

Revista Médica Sinergia

ISSN 2215-4523

Vol.1 Num:9

Setiembre 2016 pp:3-8

## MALFORMACIONES VASCULARES (VASCULAR MALFORMATIONS)

\* Sylvia Elena Vindas Guerrero

### RESUMEN

Las malformaciones vasculares (MV) son lesiones benignas no tumorales que siempre están presentes desde el nacimiento y crecen proporcionalmente con el niño, pero pueden volverse clínicamente evidentes más adelante en la vida.

MV nunca involuciona. Sin embargo, algunos pueden manifestarse más tarde en la vida (niñez, adolescencia o adultez), especialmente durante la pubertad o el embarazo. Son una entidad rara, su incidencia es de 0.5-1.5%; aproximadamente 2/3 partes son predominantemente venosas y no distinguen entre sexo y raza.

### DESCRIPTORES

Síndrome de Sturge Weber, malformaciones, patología vascular.

### SUMMARY:

Vascular malformations (MV) are non-tumor benign lesions always present from birth, and grow proportionally with the child but may become clinically evident later in life.

MV never involute. However, some may manifest later in life (childhood, adolescence or adulthood), especially during puberty or pregnancy. They are a rare entity, its incidence is 0.5-1.5%; approximately 2/3 parts are predominantly venous and do not distinguish between sex and race.

### KEYWORDS

Sturge Weber syndrome, malformations, vascular pathology.

\*Médico General.  
Universidad de Ciencias  
Médicas (UCIMED). San  
José - Costa Rica

### ETIOPATOGENIA

Las malformaciones vasculares surgen por errores difusos o localizados del desarrollo embriológico. Debido a una proliferación anormal en los procesos que regulan la señalización, diferenciación, maduración, adhesión, y apoptosis de las células vasculares, incluyendo endotelio, músculo liso, y pericitos. Algunas se heredan con un patrón autosómico dominante, mientras que

otras se producen esporádicamente y son causadas por mutaciones somáticas (postcigóticas).

### CLASIFICACIÓN

Se denominan de acuerdo al vaso que conforma la lesión (arterial, capilar, venosa, linfática, arteriovenosa) y se clasifican según las características del flujo (bajo o alto flujo).

<b>Tabla 1.</b> Clasificación de las anomalías vasculares según la International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA)		
	<b>Bajo Flujo</b>	<b>Alto flujo</b>
<b>Simplees</b>	Capilar Venosa Linfática	Arterial Arteriovenosa
<b>Complejas</b>	Sturge Weber Klippel-Trenaunay Proteus Bonnayan-Riley-Ruvalcaba Maffuci	Parkes Weber Arteriovenosa-capilar

#### a) Malformaciones vasculares simples:

##### -DE BAJO FLUJO:

- Malformación capilar (MC): Llamadas a menudo manchas en vino de Oporto son lesiones maculares rojas detectadas al nacer que persisten durante toda la vida. Las faciales generalmente se oscurecen, se espesan, y desarrollan una apariencia de adoquines en la edad adulta. Mientras que las del tronco y las extremidades profundizan su color, pero no llega a ser nodular, aunque las venas adyacentes a menudo se vuelven más prominentes. Se producen asociadas a varios trastornos; el más conocido es el síndrome de Sturge-Weber.

- Malformación linfática (ML): Son categorizadas como microquístico, macroquístico, o combinadas. Se componen de canales anómalos o bolsas de líquido linfático con lesiones cutáneas suprayacentes. La mayoría se manifiesta en la infancia. Las ML cutáneas implican el pecho y las extremidades principalmente las superiores. Se manifiestan como vesículas rojas claras u oscuras por hemorragia microvascular. Las ML profundas aparecen como hinchazón generalizada a las zonas de sobrecrecimiento.
- Malformación venosa (MV): Están presentes al nacimiento, pueden no ser tan visibles y aparecer luego como una protuberancia azulada compresible. Frecuentemente desarrollan trombos y flebolitos. Típicamente suelen ser dolorosas, especialmente en las mañanas y cuando un miembro afectado es dependiente. Una extensa MV del miembro es conocida como Flebectasia auténtica difusa de Bockenheimer en donde se ven afectados los tejidos blandos y los huesos largos. La discrepancia de la longitud de la pierna puede provocar escoliosis, inclinación pélvica y trastornos de la marcha. La sangre contenida en una MV grande o extensa exhibe una coagulopatía intravascular localizada y tiene riesgo de una coagulopatía sistémica. La elevación del dímero D permite hacer diferencia entre MV y otras lesiones vasculares.

-DE ALTO FLUJO:

- Malformaciones Arteriales (MA): Son anomalías formadas en las arterias tales como aneurismas, fístulas, estenosis y ectasias.
- Malformaciones Arteriovenosas (MAV): Están presentes en el nacimiento y por lo general inactivas durante la infancia y la niñez. Inicialmente se observan telangiectasias o máculas por lo que pueden confundirse con MC o hemangiomas infantiles. Su curso clínico suele ser lento y progresivo. Su localización más frecuente es intracraneal, seguido de las extremidades, el tronco y las vísceras. Las MAV se agrandan en respuesta a factores desencadenantes, como la pubertad y el trauma.

**b) Malformaciones complejas o**

**combinadas:** Casi siempre asociadas a desarrollo de tejido musculoesquelético.

-DE BAJO FLUJO:

- Síndrome de Sturge Weber: Se caracteriza por anomalías vasculares leptomeníngicas y MC faciales, comúnmente se manifiesta como crisis convulsivas y el glaucoma. Su curso clínico es variable. Con la edad se produce un crecimiento excesivo de las MC faciales. Más del 50% tienen MC faciales discontinuas e irregulares y en adultos mayores se observan venas varicosas en zonas manchadas.

- Síndrome de Klippel-Trenaunay: Es conocido como malformación capilar linfático-venosa (MCLV). Es esporádica. Al nacimiento presenta MC geográficas grandes o pequeñas sobre la extremidad y la nalga. Con el tiempo, las MC generalmente se convierten en vesículas linfáticas tachonadas. A menudo hay linfedema y/o malformaciones linfáticas macro y microcíticas en el miembro (pelvis y retroperitoneo) y quistes linfáticos esplénicos. Si se presenta hipertrofia de extremidades al nacimiento, esta va a empeorar progresivamente con el crecimiento. Sus principales complicaciones incluyen infecciones recurrentes, embolia pulmonar, tromboflebitis, hemorragia gastrointestinal, estreñimiento, obstrucción del tracto urinario y hematuria. Está relacionado con una mutación somática regional.

- Síndrome de Proteus: Es un cuadro caracterizado por la presencia de lesiones vasculares, esqueléticas y de tejidos blandos, con disposición asimétrica y extensión variable. Pueden observarse lesiones cutáneas lineales verrucosas, lipomas y lipomatosis, macrocefalia, miembros asimétricos con gigantismo parcial de mano, pie o ambos y un engrosamiento cerebriforme plantar característico. Las lesiones vasculares ocurren en el 69% de los pacientes y son, por orden de frecuencia, malformaciones venulares tipo mancha en vino de Oporto, malformaciones linfáticas (micro y

macroquísticas) y malformaciones combinadas de bajo flujo tipo síndrome de Klippel-Trenaunay.

- Síndrome de Maffucci: Es un trastorno extremadamente raro. Asocia lesiones vasculares (venosas, venulares y linfáticas), encondromas de hueso largo y deformidades óseas. Los encondromas causan distorsión ósea y el crecimiento asimétrico; es común que presenten con una fractura patológica. Las malformaciones vasculares en la piel suelen aparecer alrededor de los 4-5 años de edad y son progresivas. Estas lesiones comienzan como manchas azuladas compresibles y redondeadas; más tarde se tornan firmes, nudosas y a menudo contienen flebolitos.
- Síndrome Bonnay-Riley-Ruvalcaba: Conocido como Síndrome de hamartoma PTEN, es un trastorno autosómico dominante causado por una mutación del gen supresor tumoral PTEN. Se caracteriza por macrocefalia, lipomas múltiples, pólipos hamartomatosos en íleon distal y el colon, tiroiditis de Hashimoto, máculas pigmentadas del pene, y anomalías vasculares incluyendo MC, MV, y MAV. Tienen un mayor riesgo en desarrollo de malignidad en tiroides y mama.

-DE ALTO FLUJO:

- Síndrome de Parkes Weber: Se trata de una malformación venular arteriovenosa que aparece en el

nacimiento y que generalmente incluye el miembro inferior (77%) y el tronco proximal. Relacionado con una mutación en el gen RASA1. Se caracteriza por una mácula rosado-rojiza difusa de bordes geométricos que va aumentando de forma simétrica. Se diferencia del síndrome de Klippel-Trenaunay en que la lesión vascular es de alto flujo, tiene fístulas arteriovenosas, no suele presentar venas laterales anómalas, las malformaciones linfáticas son muy raras, la afectación músculoesquelética es menor y ocurre en los brazos hasta en un 23% de los casos. También suele haber menos disimetría de la extremidad afecta que en el síndrome de Klippel-Trenaunay. Su principal complicación es un aumento del gasto cardiaco que puede originar insuficiencia cardiaca e isquemia cutánea.

- Malformación Arteriovenosa-capilar (MAV-MC): Es un trastorno familiar, con frecuencia hay historia de 1 o más familiares que aparecen con manchas capilares. Se caracteriza por MC de coloración rosado-rojo, única o múltiples pequeñas (1-2 cm de diámetro), redondeadas u ovaladas asociadas a fístula arteriovenosa o MAV.

## DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de estas patologías generalmente es clínico. Sin embargo, los métodos imagenológicos son importantes para confirmar el diagnóstico presuntivo, conocer la extensión y localización anatómica exacta, colaborar con la decisión

terapéutica y la evaluación de la respuesta al tratamiento.

- Radiografía simple: puede detectar flebolitos calcificados y apreciar cambios óseos (engrosamiento cortical, desmineralización u osteoporosis e imágenes líticas).
- Ecografía Doppler: Es el estudio de primera elección. Diferencia entre lesiones de bajo o alto grado y entre tumores vasculares y MV.
- Resonancia magnética: Es el mejor método de diagnóstico para evaluar las MV, ya que permite analizar las partes blandas y los elementos vasculares. Tiene una alta resolución anatómica y es de gran ayuda para establecer el diagnóstico definitivo de estas lesiones, además de resultar excelente para ubicarlas topográficamente y evaluar el compromiso de las estructuras adyacentes.
- Escáner o TC: Se usa con poca frecuencia. El TC con contraste es útil para detectar afectación ósea y para diferenciar una malformación venosa de otra linfática.
- Angio-resonancia: Puede documentar el tipo y distribución de las anomalías vasculares y la anatomía del drenaje venoso.
- Flebografía: Mediante diferentes maniobras de compresión permite estudiar el sistema venoso profundo,

conocer la anatomía de las venas superficiales, el estado de las válvulas, la presencia de venas embrionarias, las conexiones entre los sistemas superficial y profundo y el grado de incompetencia venosa. Es de gran ayuda en la terapia endovascular.

- Arteriografía: Puede ser necesaria cuando se sospeche la presencia de fístulas arteriovenosas, sobre todo las de bajo flujo que son difíciles de valorar con otras técnicas. Es de utilidad en la terapia endovascular
- Linfoescintigrafía: Es una técnica en desuso por su compleja y lenta realización. Indicada en aquellos con malformaciones combinadas extensas cuando las diferencias en el diámetro.

## TRATAMIENTO

- Venulares. Láser de colorante pulsada y/o luz pulsada por lámpara flash (cuanto antes).
- Venosas y combinadas de bajo flujo: Escleroterapia con microespuma (sin límite de edad), cirugía, láser de Nd: YAG ó KTP.
- Linfáticas: Cirugía, Escleroterapia con OK-432, láser de CO<sub>2</sub>.
- Arteriovenosas y combinadas de alto flujo: Cirugía, embolización, escleroterapia.

## BIBLIOGRAFIA

- Redondo P, Aguado L. Actualización en malformaciones venosas. An. Sist. Sanit. Navar. 2010; 33: 297-308
- Cronenwett JL and Johnston WK. Rutherford's Vascular Surgery. 8<sup>th</sup> ed. Editorial Elsevier; 2014: chap 69, 71-72
- Romero AM, Echebarría A, Sierrasesúmaga L. Malformaciones vasculares como marcadores sindrómicos. An. Sist. Sanit. Navar. 2004; 27: 45-56.
- Belzunce A, Casellas M. Complicaciones en la evolución de los hemangiomas y malformaciones vasculares. An. Sist. Sanit. Navar. 2004; 27: 57-69.
- Redondo P, Fernández M. Protocolo de actuación ante hemangiomas y/o malformaciones vasculares. An. Sist. Sanit. Navar. 2004; 27: 133-140
- Ricardo García Mónaco et al. Malformaciones vasculares: claves diagnósticas para el radiólogo. Rev. argent. Radiol. 2012. 76: 301-313
- Kulungowski AM, Fishman SJ. Management of combined vascular malformations. Clin Plast Surg 2011; 38:107-20.
- Ernemann U, Kramer U, Miller S, et al. Current concepts in the classification, diagnosis and treatment of vascular anomalies. Eur J Radiol 2010; 75:2-11.
- Arnold R, Chaudry G. Diagnostic imaging of vascular anomalies. Clin Plast Surg 2011; 38:21-9.
- Mulliken JB, Fishman SJ, Burrows PE. Vascular anomalies. Curr Probl Surg 2000; 37:517-84.

Recepción: 11 Agosto de 2016

Aprobación:17 Agosto de 2016