagnóstico por imágenes y tratamiento. *Arch Argent Pediatr.* 2016;114(2):167–176.
21. Reyes BA, Geronemus R. Treatment of port-wine stains during childhood with the flashlamp-pumped pulsed dye laser. *J Am Acad Dermatol.* 1990;23:1142–1148.
22. Martínez-López A, Salvador-Rodríguez L. Vascular malformation syndromes: an update. *Curr Opin Pediatr.* 2019;31:747–753. doi:10.1097/MOP.0000000000000812
23. Kanji A, Cobben J, Laguda B. CLOVES Syndrome. *JAMA Dermatol.* 2023 Jun 1;159(6):659–660. doi: 10.1001/jamadermatol.2022.6180
24. Wang SK, Drucker NA, Gupta AK, Marshalleck FE. Diagnosis and management of the venous malformations of Klippel–Trénaunay syndrome. *J Vasc Surg Venous Lymphat Disord.* 2017;5(4):587–595. doi:10.1016/j.jvsv.2016.10.084
25. John PR. Klippel–Trenaunay syndrome. *Tech Vasc Interv Radiol.* 2019;22(4):100634. doi:10.1016/j.tvir.2019.100634
26. Terlecki P, Terlecki K, Przywara S, Iłżecki M, Toborek M, Pietura R, Maga P, Maga M, Zubilewicz T. Klippel–Trenaunay Syndrome: Employment of a New Endovascular Treatment Technique–Mechanochemical Ablation Using the Flebogrif System. *J Clin Med.* 2022 Sep 6;11(18):5255. doi: 10.3390/jcm11185255
27. Pev S, User A. Application of endovascular microwave ablation in infants: a new treatment consideration for Klippel–Trenaunay syndrome. *Asian J Surg.* 2023;46:2414–2416. doi:10.1016/j.asjsur.2022.12.036
28. Higueros E, Roe E, Granell E, Baselga E. Síndrome de Sturge-Weber: revisión. *Actas Dermosifilogr.* 2017;108(5):407–417. doi:10.1016/j.ad.2016.09.022
29. Pan Z, Wang R, Li L, Zhang H. Correlation between significant asymptomatic carotid artery stenosis and severity of peripheral arterial occlusive disease in the lower limb: a retrospective study on 200 patients. *BMC Neurol.* 2019;19:4–8.
30. Yeom S, Comi AM. Updates on Sturge-Weber syndrome. *Stroke.* 2022;53:3769–3779. doi:10.1161/STROKEAHA.122.038585

31. Monteleone G, Sinibaldi P, Alimandi M. Proteus syndrome: a brief review. *J Pediatr Orthop B*. 2014;23:1–5. doi:10.12920/jopola.2014.02
32. Medicina DELA. Síndrome Proteus, tabla 1.
33. Biesecker LG, Happle R, Mulliken JB, et al. Proteus syndrome: diagnostic criteria, differential diagnosis, and patient evaluation. *Am J Med Genet*. 1999;84:389–395.
34. Biesecker LG, Sapp JC. Proteus syndrome summary. *GeneReviews*®. 2024:1–18.
35. Khan MT, Arooj S. Maffucci syndrome: case report and review of diagnostic signs of the rare disease. *Radiol Case Rep*. 2022;17(10):3674–3677. doi:10.1016/j.radcr.2022.07.008
36. Sun GH, Myer CM. Otolaryngologic manifestations of Maffucci's syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2009;73:1015–1018. doi:10.1016/j.ijporl.2009.03.025
37. Collins PS, Han W, Williams LR, Rich N, Lee JF, Villavicencio JL. Maffucci's syndrome (hemangiomas osteolytica): a report of four cases. *J Vasc Surg*. 1992 Sep;16(3):364–71. doi: 10.1067/mva.1992.38250

BIBLIOGRAFÍA

- Adams DM, Brandão LR, Peterman CM, et al. Vascular anomaly cases for the pediatric hematologist–oncologist: an interdisciplinary review. *Pediatr Blood Cancer*. 2017;64:e26716.
- Adams DM, Trenor CC 3rd, Hammill AM, et al. Efficacy and safety of sirolimus in the treatment of complicated vascular anomalies. *Pediatrics*. 2016;137(2):e20153257.
- Burrows PE, Mason KP. Percutaneous treatment of low-flow vascular malformations. *J Vasc Interv Radiol*. 2004;15(5):431–445.
- Celis-Jiménez A, Meza-López AS, Santana-Cárdenas CL, Cortés-Barríos DG, Requena-Torres BG, Tiznado-García HM. Management of Kasabach-Merritt phenomenon with transarterial embolization in patients with kaposiform hemangioendothelioma: case series. *J Vasc Anom*. 2021;2(3):e014. doi:10.1097/JOVA.000000000000014
- Croteau SE, Gupta D. The clinical spectrum of kaposiform hemangioendothelioma and tufted angioma. *Semin Cutan Med Surg*. 2016;35(3):147–152.
- Croteau SE, Liang MG, Kozakewich HP, et al. Kaposiform hemangioendothelioma: atypical features and risks of Kasabach–Merritt phenomenon in 107 referrals. *J Pediatr*. 2013;162(1):142–147.
- Dasgupta R, Patel M. Venous malformations. *Semin Pediatr Surg*. 2014;23(4):198–202.
- Dompmartin A, Ballieux F, Thibon P, et al. Elevated D-dimer level in the differential diagnosis of venous malformations. *Arch Dermatol*. 2009;145(11):1239–1244.
- Drolet BA, Trenor CC 3rd, Brandão LR, et al. Consensus-derived practice standards plan for complicated kaposiform hemangioendothelioma. *J Pediatr*. 2013;163(1):285–291.
- Dubois J, Alison M. Vascular anomalies: what a radiologist needs to know. *Pediatr Radiol*. 2010;40(6):895–905.
- Flors L, Leiva-Salinas C, Maged IM, Norton PT, et al. MR imaging of soft-tissue vascular malformations: diagnosis, classification, and therapy follow-up. *Radiographics*. 2011;31(5):1321–1340.
- Fuchsmann C, Quintal MC, Giguère C, Ayari-Khalfallah S, Guibaud L, Froehlich P. Propranolol as first-line treatment of head and neck hemangiomas. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2011;137(5):471–478. doi:10.1001/archoto.2011.55
- Garcia-Monaco R, Giachetti A, Peralta O, et al. Kaposiform hemangioendothelioma with Kasabach–Merritt phenomenon: successful treatment with embolization and vincristine in two newborns. *J Vasc Interv Radiol*. 2012;23(3):417–422.
- Hammill AM, Wentzel M, Gupta A, et al. Sirolimus for the treatment of complicated vascular anomalies in children. *Pediatr Blood Cancer*. 2011;57(6):1018–1024.
- Hochman M, Wine Lee L. Anomalies. *Dermatologic Clinics*. October 2022, (40)4:339–498.
- Hu PA, Zhou ZR. Clinical and imaging features of kaposiform hemangioendothelioma. *Br J Radiol*. 2018;91(1083):20170798.
- Ji Y, Chen S, Yang K, Xia C, Li L. Kaposiform hemangioendothelioma: current knowledge and future perspectives. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15:39.
- Ji Y, Chen S, Wang Q, et al. Intolerable side effects during propranolol therapy for infantile hemangioma: frequency, risk factors and management. *Sci Rep*. 2018;8:4264. doi:10.1038/s41598-018-22787-8
- Kim J, Hong JW, Roh TS, Lee WJ. Oral propranolol therapy in 23 infants with infantile hemangioma. *Arch Plast Surg*. 2018 Nov;45(6):517–524. doi:10.5999/aps.2018.00318
- Koh SP, Leadbitter P, Smithers F, Tan ST. Beta-blocker therapy for infantile haemangioma. *Expert Rev Clin Pharmacol*. 2020;13(9):899–915. doi:10.1080/17512433.2020.1788938
- Léauté-Labrèze C, Dumas de la Roque E, Hubiche T, Boralevi F, Thambo JB, Taïeb A. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. *N Engl J Med*. 2008 Jun 12;358(24):2649–51. doi: 10.1056/NEJMc0708819
- Liu XH, Li JY, Qu XH, et al. Treatment of kaposiform hemangioendothelioma and tufted angioma. *Int J Cancer*. 2016;139(7):1658–1666.
- López V, Martí N, Pereda C, et al. Successful management of kaposiform hemangioendothelioma with Kasabach–Merritt phenomenon using vincristine and ticlopidine. *Pediatr Dermatol*. 2009;26(3):365–366.
- Mathes EF, Haggstrom AN, Dowd C, et al. Clinical characteristics and management of vascular anomalies: findings of a multidisciplinary vascular anomalies clinic. *Arch Dermatol*. 2004;140(8):979–983.
- Morrow AC, Gupta A, Patel MN, et al. 2014 revised classification of vascular lesions from the International Society for the Study of Vascular Anomalies: radiologic–pathologic update. *Radiographics*. 2016;36(5):1494–1516.
- Mulliken JB, Glowacki J. Hemangiomas and vascular malformations in infants and children: a classification based on endothelial characteristics. *Plast Reconstr Surg*. 1982;69(3):412–422. doi: 10.1097/0006534-198203000-00002
- Peng S, Yang K, Xu Z, Chen S, Ji Y. Vincristine and sirolimus in the treatment of kaposiform haemangioendothelioma. *J Paediatr Child Health*. 2019;55(9):1119–1124.

- Radović SV, Kolinović M, Ljubić D. Propranolol in the preoperative treatment of Kasabach–Merritt syndrome: a case report. *J Med Case Rep.* 2017;11:308.
- Restrepo R. Multimodality imaging of vascular anomalies. *Pediatr Radiol.* 2013;43 Suppl 1:S141–S154.
- Sadick M, et al. Vascular anomalies (Part I): classification and diagnostics of vascular anomalies. *Fortschr Röntgenstr.* 2018;190(9):825–835.
- Sierre S, Teplisky D, Garriga M, et al. Endoscopy-assisted percutaneous treatment of laryngeal low-flow vascular malformations. *J Vasc Interv Radiol.* 2014;25:S129.
- Sierre S, Teplisky D, Lipsich J. Malformaciones vasculares: actualización en diagnóstico por imágenes y tratamiento. *Arch Argent Pediatr.* 2016;114(2):167–176.
- Tan X, Chen M, Zhang J, Zhou S, Shen G, Liu Z, Jiang H, Xia J. Treatment of Corticosteroid-Resistant Vascular Tumors Associated with the Kasabach-Merritt Phenomenon in Infants: An Approach with Transcatheter Arterial Embolization Plus Vincristine Therapy. *J Vasc Interv Radiol.* 2016 Apr;27(4):569-75. doi: 10.1016/j.jvir.2015.12.012
- Uller W, et al. Arteriovenous malformations. *Semin Pediatr Surg.* 2014;23(4):203–207.
- Verde MG, Roca CM, Gómez PY, Herranz MM. DI-007 Sirolimus for the treatment of complicated vascular anomalies in children. *Eur J Hosp Pharm.* 2017;24 Suppl 1:A254. doi:10.1136/ejhpharm-2017-000640.254
- Wassef M, Blei F, Adams D, et al. Vascular anomalies classification: recommendations from the International Society for the Study of Vascular Anomalies. *Pediatrics.* 2015;136(1):e203–e214.
- Wu W, Wang H, Hao J, et al. Therapeutic efficacy of propranolol for infantile hemangiomas. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol.* 2019;128(2):132–138. doi:10.1016/j.oooo.2019.04.014