



**SINDROME DE MALFORMACION
CAPILAR - MALFORMACION
ARTERIOVENOSA
SERIE DE CASOS EN NUESTRO
HOSPITAL**

Autora: Ana Gomis Rodríguez - R2 Pediatría

Tutora: Dra. Concepción Ruipérez Cebrián - Sección Escolares

Colaboración: Dra. Isabel Betloch - Servicio de Dermatología

ÍNDICE

1. CASOS CLÍNICOS
2. INTRODUCCIÓN
3. SMC-MAV
4. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
5. DIAGNÓSTICO
6. TRATAMIENTO
7. CONCLUSIONES
8. BIBLIOGRAFIA

1. SERIE DE CASOS EN NUESTRO HOSPITAL



Niño de 7 años que ingresa para estudio por sospecha de Rendu Osler Weber

Clínica: **TELANGIECTASIAS CORPORALES + EPISTAXIS REPETICIÓN**



Niño de 7 años que ingresa para estudio por sospecha de Rendu Osler Weber

Clínica: **TELANGIECTASIAS CORPORALES + EPISTAXIS REPETICIÓN**



Nacido en Marruecos, No RAMc
Operado de apendicitis en 2021
Vacunación al día

Padres sanos
Hermana de 12a. con lesiones similares
Tío materno con lesiones similares



Niño de 7 años que ingresa para estudio por sospecha de Rendu Osler Weber

Clínica: **TELANGIECTASIAS CORPORALES + EPISTAXIS REPETICIÓN**



Nacido en Marruecos, No RAMc
Operado de apendicitis en 2021
Vacunación al día

Padres sanos
Hermana de 12a. con lesiones similares
Tío materno con lesiones similares



Telangiectasias en mucosa labial, miembros superiores y cara
Máculas milimétricas con **halo blanquecino** multifocales a nivel de **tronco**
2 **máculas** eritematosas más grandes en **eminencia hipotenar** de la mano izquierda y adyacente a **axila izquierda**



es



es



es



es

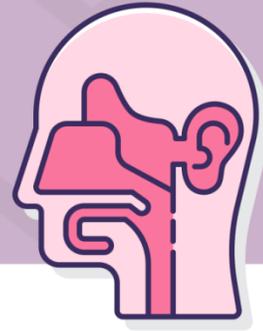


AS: iones, función hepática y renal normales. RFA negativos. Coagulación normal



Ecografía abdominal: normal

Ecografía doppler de las lesiones vasculares: Discreto **aumento de la vascularización** del TCS subyacente a la zona de la **lesión hipotenar izquierda**, observando patrón de **vasos con flujo venoso y vascular de baja resistencia**
No se identifican imágenes compatibles con lesión vascular tipo MAV



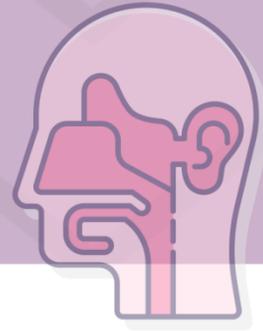
No petequias ni telangiectasias en **cavidad oral**
Rinoscopia ant: vasos en aérea de Kiesselbach
que **no** impresionan **telangiectasias**
Dudoso Sd. Rendu Osler Weber



ECG: normal
Ecocardiograma: ausencia de alteraciones
estructurales, ausencia de flujos patológicos
Estudio normal



Agudeza visual: OD 1/ OI 1
Presión intraocular: 14/13
Biomicroscopia: no telangiectasias conjuntivales ni neovascularización en cámara anterior. Cristalino transparente
Fondo de ojo: vitreo claro, papila de bordes definidos, retina con buen color, no se observan telangiectasias ni malformaciones AV en polo posterior ni periferia
OCT: normal

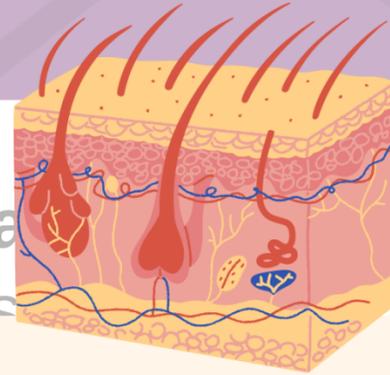


No petequias ni telangiectasias en cavidad

Rinoscopia ant: vasos en área de Kiess

que no impresionan t

Dudoso Sd. Rendu O



CG: normal

ecocardiograma: ausencia de alteraciones de flujos patológicos



Diagnóstico diferencial:
Rendu Osler Weber vs.
Sd. Malformación capilar-malformación arteriovenosa

ESTUDIO GENÉTICO

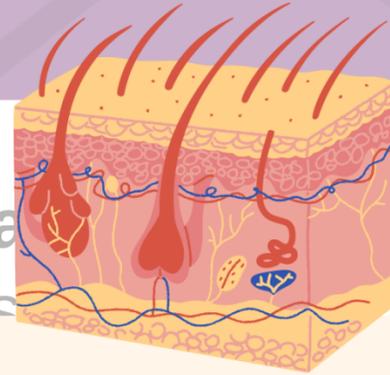
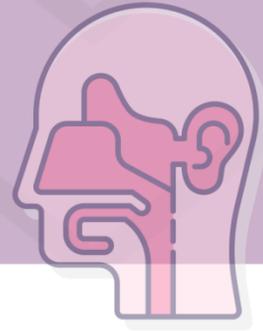
Agudeza visu

Presión intraocular: 14/13

Biomicroscopia: no telangiectasias conjuntivales ni neovascularización en cámara anterior. Cristalino transparente

Fondo de ojo: vitreo claro, papila de bordes definidos, retina con buen color, no se observan telangiectasias ni malformaciones AV en polo posterior ni periferia

OCT: normal



No petequias ni telangiectasias en cavidad

Rinoscopia ant: vasos en área de Kiess

que no impresionan t

Dudoso Sd. Rendu O

CG: normal

ecocardiograma: ausencia de alteraciones de flujos patológicos

Diagnóstico diferencial:

Rendu Osler Weber vs.

Sd. Malformación capilar-malformación

MUTACIÓN EN GEN EPHB4

**SD. MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN
ARTERIOVENOSA TIPO 2**

anterior. Cristalino transparente

Fondo de ojo: vitreo claro, papila de bordes definidos, retina con buen color, no se observan telangiectasias ni malformaciones AV en polo posterior ni periferia

OCT: normal



AngioRMN cerebral:

- Quiste aracnoideo 31x28mm
- No otros hallazgos sugestivos de MAV cerebrales

AngioRMN vertebral: pendiente de realizar



Hermana de 12 años con clínica similar:

- **Telangiectasias con halo blanquecino periférico** generalizadas
- Áreas de múltiples máculas rosadas cuadrangulares en manos y costado

Madre de 39 años, asintomática



AS normal

RMN cerebral sin hallazgos

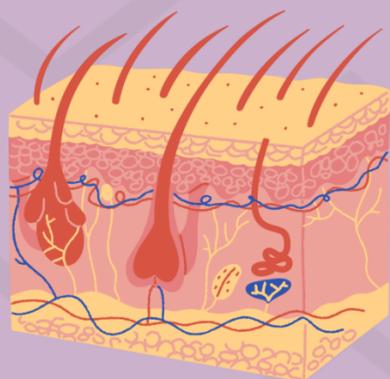
Ecocardiografía normal

Estudio genético pendiente



Estudio genético:

**Mutación en heterocigosis en
el gen EPHB4**



Seguimiento en CCEE de Dermatología con revisiones
Sin tratamiento en el momento actual



Niño de 6 años remitido desde el CS a las CCEE de Dermatología Pediátrica
LESIONES DE ASPECTO TELANGIECTÁSICO de aparición progresiva en dorso de las manos y cara
Epistaxis ocasionales, no otros sangrados



Nacido en Alicante
Sin antecedentes de interés
Inmunización adecuada

No historia familiar de lesiones similares o sangrados



Lesiones telangiectásicas en dorso de la mano y mejillas
No se evidencian lesiones en **mucosas**



Niño de
LESION
las mano
Epistaxi



Nac
Sin
Inm



Le
No



curso de

similares



Niño de
LESION
las man
Epistax



Nac
Sim
Inm



L
N



curso de

similares



Niño de 6 años remitido desde el CS a las COEE de Dermatología Pediátrica
LESIONES DE ASPECTO TELANGIECTÁSICO de aparición progresiva en dorso de las manos y cara
Epistaxis ocasionales, no otros sangrados



Nacido en Alicante
Sin antecedentes de
Inmunización adecuada

**Sospecha diagnóstica inicial:
SD RENDU OSLER WEBER**

de lesiones similares



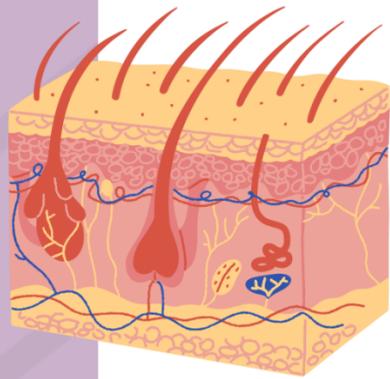
Lesiones telangiectásicas en dorso de la mano y mejillas
No se evidencian lesiones en **mucosas**



AS: iones, función hepática y renal normales. RFA negativos. Coagulación normal

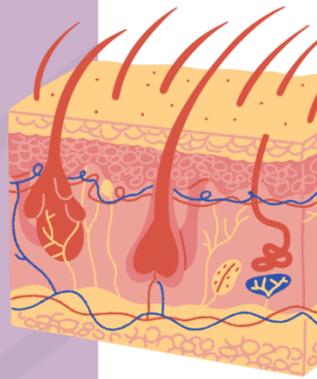


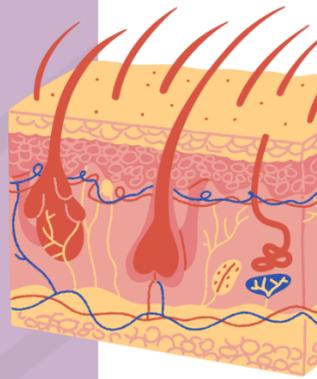
Estudio genético RENDU OSLER WEBER: **negativo**

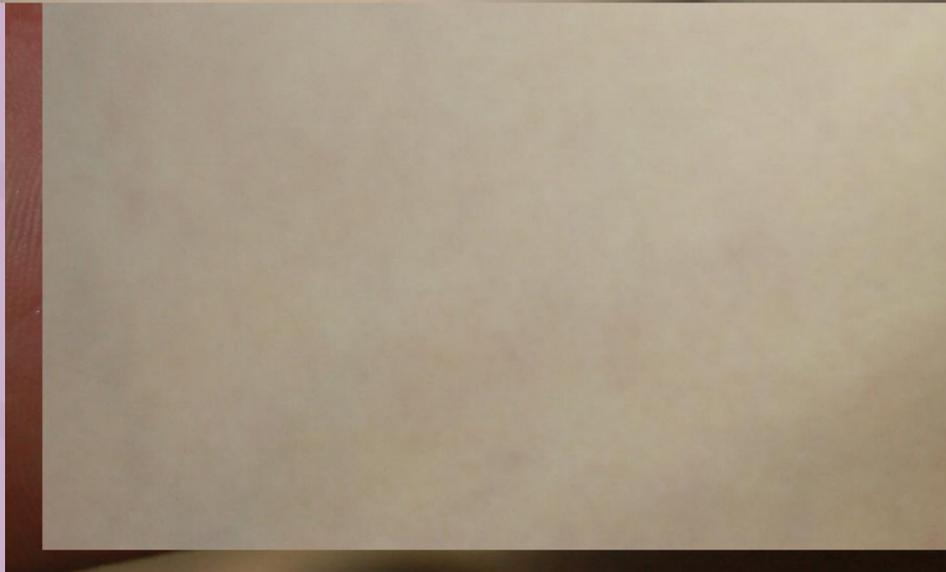


6 meses:

Aparición de múltiples lesiones vasculares puntiformes y algunas de aspecto cuadrangular en dorso de ambas manos











6 meses:

ón de múltiples lesiones vasculares puntiformes y algunas
pecto cua

Se plantea como posible diagnóstico:
**Síndrome de malformación capilar-malformación
arteriovenosa**



6 meses:

ón de múltiples lesiones vasculares puntiformes y algunas
fecto cua

Se plantea como posible diagnóstico:
**Síndrome de malformación capilar-malformación
arteriovenosa**

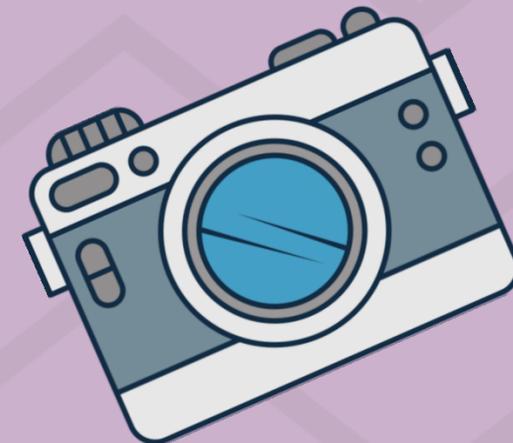


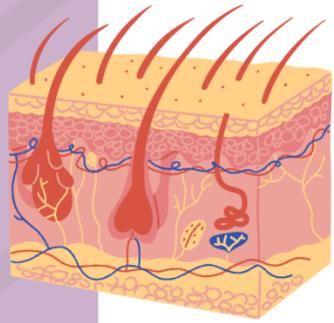


6 meses:

...ón de múltiples lesiones vasculares puntiformes y algunas
...ecto cua

Se plantea como posible diagnóstico:
**Síndrome de malformación capilar-malformación
arteriovenosa**



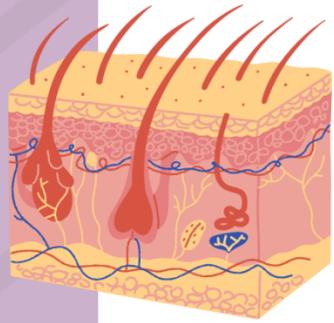


6 meses:

Aparición de múltiples lesiones vasculares puntiformes y algunas de aspecto cuadrangular en dorso de ambas manos



Rehistoria a la familia: padre refiere lesiones similares. No sangrados
Exploración física ambos progenitores: anodina



6 meses:

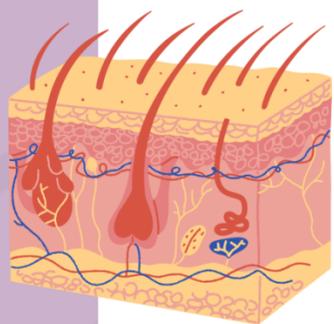
Aparición de múltiples lesiones vasculares puntiformes y algunas de **aspecto cuadrangular** en dorso de ambas manos



Rehistoria a la familia: padre refiere lesiones similares. No sangrados
Exploración física ambos progenitores: anodina



MUTACIÓN para la variante c. 1054C>T del **GEN EPHB4**



6 meses:

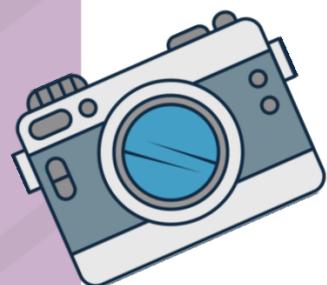
Aparición de múltiples lesiones vasculares puntiformes y algunas de aspecto cuadrangular en dorso de ambas manos



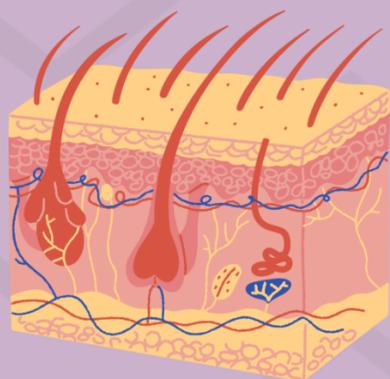
Rehistoria a la familia: padre refiere lesiones similares. No sangrados
Exploración física ambos progenitores: anodina



MUTACIÓN para la variante c. 1054C>T del **GEN EPHB4**



AngioRMN cerebral: sin alteraciones



Seguimiento en CCEE de Dermatología con revisiones anuales
Sin tratamiento en el momento actual



Niña de 5 años remitido desde el CS a las CCEE de Dermatología Pediátrica
Mácula eritematosa en palma derecha desde el nacimiento
Aparición en los últimos meses de lesiones similares más pequeñas



Nacida en Alicante
Sin antecedentes de interés
Inmunización adecuada

Padre con lesiones vasculares desde el nacimiento
Algún tío paterno con lesiones similares
No historia de epistaxis, sangrado digestivo o ACV en la familia



Mácula eritematosa 1,5 cm en palma izquierda desde el nacimiento
Mácula similar de 1 cm en palma derecha y otra en **cara lateral de la mano**
Lesiones de nueva aparición tipo arañas vasculares en cuello, mejilla
espalda



Niña de 5 años
Mácula eritem
Aparición en l



Nacida e
Sin ante
Inmuniza



iatría

ares desde el
nes similares
ngrado
ia



Mácula eritematosa 1,5 cm en palma izquierda desde el nacimiento
Mácula similar de 1 cm en **palma derecha** y otra en **cara lateral** de la **mano**
Lesiones de nueva aparición tipo **arañas vasculares** en **cuello, mejilla**
espalda



Mácula eritematosa 1,5 cm en palma izquierda desde el nacimiento
Mácula similar de 1 cm en palma derecha y otra en cara lateral de la mano
Lesiones de nueva aparición tipo arañas vasculares en cuello, mejilla,
espalda



Mácula eritematosa 1,5 cm en palma izquierda desde el nacimiento
Mácula similar de 1 cm en palma derecha y otra en **cara lateral de la mano**
Lesiones de nueva aparición tipo arañas vasculares en cuello, mejilla,
espalda



Niña de 5 años remitido desde el CS a las CCCEE de Dermatología Pediátrica
Mácula eritematosa en palma derecha desde el nacimiento
Aparición en los últimos meses de lesiones similares más pequeñas



Nacida en Alicante
Sin antecedentes
Inmunización adecuada

Diagnóstico diferencial:
Rendu Osler Weber vs.
Sd. MC-MAV

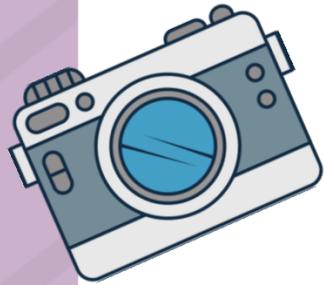
vasculares desde el
nacimiento
lesiones similares
axis, sangrado
a familia



Mácula eritematosa 1,5 cm en **palma derecha** desde el nacimiento
Mácula similar de 1 cm en **palma izquierda** y otra en **cara lateral** de la **mano**
Lesiones de nueva aparición tipo **arañas vasculares** en **cuello, mejilla**
espalda



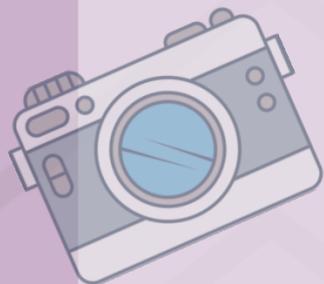
Variante de significado incierto C.2459C>T; p.(Pro820Leu) en heterocigosis en el **GEN EPHB4**



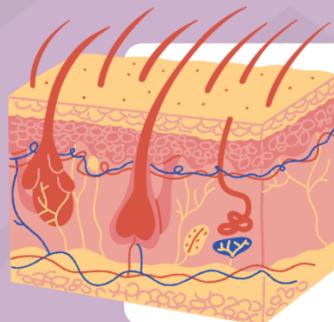
AngioRMN cerebral: sin alteraciones
Ecocardiografía: normal



Variante de significado incierto C.2459C>T; p.(Pro820Leu) en heterocigosis en el **GEN EPHB4**



AngioRMN cerebral: sin alteraciones
Ecocardiografía: normal



Seguimiento en CCEE de Dermatología con revisiones anuales
Sin tratamiento en el momento actual

2.INTRODUCCIÓN

El **síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa (SMC-MAV)** es un trastorno que se describió por 1º vez en 2003

La **característica** principal es la presencia de **malformaciones capilares atípicas** y multifocales que se asocian con **malformaciones vasculares de alto flujo**

2.MALFORMACIONES VASCULARES

Constituyen un amplio grupo de **trastornos** en el **desarrollo** embriológico de los **vasos sanguíneos**

Las **MV** suelen ser **congénitas**, aunque algunas pueden no estar presentes en el momento del nacimiento y manifestarse más adelante

Clasificación: Anomalías vasculares (1982 - 1996 - 2014)

- Tumores vasculares
- Malformaciones vasculares

2.MALFORMACIONES VASCULARES

Constituyen un amplio grupo de **trastornos** en el **desarrollo** embriológico de los **vasos sanguíneos**

Las **MV** suelen ser **congénitas**, aunque algunas pueden no estar presentes en el momento del nacimiento y manifestarse más adelante

Clasificación: Anomalías vasculares (1982 - 1996 - 2014)

- Tumores vasculares
- **Malformaciones vasculares**

2.MALFORMACIONES VASCULARES

Clasificación: Anomalías vasculares (1982 - 1996 - 2014)

- Tumores vasculares
- **Malformaciones vasculares**
 - Simples: un tipo de vaso predominante (malf. capilares, linfáticas, venosas, arteriovenosas, fístulas arteriovenosas)
 - Combinadas: asociando > 2 malformaciones vasculares
 - De vasos de mayor tamaño
 - Sindrómicas o asociadas con otras anomalías en huesos, tejidos blandos o vísceras

Clasificación funcional:

- Bajo flujo: malformaciones capilares, linfáticas y venosas
- Alto flujo: malformaciones y fístulas arteriovenosas

2.MALFORMACIONES VASCULARES

Clasificación: Anomalías vasculares (1982 - 1996 - 2014)

Anomalías vasculares			
Tumores vasculares	Malformaciones vasculares		
		Bajo flujo	Alto flujo
Hemangioma infantil Hemangioma congénito Angioma en penacho (<i>Tufted</i>) Hemangioendotelioma kaposiforme	Simplex	Capilar Venosa Linfática	Arteriovenosa
	Complejas	Sturge Weber Klippel-Trénaunay Proteus Bonnayan-Riley-Ruvalcaba	Parkes Weber Arteriovenosa-capilar

- Alto flujo: malformaciones y fístulas arteriovenosas

MALF. CAPILARES

Más frecuentes

Grupo muy heterogéneo y numeroso. Bajo flujo

Máculas rosadas/rojas que blanquean con la presión en piel o mucosas

No pulsación ni aumento de T^a

Esporádicas

Presentes en el momento del nacimiento / primeros años

- **Mancha salmón/nevus simplex**
- **Mancha en vino de Oporto/nevus flammeus**

MALF. ARTERIOVENOSAS

Alto flujo

Comunicación directa entre sistema venoso y arterial

Congénitas

Cualquier parte del cuerpo (piel, vísceras)

Potencialmente peligrosas

Lesiones dinámicas, crecimiento invasivo

Presentes en el momento del nacimiento

Ecografía doppler / RMN

Asociación sindrómica

3. SD. MALFORMACIÓN CAPILAR - MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA (SMC- MAV)

1949 - Shelley y Livingood. Describen por primera vez malformaciones capilares múltiples en varios miembros de una familia

2002 - Se realizó un estudio en 13 familias → locus de susceptibilidad en el cromosoma 5 y tres potenciales genes: RASA1, EDIL3, MEF2C

2003 - Se estudiaron a 17 familias con malformaciones capilares atípicas → en 6 familias → mutación inactivadora del gen RASA1 → Se describió de forma clínica esta asociación como "Síndrome de malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas"

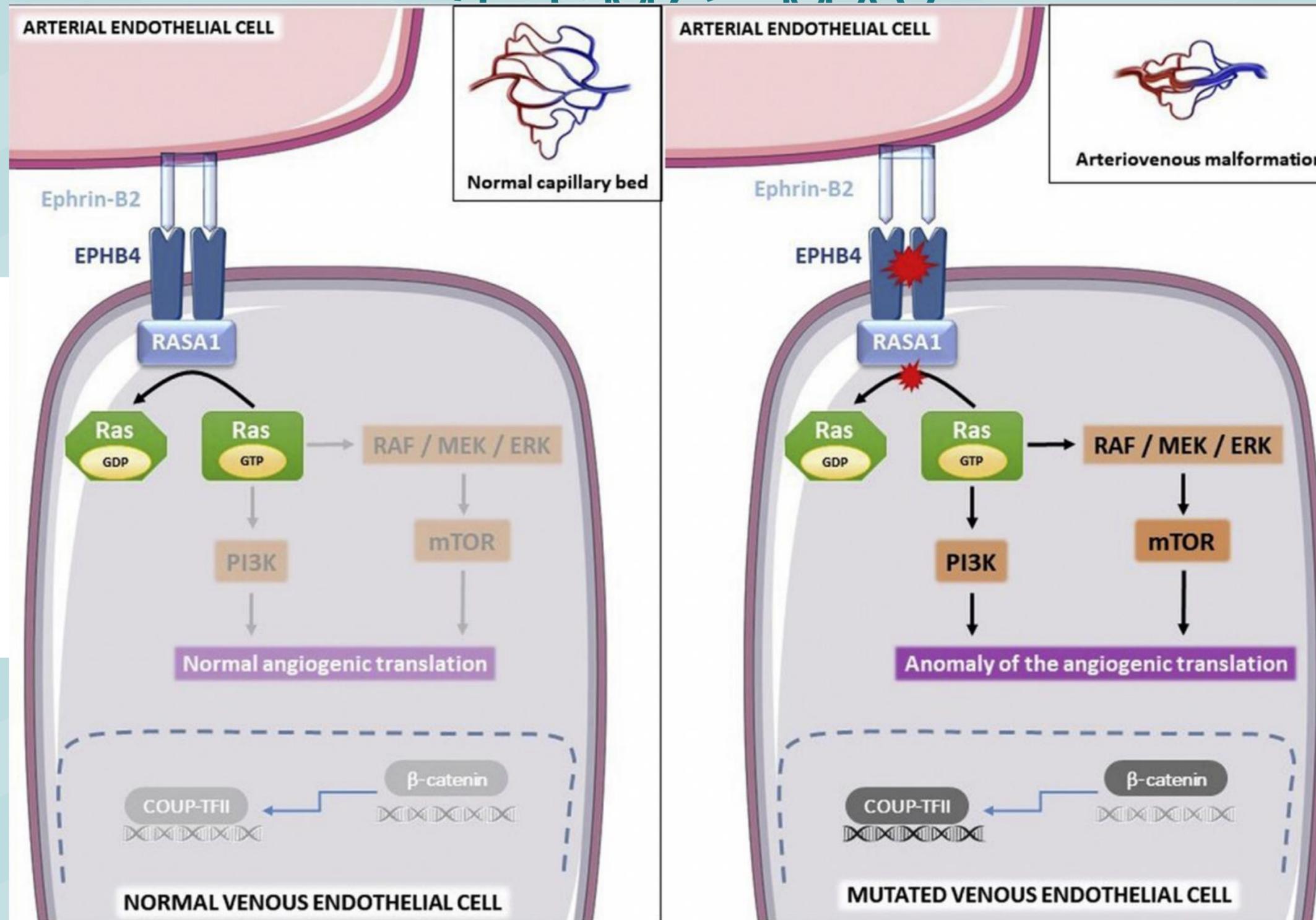
2017 - Descubren nuevo gen asociado al Sd. MC-MV, gen EPBH4 y se hace distinción entre síndrome MC-MV tipo y tipo 2

3. SMC- MAV

Trastorno poco frecuente, herencia **autosómica dominante**
Se han descrito casos de **novo**

Clasificación según el gen implicado:

- Tipo **1**: gen **RASA1** , cromosoma **5**
- Tipo **2**: gen **EPHB4**, cromosoma **7**



3. SMC- MAV

Alta penetrancia (98%) y expresividad variable, **gran variabilidad fenotípica**

Se postula la teoría de una **2º mutación somática** que induciría la **pérdida de función completa** de las proteínas codificadas por estos genes (responsables de angiogénesis y vasculogénesis)

Incidencia desconocida

Infradiagnosticada por el poco conocimiento de la enfermedad

3. SMC- MAV

Se caracteriza por la aparición de múltiples malformaciones capilares atípicas con un **halo blanquecino perilesional**

3. SMC- MAV

ón de multiples malformac
erilesional



3. SMC- MAV

Se caracteriza por la aparición de múltiples **malformaciones capilares atípicas** con un **halo blanquecino perilesional**

3. SMC- MA

Se caracteriza por la aparición de múltiples **malfo** con un **halo blanquecino perilesional**

MALFORMACION CAPILAR ATÍPICA

- Máculas múltiples
- Rosadas / marronáceas
- Redondeadas
- Pequeño tamaño

3. SMC- MAV

Se caracteriza por la aparición de múltiples **malformaciones capilares atípicas** con un **halo blanquecino perilesional**

Pueden asociar **malformaciones arteriovenosas / fístulas arteriovenosas**

Presencia de MC atípicas → indicador de susceptibilidad para presentar anomalías vasculares de alto flujo

Tamaño variable (1-15cm), distribución corporal aleatoria

Presentes en el momento del nacimiento o aparición en la primera infancia
El nº de lesiones va aumentando con la edad

SMC- MAV 1

Gen RASA1, cromosoma 5

Malformaciones y fístulas AV hasta en un 30% (piel, músculo, hueso, **cerebro, médula espinal**)

Hipotricosis parcial/total sobre las máculas

SMC- MAV 2

Gen EPHB4, cromosoma 7

Menor asociación de MAV, FAV (18%). Mejor pronóstico

Telangiectasias tórax
Epistaxis
Manchas de Bier

Zona pálida central en las máculas más grandes

SMC- MAV 2



Gen EPHB4, cromosoma 7

Menor asociación de MAV, FAV
(18%). Mejor pronóstico

Telangiectasias tórax

Epistaxis

Manchas de Bier

Zona pálida central en las
máculas más grandes



SMC- MAV 1

Gen RASA1, cromosoma 5

Malformaciones y fístulas AV hasta en un 30% (piel, músculo, hueso, **cerebro, médula espinal**)

Hipotricosis parcial/total sobre las máculas

SMC- MAV 2

Gen EPHB4, cromosoma 7

Menor asociación de MAV, FAV (18%). Mejor pronóstico

Telangiectasias tórax

Epistaxis

Manchas de Bier

Zona pálida central en las máculas más grandes

SMC- MAV 1

Gen RASA1, cromosoma 5

Malformaciones y fístulas AV hasta en un 30% (piel, músculo, hueso, **cerebro, médula espinal**)

Hipotricosis parcial/total sobre las máculas



SMC- M

C- MAV 2

SÍNDROME DE PARKES WEBER

Gen RASA1, cro

Fenotipo descrito del SMC-MAV

Malformaciones y hasta en un 30% (p hueso, **cerebro, mé**

Malformaciones AV y FAV presentes en extremidades

Producen hipetrofia de los tejidos blandos y óseos subyacentes

Hipotricosis parcial/
mácula

Crecimiento excesivo de los miembros afectados

HB4, cromosoma 7

ociación de MAV, FAV (18%)

angiectasias tórax

Epistaxis

manchas de Bier

álida central en las
las más grandes

SMC- M

C- MAV 2

Gen RAS

Malformac
hasta en un
hueso, **cereb**

Hipotricosis p



, cromosoma 7

ión de MAV, FAV
(8%)

tasias tórax
staxis
as de Bier

central en las
más grandes

4. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

SD COBB

ANGIOMATOSIS CUTANEO-MENINGO-ESPINAL

Descritos < 100 casos literatura

No genética ni asociación familiar

Asociación lesión vascular cutánea
+ malformación a nivel del canal
medular afectando a la misma
región metamérica

SD COBB

ANGIOMATOSIS CUTANEO-MENINGO-ESPINAL



Des

No

Asc

+ m

meo

regi

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

HAD; alta penetrancia

Telangiectasias **muco-cutáneas faciales SIN HALO BLANQUECINO**
MAV viscerales

Criterios de "Curaçao":

- Epistaxis
- Telangiectasias
- MAV viscerales
- MAV cerebrales / espinales
- Clínica en un familiar de 1º grado

Debut a partir de la preadolescencia, rara vez síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA

Telangiectasias cutáneas en cara, tronco superior y miembros superiores SIN HALO BLANQUECINO

No afectación de mucosas

No epistaxis

No asociación de MAV

Aparición de síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

MAP: alta penetrancia



Debut a partir de la preadolescencia, rara vez síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA

Telangiectasias cutáneas en cara, tronco superior y miembros superiores SIN HALO BLANQUECINO

No afectación de mucosas
No epistaxis
No asociación de MAV

Aparición de síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

MAP: alta penetrancia



preadolescencia, rara vez síntomas
en la primera infancia

TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA

Telangiectasias cutáneas en cara,
tronco superior y miembros
superiores SIN HALO
BLANQUECINO

No afectación de mucosas
No epistaxis
No asociación de MAV

Aparición de síntomas en la primera
infancia

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

MAP: alta penetrancia



TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA

Telangiectasias cutáneas en cara,
tronco superior y miembros
superiores SIN HALO
BLANQUECINO

No afectación de mucosas
No epistaxis
No asociación de MAV

Aparición de síntomas en la primera
infancia

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

MAP: alta penetrancia



TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA

Telangiectasias cutáneas en cara,
tronco superior y miembros
superiores SIN HALO
BLANQUECINO

No afectación de mucosas
No epistaxis
No asociación de MAV

Aparición de síntomas en la primera
infancia

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

HAD; alta penetrancia

Telangiectasias **mucocutáneas SIN HALO BLANQUECINO**
MAV viscerales

Criterios de "Curaçao":

- Epistaxis
- Telangiectasias
- MAV viscerales
- MAV cerebrales / espinales
- Clínica en un familiar de 1º grado

Debut a partir de la preadolescencia, rara vez síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA

Telangiectasias cutáneas en cara, tronco superior y miembros superiores SIN HALO BLANQUECINO

No afectación de mucosas
No epistaxis
No asociación de MAV

Aparición de síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

HAD; alta penetrancia

Telangiectasias mucocutáneas **SIN**

HALO BLANQUECINO

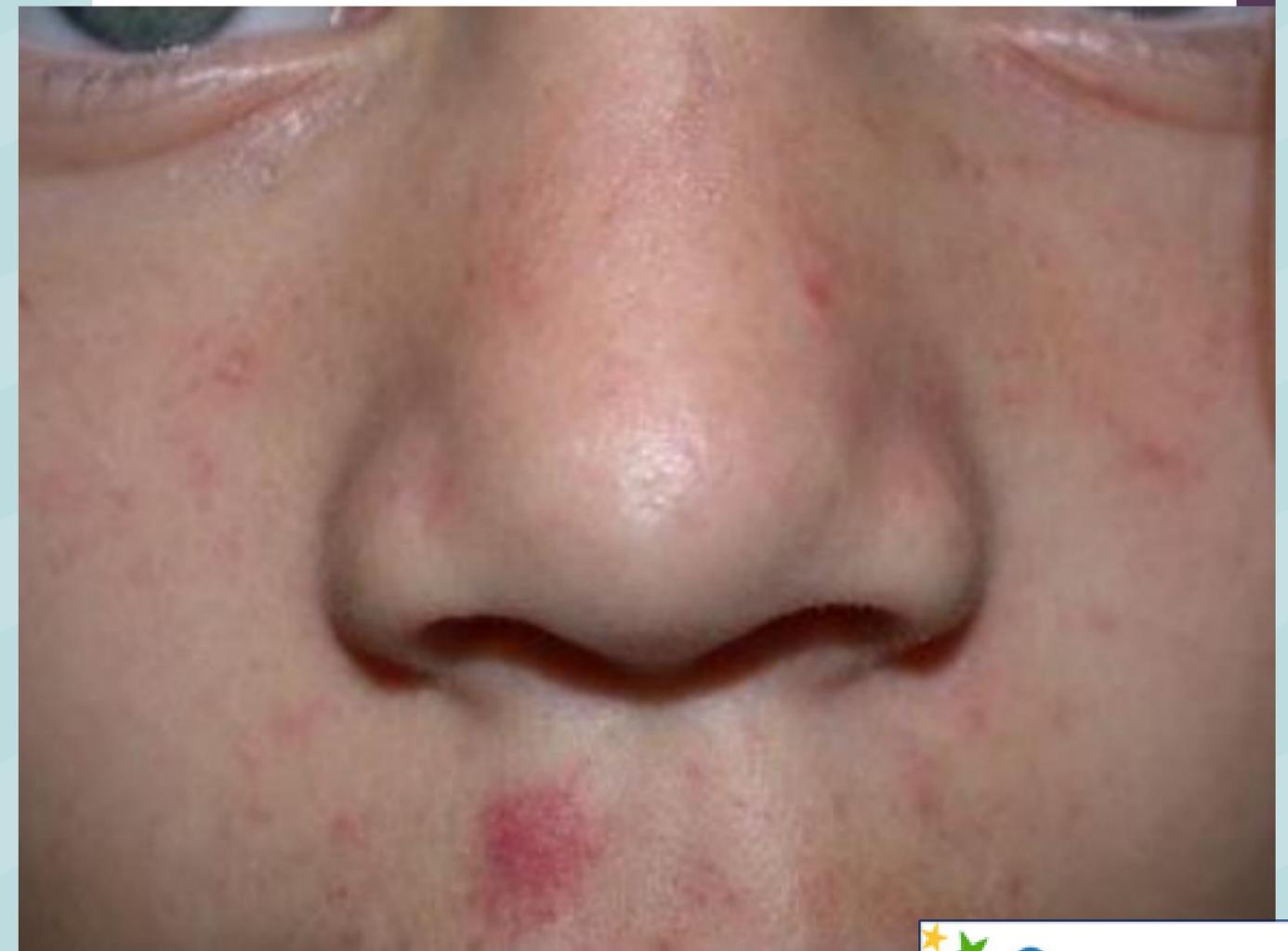
MAV viscerales

Criterios de "Curaçao":

- Epistaxis
- Telangiectasias
- MAV viscerales
- MAV cerebrales / espinales
- Clínica en un familiar de 1º grado

Debut a partir de la preadolescencia, rara vez síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA



TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

HAD; alta penetrancia

Telangiectasias **mucocutáneas SIN**

HALO BLANQUECINO

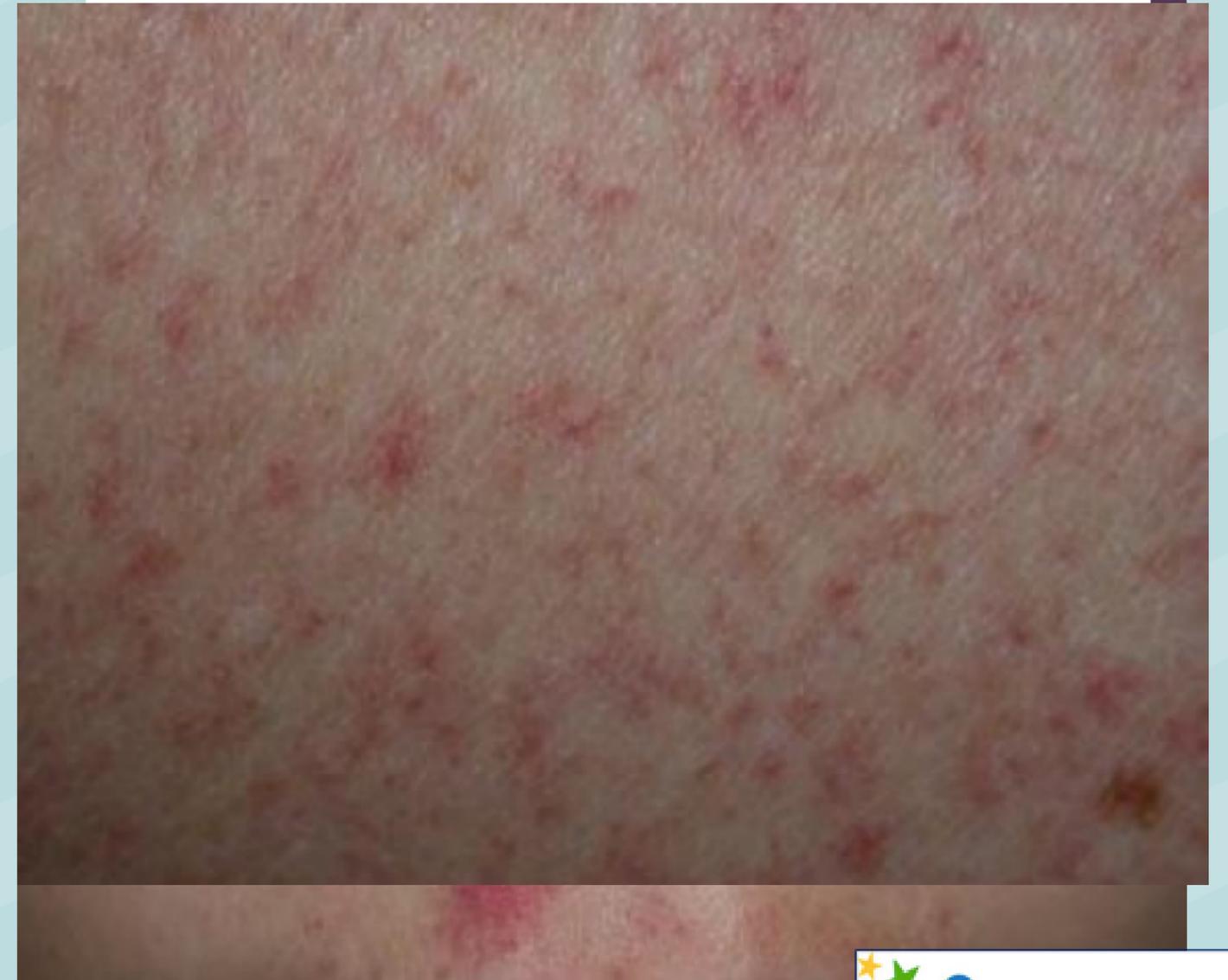
MAV viscerales

Criterios de "Curaçao":

- Epistaxis
- Telangiectasias
- MAV viscerales
- MAV cerebrales / espinales
- Clínica en un familiar de 1º grado

Debut a partir de la preadolescencia, rara vez síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA



TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SD RENDU OSLER WEBER

Genes ENG, ACVRL1, SMAD

HAD; alta penetrancia

Telangiectasias **mucocutáneas SIN HALO BLANQUECINO**

MAV viscerales

Criterios de "Curaçao":

- Epistaxis
- Telangiectasias
- MAV viscerales
- MAV cerebrales / espinales
- Clínica en un familiar de 1º grado

Debut a partir de la preadolescencia, rara vez síntomas en la primera infancia

TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA



SD STURGE WEBER

Gen GNAQ

Malformación congénita capilar en
área facial (vino de Oporto)
Asocia malformaciones capilares y
angiomatosis leptomeníngea

Riesgo de glaucoma
Síntomas neurológicos

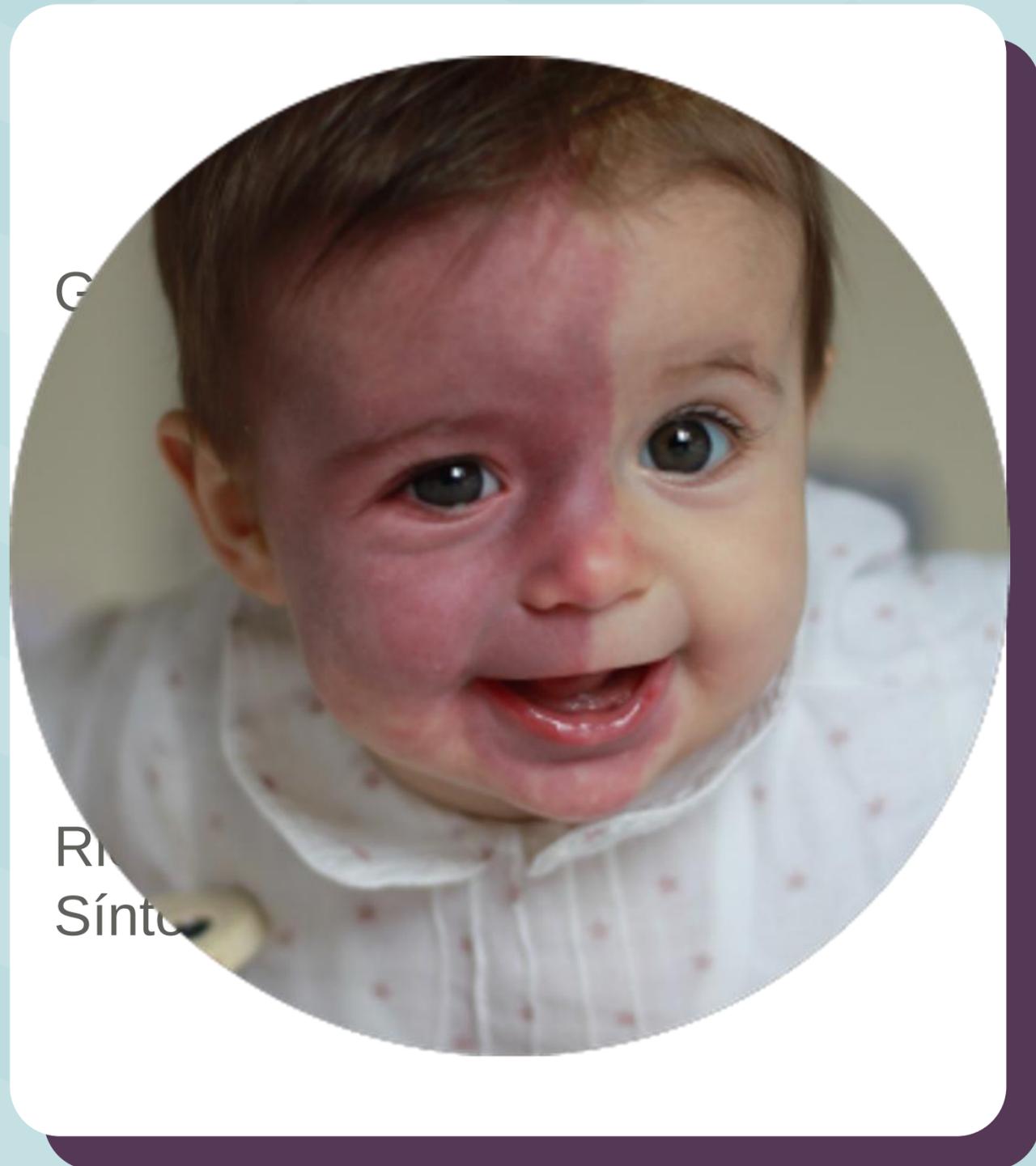
SD KIPPEL TRENAUNAY

Gen PIK3CA

Malformaciones **capilares de bajo flujo** congénitas que asocian
hipertrofia de hueso y tejidos
blandos subyacentes

Úlceras
Eventos tromboembólicos

SD STURGE WEBER



Gen

Ri
Sínto

SD KIPPEL TRENAUNAY

Gen PIK3CA

Malformaciones **capilares de bajo flujo** congénitas que asocian hipertrofia de hueso y tejidos blandos subyacentes

Úlceras

Eventos tromboembólicos

SD STURGE WEBER

Gen GNAQ

Malformación congénita capilar en
área facial (vino de Oporto)
Asocia malformaciones capilares y
angiomatosis leptomeníngea

Riesgo de glaucoma
Síntomas neurológicos

SD KIPPEL TRENAUNAY

Gen PIK3CA

Malformaciones **capilares de bajo flujo** congénitas que asocian
hipertrofia de hueso y tejidos
blandos subyacentes

Úlceras
Eventos tromboembólicos

SD STURGE WEBER

Gen GNAQ

Malformación congénita capilar en
área facial (vino de Oporto)
Asocia malformaciones capilares y
angiomatosis leptomeníngea

Riesgo de glaucoma
Síntomas neurológicos

SD KIPPEL TRENAUNAY



5. DIAGNÓSTICO

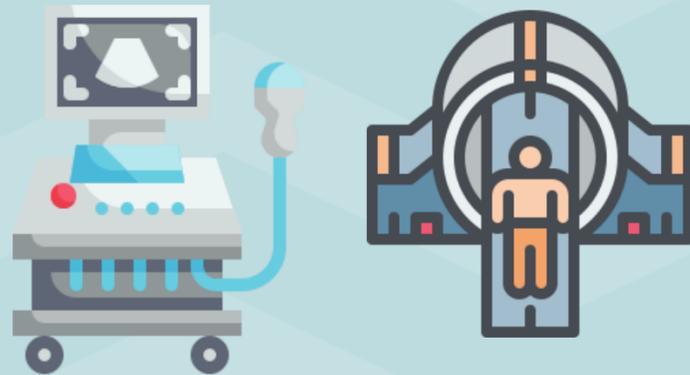
SOSPECHA DIAGNÓSTICA



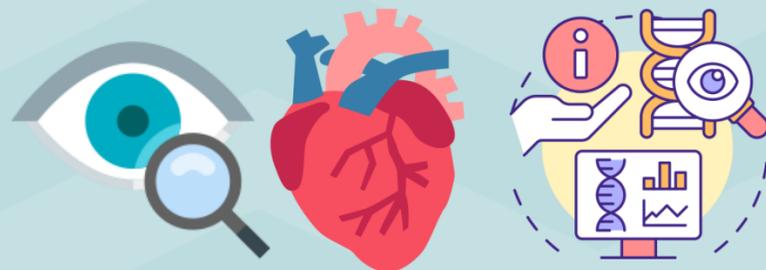
- H^a personal y familiar
- Exploración física minuciosa



- Analítica sanguínea, SOH



- Ecografía abdominal
- Ecografía doppler de las lesiones
- AngioRMN cerebral/vertebral



- Estudio oftalmológico y cardiológico
- Estudio genético

6. TRATAMIENTO

Tratamiento de las malformaciones vasculares						
Anomalía	Tipo	Láser	Sistémico	Tópico	Intervencionismo (escleroterapia ^a , embolización, crioablación)	Cirugía
<u>Malformaciones capilares (MC)</u>	MVO	PDL ^b Otra opción: Nd:YAG.	–	Rapamicina tópica 0,2%- 0,5% (+PDL)	–	–
	Mancha salmón, MCR, MCG	PDL	–	–	–	–
	MC-MAV	PDL	–	–	Embolización (de las MAV o fístulas internas)	–
<u>Malformaciones arteriovenosas (MAV)^c</u>		–	–	–	Embolización en fístulas y complementaria o paliativa en otras MAV, previo a cirugía	+++ (de elección si es posible)

Anomalías vasculares

E. Baselga Torres*, C.E. Alarcón Pérez**

Pediatr Integral 2021; XXV (3): 128.e1–128.e22

7. CONCLUSIONES

- El **síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa** es un trastorno descrito recientemente. Su prevalencia es desconocida, probablemente porque está infradiagnosticado
- La **característica** principal es la presencia de **malformaciones capilares atípicas** que se asocian con **malformaciones vasculares de alto flujo**
- Se distinguen **dos tipos**, según el gen implicado, **tipo 1** (gen **RASA1**) y **tipo 2** (gen **EPHB4**). El **tipo 2** es de **peor pronóstico** por mayor asociación con **malformaciones arteriovenosas**
- A día de hoy **no** existen unos **criterios clínicos** internacionales para el diagnóstico. Se basa en la **sospecha clínica** según signos y síntomas y se **confirma** con el diagnóstico **genético**

7. CONCLUSIONES

- Ante la presencia de un paciente con **malformaciones capilares atípicas** se debería de realizar una **historia clínica exhaustiva** y una **exploración física completa** del paciente y de sus familiares
- Es importante la realización de **pruebas de imagen** como **AngioRMN** cerebral y vertebral para descartar malformaciones arteriovenosas asociadas
- En los diferentes estudios, **no** se ha postulado la **efectividad** del **tratamiento tópico** en las malformaciones capilares. **Sí** que hay estudios que **avalan** el tratamiento con **láser de luz pulsada**
- El **tratamiento** de elección de las **malformaciones arteriovenosas sintomáticas** es la **cirugía**. Si ésta no es posible, se realizan técnicas de embolización

8. BIBLIOGRAFÍA

- Valdivieso-Ramos M, Martin-Santiago A, Azaña JM, Hernández-Nuñez A, Vera A, Perez B, et al. Capillary malformation syndrome: a multicentre study. Clin Exp Dermatol. 2021; 46(2):300-5
- Brix ATH, Tørring PM, Bygum A. Capillary Malformation-arteriovenous Malformation Type 2: A Case Report and Review. Acta Derm Venereol. 2022;102
- Haefliger S, Adams S, Nandakumar A, Nguyen L, Wargon O. CM-AVM syndrome - A prospective observational study of unrelated paediatric cases. Australas J Dermatol. 2021;62(3):347-53
- Valdivieso-Ramos M. Estudio multicéntrico del Síndrome de malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas en España. [Madrid]: Universidad Autónoma de Madrid; 2018
- Hershkovitz D, Bercovich D, Sprecher E, Lapidot M. RASA1 mutations may cause hereditary capillary malformations without arteriovenous malformations. Br J Dermatol. 2008;158:1035-40
- Larralde M, Abad ME, Luna PC, Hoffner MV. Capillary malformation- arteriovenous malformation: a clinical review of 45 patients. Int J Dermatol. 2014;53:458-61



(d)

(g)

SINDROME DE MALFORMACION CAPILAR - MALFORMACION ARTERIOVENOSA SERIE DE CASOS EN NUESTRO HOSPITAL

Ana Gomis Rodríguez
gomis.ana.1c@gmail.com