

# Anomalías vasculares en la infancia

Un abordaje multidisciplinario



# Anomalías vasculares en la infancia

Un abordaje multidisciplinario

## María R. Cordisco

Dermatóloga pediatra.

Profesora de Dermatología y Pediatría, Golisano Children's Hospital,  
Departamento de Dermatología, Universidad de Rochester.

Exmédica de planta del Servicio de Dermatología y excoordinadora del Grupo  
de Anomalías Vasculares, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan.

Exmiembro del Comité Científico, Sociedad Internacional para el Estudio de las  
Anomalías Vasculares (ISSVA).

Rochester, Estados Unidos.

## Darío Teplisky

Radiólogo intervencionista. Especialista en Diagnóstico por Imágenes.

Jefe de Clínica del Servicio de Radiología Intervencionista Pediátrica y  
cocoordinador del Grupo Interdisciplinario de Anomalías Vasculares (GIAV),  
Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan.

Buenos Aires, Argentina.

## Natalia Torres

Dermatóloga pediatra.

Médica de planta del Servicio de Dermatología y cocoordinadora del Grupo  
Interdisciplinario de Anomalías Vasculares (GIAV), Hospital de Pediatría  
Prof. Dr. Juan P. Garrahan.

Buenos Aires, Argentina.

Cordisco, María R.

Anomalías vasculares en la infancia / María R. Cordisco; Darío Teplisky; Natalia Torres.

1ª ed. Ciudad Autónoma de Buenos Aires: Journal, 2025.

451 p.; 28 x 21,5 cm.

ISBN 978-987-8452-90-6

1. Dermatología. 2. Enfermedades Vasculares. I. Teplisky, Darío II. Torres, Natalia III. Título

CDD 618.925

Copyright © 2025 Ediciones Journal S.A.

Viamonte 2146 1 "A" (C1056ABH) CABA, Argentina

ediciones@journal.com.ar | www.edicionesjournal.com

Producción editorial: Ediciones Journal S.A.

Diagramación: Helena Ribero Farfán

Diseño de tapa: Le Voyer

**IMPORTANTE:** se ha puesto especial cuidado en confirmar la exactitud de la información brindada y en describir las prácticas aceptadas por la mayoría de la comunidad médica. No obstante, los autores, traductores, correctores y editores no son responsables por errores u omisiones ni por las consecuencias que puedan derivar de poner en práctica la información contenida en esta obra y, por lo tanto, no garantizan de ningún modo, ni expresa ni tácitamente, que esta sea vigente, íntegra o exacta. La puesta en práctica de dicha información en situaciones particulares queda bajo la responsabilidad profesional de cada médico.

Los autores, traductores, correctores y editores han hecho todo lo que está a su alcance para asegurarse de que los fármacos recomendados en esta obra, al igual que la pauta posológica de cada uno de ellos, coinciden con las recomendaciones y prácticas vigentes al momento de publicación. Sin embargo, puesto que la investigación sigue en constante avance, las normas gubernamentales cambian y hay un constante flujo de información respecto de tratamientos farmacológicos y reacciones adversas, se insta al lector a verificar el prospecto que acompaña a cada fármaco a fin de cotejar cambios en las indicaciones y la pauta posológica y nuevas advertencias y precauciones. Esta precaución es particularmente importante en los casos de fármacos que se utilizan con muy poca frecuencia o de aquellos de reciente lanzamiento al mercado.

Quedan reservados todos los derechos. No se permite la reproducción parcial o total, el almacenamiento, el alquiler, la transmisión o la transformación de este libro, en cualquier forma o por cualquier medio, sea electrónico o mecánico, mediante fotocopias, digitalización u otros métodos, sin el permiso previo y escrito de Ediciones Journal S.A. Su infracción está penada por las leyes 11.723 y 25.446.

Libro de edición argentina

Impreso en India – Printed in India, 01/2025

Replika Press Pvt Ltd, Haryana, 131028

Queda hecho el depósito que establece la Ley 11.723

Se imprimieron 1000 ejemplares

# Colaboradores

## **Adams, Denise**

Hemato-oncóloga. Directora del Programa de Anomalías Vasculares Complejas, Hospital de Niños de Filadelfia. Filadelfia, Estados Unidos.

## **Affranchino, Nicolás**

Pediatra. Jefe de Clínica de Consultorios Multidisciplinarios, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

## **Al-Ibraheemi, Alyaa**

Anatomopatóloga. Departamento de Patología, Hospital de Niños de Boston. Escuela de Medicina de Harvard. Boston, Estados Unidos.

## **Alomari, Ahmad**

Radiólogo intervencionista. Profesor de Radiología, Escuela de Medicina, Universidad de Harvard. Codirector del Centro de Anomalías Vasculares, Hospital de Niños de Boston. Boston, Estados Unidos.

## **Apa, Sebastián**

Cirujano plástico. Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

## **Arriagada Egnen, Camila**

Dermatóloga pediatra. División Dermatología, Hospital for Sick Children, Universidad de Toronto. Toronto, Canadá.

## **Ballona Chambergo, Rosalía**

Dermatóloga pediatra. Jefa del Servicio de Dermatología, Instituto Nacional de Salud del Niño de Breña. Lima, Perú.

## **Batul Syed, Samira**

Dermatóloga pediatra. Centro de Anomalías Vasculares, Hospital Great Ormond Street. Londres, Reino Unido.

## **Bischoff, Joyce**

Directora del Programa de Biología Vascolar en Anomalías Vasculares. Departamento de Cirugía, Hospital de Niños de Boston, Escuela de Medicina de Harvard. Boston, Estados Unidos.

## **Blei, Francine**

Hemato-oncóloga. Especialista en Hemangiomas y Malformaciones Vasculares Linfáticas. Hospital de Niños Hassenfeld, NYU Langone. Nueva York, Estados Unidos.

## **Boente, María del Carmen**

Dermatóloga pediatra. Directora del Centro Integral de Dermatología. Tucumán, Argentina.

## **Bois, Juan Ignacio**

Médico de planta, Servicio de Radiología Intervencionista, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

## **Boon, Laurence**

Cirujana plástica. División de Cirugía Plástica y Ciencias Básicas, Centro de Anomalías Vasculares. Clínicas Universitarias Saint-Luc, Universidad de Louvain. Bruselas, Bélgica.

## **Borst, Alexandra**

Hemato-oncóloga. Programa de Anomalías Vasculares Complejas, Hospital de Niños de Filadelfia. Filadelfia, Estados Unidos.

## **Bui, Jordan**

Estudiante de Medicina, Escuela de Medicina, Universidad de Georgetown. Washington D.C., Estados Unidos.

## **Burrows, Patricia E.**

Radióloga intervencionista. Profesora emérita de Radiología, Colegio Médico de Wisconsin. Wisconsin, Estados Unidos.

## **Centeno, María del Valle**

Dermatopatóloga y patóloga pediatra. Servicio de Patología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

## **Chaudhry, Thymur A.**

Cirujano neurointervencionista y radiólogo. Sutter Health and Medical Group. Sacramento, Estados Unidos.

## **Chaudry, Gulraiz**

Radiólogo intervencionista. Centro de Anomalías Vasculares, Hospital de Niños de Boston. Boston, Estados Unidos.

## **Cicutti, Santiago Ezequiel**

Residente de Neurocirugía, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

## **Colmenero, Isabel**

Dermatopatóloga y patóloga pediatra. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid, España.

## **Comi, Anne M.**

Neuróloga pediatra. Hunter Nelson Sturge-Weber Center. Departamento de Neurología y Medicina del Desarrollo, Instituto de Investigación Hugo Moser Kennedy Krieger. Departamento de Pediatría, Escuela de Medicina Johns Hopkins. Baltimore, Estados Unidos.

## **Cordisco, María R.**

Dermatóloga pediatra. Profesora de Dermatología y Pediatría, Golisano Children's Hospital, Departamento de Dermatología, Universidad de Rochester. Exmédica de planta del Servicio de Dermatología y excoordinadora del Grupo de Anomalías Vasculares, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Exmiembro del Comité Científico, Sociedad Internacional para el Estudio de las Anomalías Vasculares (ISSVA). Rochester, Estados Unidos.

## **Cossio, María Laura**

Dermatóloga pediatra. Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago de Chile, Chile.

## **Coulombe, Jérôme**

División de Dermatología, Departamento de Pediatría, CHU Sainte-Justine, Universidad de Montreal. Montreal, Canadá.

## **Dickie, Belinda H.**

Profesora asistente de Cirugía, Escuela de Medicina, Universidad de Harvard. Boston, Estados Unidos.

## **Dubois, Josée**

Radióloga intervencionista pediátrica. Departamento de Radiología, CHU Sainte-Justine, Universidad de Montreal. Montreal, Canadá.

## **Durán Mc Kinster, Carola**

Dermatóloga pediatra. Exjefa del Servicio de Dermatología y encargada de la Clínica de Anomalías Vasculares, Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.

## **El Feghaly, Jinia**

Dermatóloga pediatra. Departamento de Dermatología y Pediatría, Escuela de Medicina y Odontología, Universidad de Rochester. Rochester, Estados Unidos.

## **Elizalde Jiménez, Itzel Guadalupe**

Estudiante de Medicina, Universidad Nacional Autónoma de México. Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.

**Fernandez Faith, Esteban**

Dermatólogo pediatra. Hospital de Niños Nationwide. Columbus, Estados Unidos.

**Fishman, Steven J.**

Profesor de Cirugía, Escuela de Medicina, Universidad de Harvard. Codirector del Centro de Anomalías Vasculares y Jefe del Departamento de Cirugía, Hospital de Niños de Boston. Boston, Estados Unidos.

**Formia, Ignacio**

Radiólogo intervencionista. Médico de planta, Servicio de Radiología Intervencionista, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Gaffey, Megan**

Departamento de Otorrinolaringología, Hassenfeld Children's Hospital, NYU Langone. Nueva York, Estados Unidos.

**Galluzzo Mutti, María Laura**

Patóloga pediatra. Servicio de Patología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**García López Moreno, Constanza**

Residente de Pediatría. Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.

**García Mónaco, Ricardo**

Radiólogo intervencionista. Exjefe del Servicio de Diagnóstico por Imágenes y Director de la Sección Anomalías Vasculares, Hospital Italiano de Buenos Aires. Buenos Aires, Argentina.

**García Romero, María Teresa**

Dermatólogo pediatra. Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.

**Gasparetto, Alessandro**

Radiólogo intervencionista pediatra. Hospital for Sick Children, University of Toronto. Toronto, Canadá.

**Giachetti, Ana C.**

Dermatólogo pediatra. Clínica de Anomalías Vasculares, Hospital Italiano de Buenos Aires. Buenos Aires, Argentina.

**Goldenberg, Dov C.**

División de Cirugía Plástica-Cirugía Cráneo Facial, Clínica de Anomalías Vasculares, Hospital de Clínicas y Hospital Israelita Albert Einstein. San Pablo, Brasil.

**González Dutra, María Laura**

Neurorradióloga intervencionista. Servicio de Neurorradiología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Granillo Fernández, María Sofía**

Dermatólogo pediatra. Servicio de Dermatología, Hospital de Niños Sor María Ludovica. La Plata, Argentina.

**Guiot Issac, Nicolle**

Dermatólogo. Hospital de San José. Bogotá, Colombia.

**Gupta, Anita**

Patóloga pediatra. Departamento de Patología, Lurie Children's Hospital. Centro de Hemangiomas y Anomalías Vasculares. Chicago, Estados Unidos.

**Itkin, Maxim**

Radiólogo intervencionista. Director del Centro para el Estudio de los Desórdenes Linfáticos. Profesor de Radiología, Hospital de la Universidad de Pensilvania. Pensilvania, Estados Unidos.

**Kearns-Turcotte, Sélia**

Dermatólogo. Departamento de Dermatología, Hospital Central Universitario de Quebec, Universidad Laval. Quebec, Canadá.

**Krishnamurthy, Rajesh**

Radiólogo pediatra. Departamento de Radiología, Nationwide Children's Hospital. Columbus, Estados Unidos.

**Lala, Shailee**

Departamento de Radiología Pediátrica, Hassenfeld Children's Hospital, NYU Langone. Nueva York, Estados Unidos.

**Lambert, Gonzalo**

Servicio de Radiología Intervencionista, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Lanoël, Agustina**

Dermatólogo pediatra. Centro Interdisciplinario de Anomalías Vasculares, Sanatorio Mater Dei. Buenos Aires Argentina.

**Lara-Corrales, Irene**

Dermatólogo pediatra. Profesora de Pediatría. División Dermatología, Hospital for Sick Children, Universidad de Toronto. Toronto, Canadá.

**Lillis, Anna**

Radiólogo intervencionista pediátrica. Departamento de Radiología Intervencionista, Nationwide Children's Hospital. Columbus, Estados Unidos.

**Lipsich, Federico**

Médico becario. Servicio de Radiología Intervencionista, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**López Gutiérrez, Juan Carlos**

Cirujano plástico y cirujano pediatra. Hospital de Niños La Paz. Madrid, España.

**Ludman, Alejandro**

Médico de planta, Coordinación de Diagnóstico por Imágenes, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Malkawi, Ibraheem M.**

Radiólogo intervencionista pediátrico. UT Health Houston. Houston, Estados Unidos.

**Mansilla, Celeste**

Oftalmóloga. Servicio de Oftalmología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Marelli, Juan**

Exmédico del Servicio de Neurorradiología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Maruani-Raphael, Annabel**

Dermatólogo pediatra. Profesora y Jefa del Departamento de Dermatología, Universidad de Tours. Tours, Francia.

**McCuaig, Catherine**

Dermatólogo pediatra. División de Dermatología, Departamento de Pediatría, CHU Sainte-Justine, Universidad de Montreal. Montreal, Canadá.

**McKenney, Kieran**

Neurólogo. Departamento de Neurología y Medicina del Desarrollo, Instituto de Investigación Hugo Moser Kennedy Krieger. Baltimore, Estados Unidos.

**Mejia Bautista, Melissa**

Anatomopatólogo. Departamento de Patología, Hospital de Niños de Boston. Escuela de Medicina de Harvard. Boston, Estados Unidos.

**Nieto, Mary**

Otorrinolaringóloga. Servicio de Endoscopia Respiratoria, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Ostertag-Hill, Claire A.**

Cirujana pediatra. *Research fellow*, Centro de Anomalías Vasculares, Hospital de Niños de Boston. Boston, Estados Unidos.

**Panico, Emma**

Otorrinolaringóloga. Cirujana de cabeza y cuello. Ciencias Médicas, Universidad de Arkansas. Little Rock, Estados Unidos.

**Penington, Anthony**

Cirujano plástico y maxilofacial. The Royal Children's Hospital. Melbourne, Australia.

**Pérsico, Susana**

Neurorradióloga. Servicio de Diagnóstico por Imágenes, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Pombar, Romina**

Dermatóloga pediatra. Servicio de Dermatología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Pontecorvo, Silvana**

Cirujana plástica. Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Powell, Julie**

División de Dermatología, Departamento de Pediatría, CHU Sainte-Justine, Universidad de Montreal. Montreal, Canadá.

**Putra, Juan**

Anatomopatólogo. Departamento de Patología, Hospital de Niños de Boston. Escuela de Medicina de Harvard. Boston, Estados Unidos.

**Rajesh, Sahana**

Estudiante de Medicina. Colegio de Salud Pública, Universidad de Ohio. Columbus, Estados Unidos.

**Ren, He Zhen**

Anatomopatólogo. Vancouver General Hospital, University of British Columbia. Vancouver, Canadá.

**Requejo, Flavio**

Jefe del Servicio de Neurorradiología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Richter, Gresham T.**

Otorrinolaringólogo. Cirujano de cabeza y cuello. Hospital de Niños de Arkansas, Universidad de Arkansas. Little Rock, Estados Unidos.

**Rinaldi, Giulia**

Dermatóloga pediatra. University College Hospital London Trust. Londres, Reino Unido.

**Ripoli, María Virginia**

Dermatóloga pediatra. Servicio de Dermatología, Hospital de Niños Sor María Ludovica. La Plata, Argentina.

**Rositto, Alicia**

Dermatóloga pediatra. Exjefa de Dermatología, Hospital de Niños Sor María Ludovica. La Plata, Argentina.

**Seebauer, Caroline**

Departamento de Otorrinolaringología, Centro Médico Universitario Regensburg. Regensburg, Alemania.

**Seront, Emmanuel**

Centro de Anomalías Vasculares, Clínicas Universitarias St. Luc, Universidad de Louvain. Instituto Roi Albert II, Departamento de Medicina Oncológica, Clínicas Universitarias Saint-Luc, Universidad de Louvain. Bruselas, Bélgica.

**Serra, Marcelo**

Médico de planta de Clínica Médica y Jefe de Unidad de HHT, Hospital Italiano de Buenos Aires. Buenos Aires, Argentina.

**Shaibani, Ali**

Jefe de Radiología Neurointervencionista, Departamento de Radiología. Profesor de Neurocirugía y Neurología, Universidad de Northwestern y Escuela de Medicina Feinberg, Lurie Children's Hospital. Chicago, Estados Unidos.

**Shaikh, Raja**

Director de Oncología Pediátrica Intervencionista, Centro de Anomalías Vasculares, Hospital de Niños de Boston. Boston, Estados Unidos.

**Siegel, Dawn**

Dermatóloga pediatra. Especialista en Genética. Departamento de Dermatología, Escuela de Medicina, Universidad de Stanford. Stanford, Estados Unidos.

**Sierre, Sergio**

Jefe del Servicio de Radiología Intervencionista, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Soulez, Gilles**

Jefe de Radiología, Departamento de Radiología, Hospital Central de la Universidad de Montreal (Quebec). Departamento de Radiología, Oncología Radioterápica y Medicina Nuclear, Universidad de Montreal. Montreal, Canadá.

**Squitín Tasende, Magalí**

Pediatra. Hospital Italiano de Buenos Aires. Buenos Aires, Argentina.

**Swaminathan, Neeraja**

División de Hemato-Oncología Pediátrica, Hospital de Niños Monroe Carell Jr., Vanderbilt University Medical Center. Nashville, Estados Unidos.

**Szhafr, Ioná**

Exmédica de planta, Servicio de Radiología Intervencionista, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Tauveron, Valérie**

Dermatóloga. Departamento de Dermatología, Universidad de Tours. Tours, Francia.

**Tellería, Romina**

Dermatóloga pediatra. Exmédica de planta, Servicio de Dermatología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Teplisky, Darío**

Radiólogo intervencionista. Especialista en Diagnóstico por Imágenes. Jefe de Clínica del Servicio de Radiología Intervencionista Pediátrica y cocoordinador del Grupo Interdisciplinario de Anomalías Vasculares (GIAV), Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Torres, Natalia**

Dermatóloga pediatra. Médica de planta del Servicio de Dermatología y cocoordinadora del Grupo Interdisciplinario de Anomalías Vasculares (GIAV), Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

**Torres Pradilla, Mauricio**

Dermatólogo pediatra. Hospital Infantil Universitario de San José. Bogotá, Colombia.

**Udaquiola, Julia**

Médica asociada de Cirugía Pediátrica. Subdirectora de la Sección Anomalías Vasculares, Hospital Italiano de Buenos Aires. Buenos Aires, Argentina.

**Valdés Loperena, Sofia**

Estudiante de Medicina, Universidad Nacional Autónoma de México. Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.

**Velásquez Valderrama, Felipe**

Dermatólogo pediatra. Instituto Nacional de Salud del Niño de Breña. Lima, Perú.

**Vikkula, Miikka**

Profesor de Genética y Genética Clínica. Centro de Anomalías Vasculares, Clínicas Universitarias Saint-Luc. Departamento de Genética Molecular Humana, Instituto de Duve, Universidad de Louvain. Vicepresidente de ISSVA 2024. Bruselas, Bélgica.

**Vila Echagüe, Agustina**

Dermatóloga. Investigadora científica, Wellman Center for Photomedicine, Harvard Medical School. Buenos Aires, Argentina.



## Genética: un viaje transformador para comprender las anomalías vasculares

En el panorama de la investigación y los descubrimientos médicos, pocos campos han experimentado una transformación tan profunda como el estudio de las anomalías vasculares. Estas enigmáticas afecciones que afectan a los vasos sanguíneos y que alguna vez estuvieron envueltas en un velo de misterio, han experimentado una notable metamorfosis en nuestra comprensión gracias al papel fundamental de la genética.

Las anomalías vasculares son un grupo diverso y complejo de trastornos, que van desde hemangiomas infantiles hasta malformaciones vasculares potencialmente mortales. Para los pacientes, a menudo, presentan no solamente desafíos físicos sino también cargas emocionales y psicológicas. Comprender los mecanismos detrás de estas anomalías no es solo una búsqueda científica sino una búsqueda de claridad y esperanza para los afectados.

La genética se ha convertido en el faro que guía nuestro camino a través de aguas previamente inexploradas de anomalías vasculares. Al descifrar el código genético, no solamente estamos develando los secretos detrás de estas anomalías, sino que también estamos allanando el camino para diagnósticos más precisos y tratamientos eficaces. Este conocimiento es transformador y arroja luz sobre por qué ocurren estas anomalías y, lo que es más importante, cómo gestionarlas y tratarlas mejor.

Uno de los resultados más prometedores de la revolución genética en la investigación de anomalías vasculares es la perspectiva de la medicina personalizada. Adaptar los tratamientos al perfil genético de un individuo ofrece un nuevo horizonte en la atención al paciente. Este avance promete mejores resultados y una mejor calidad de vida. Nos estamos acercando a un futuro en el que estas anomalías ya no dicten las vidas de quienes las padecen.

*Anomalías vasculares en la infancia* es un proyecto impulsado y recopilado por nuestra querida colega y amiga, la Dra. María Cordisco, y está dedicado al campo de las anomalías vasculares con la genética como núcleo fundamental. Es un testimonio de nuestro esfuerzo colectivo por comprender, gestionar y, en última instancia, conquistar estas condiciones. Sirve como marcador de progreso y como inspiración para las generaciones futuras de médicos, ofreciendo una esperanza renovada a los pacientes y sus familias. Juntos, nos acercamos a un futuro donde las anomalías vasculares ya no sean un enigma sino un desafío que la ciencia y la medicina han conquistado.

**Miikka Vikkula, MD, PhD**

Profesor de Genética Humana.

Codirector del Instituto de Duve.

Miembro de la Real Academia Belga

de Medicina Genética Molecular Humana,

Instituto Duve, Universidad Católica de Lovaina.

Bruselas, Bélgica.



Las anomalías vasculares han estado, y para muchos siguen estando, entre las entidades menos comprendidas. De cada tres niños recién nacidos, uno tendrá una marca de nacimiento vascular.

Gracias a los esfuerzos de la ISSVA (Sociedad Internacional para el Estudio de las Anomalías Vasculares) para actualizar las clasificaciones —resultado de trabajos de investigación que correlacionan aspectos clínicos, anatomopatológicos, moleculares, genéticos y de imágenes— se han conseguido dilucidar con más claridad muchas de las complejas entidades que forman parte del mundo de las anomalías vasculares.

Si bien hemos superado la época en la que todas las lesiones vasculares eran denominadas “hemangiomas” y se han establecido equipos interdisciplinarios y centros de referencia en todo el mundo, los cuales brindan a los pacientes una mejor atención especializada, aún tenemos mucho trabajo por hacer.

*Anomalías vasculares en la infancia* | *Un abordaje multidisciplinario* surgió de la necesidad de seguir difundiendo estos conocimientos, fundamentalmente en los países de habla hispana. Para ese objetivo, convoqué a dos jóvenes brillantes con una increíble capacidad de trabajo para enfrentar este proyecto: el Dr. Darío Teplisky, médico radiólogo intervencionista, y la Dra. Natalia Torres, médica dermatóloga pediatra, ambos del Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan, (Buenos Aires, Argentina), donde desarrollé la mayor parte de mi carrera.

Por supuesto, no voy a dejar de mencionar a los colegas que me inspiraron en mis comienzos: el Dr. John Mulliken, la Dra. Odile Enjolras y el Dr. Judah Folkman.

Agradecemos infinitamente a todos los colegas contribuyentes por hacer que este proyecto cubra la mayoría de los tópicos: dermatólogos, radiólogos diagnósticos e intervencionistas, cirujanos generales y plásticos, hemato-oncólogos, anatomopatólogos, genetistas, oftalmólogos, otorrinolaringólogos, investigadores y psicólogos.

Aunque este libro es el producto de la colaboración de muchísimos y diferentes especialistas de renombre internacional en el campo de las anomalías vasculares y, si bien estamos unidos por la clasificación de la ISSVA, a veces podremos encontrar una interpretación y un abordaje distintos de las diferentes y complejas entidades.

Los últimos descubrimientos genéticos allanaron el camino para el desarrollo de nuevos tratamientos dirigidos con el objetivo de reducir los síntomas, inhibir la progresión de muchas de estas enfermedades devastadoras y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Quizá una cura sea posible en el futuro.

Esperamos que este libro sea útil para quienes, en las diversas especialidades, se enfrentan a diario a estos complejos problemas.

**María R. Cordisco**



## Colaboradores / V

Prólogo | Miiikka Vikkula / IX

Prefacio | María R. Cordisco / XI

**1 Generalidades y clasificación de las anomalías vasculares / 1**  
María R. Cordisco • Natalia Torres

**2 Diagnóstico prenatal de anomalías vasculares / 5**  
Megan Gaffey • Shailee Lala • Francine Blei

**3 Hemangioma infantil / 9**

3.1 Patogénesis del hemangioma infantil / 9  
Caroline T. Seebauer • Joyce Bischoff

3.2 Hemangioma infantil: clasificación y generalidades / 11  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly

3.2.1 Hemangiomas infantiles orbitarios / 24  
Darío Teplisky • Federico Lipsich • Celeste Mansilla

3.2.2 Hemangiomas infantiles de la vía aérea / 28  
Mary Nieto • María R. Cordisco

3.2.3 Hemangiomas infantiles multifocales / 34  
Felipe Velásquez Valderrama • Rosalía Ballona Chambergo

3.2.4 Hemangiomas infantiles ulcerados / 36  
Esteban Fernandez Faith

3.2.5 Síndrome PHACES (OMIM 606519) / 39  
Dawn Siegel • Jordan Bui • María R. Cordisco

3.2.6 Síndrome LUMBAR / 48  
Mauricio Torres Pradilla • Nicolle Guiot Isaac

3.3 Tratamiento médico de los hemangiomas infantiles / 53

3.3.1 Era previa al propranolol / 53  
Natalia Torres • Romina Pombar

3.3.2 Propranolol / 56  
Agustina Lanoë • Natalia Torres

3.3.3 Otros  $\beta$ -bloqueantes / 60  
Rosalía Ballona Chambergo • Felipe Velásquez Valderrama

3.3.4 Tratamiento tópico de los hemangiomas infantiles: timolol y otros / 63  
Camila Arriagada Egnen • Irene Lara-Corrales

3.3.5 Sirolimus y estatinas en el tratamiento de hemangiomas infantiles / 65  
Natalia Torres • Nicolás Affranchino

3.4 Tratamiento quirúrgico de los hemangiomas infantiles / 67  
Sebastián Apa • Silvina Pontecorvo

**4 Hemangiomas congénitos / 75**  
Jérôme Coulombe • Julie Powell

4.1 Hemangioma congénito rápidamente involutivo [RICH] / 75

4.2 Hemangioma congénito no involutivo [NICH] / 79

4.3 Hemangioma congénito parcialmente involutivo [PICH] / 79

**5 Otros tumores vasculares benignos y tumores vasculares *borderline* / 85**

5.1 Tumores vasculares benignos / 85

5.1.1 Angioma en penacho (angioblastoma de Nakagawa, *tufted angioma*) / 85  
Carola Durán Mc Kinster

5.1.2 Hemangioma fusocelular o de células fusiformes / 86  
Constanza García López Moreno • Carola Durán Mc Kinster

5.1.3 Hemangioma epitelioide / 87  
Sofía Valdés Loperena • María Teresa García Romero

5.1.4 Granuloma piógeno / 88  
Sofía Valdés Loperena • María Teresa García Romero

5.1.5 Hemangioma targetoide hemosiderótico / 89  
María Teresa García Romero

5.1.6 Hamartoma angiomatoso écrino / 90  
Itzel Guadalupe Elizalde Jiménez • María Teresa García Romero

5.1.7 Angiomatosis bacilar / 91  
Itzel Guadalupe Elizalde Jiménez • Carola Durán Mc Kinster

5.2 Tumores vasculares *borderline* / 92

5.2.1 Hemangioendotelioma kaposiforme / 92  
Sofía Valdés Loperena • María Teresa García Romero

5.2.2 Tumor de Dabska / 93  
Itzel Guadalupe Elizalde Jiménez • María Teresa García Romero

5.2.3 Sarcoma de Kaposi / 94  
Carola Durán Mc Kinster

5.2.4 Linfangioendoteliomatosis multifocal con trombocitopenia / 94  
María R. Cordisco • Natalia Torres

**6 Tumores vasculares malignos / 97**  
Denise Adams

6.1 Hemangioendotelioma epitelioide / 98

6.2 Angiosarcoma / 100

**7 Tumores vasculares hepáticos / 103**  
Claire A. Ostertag-Hill • Steven J. Fishman • Belinda H. Dickie

**8 Malformaciones capilares / 113**

8.1 Malformaciones vasculares capilares: clasificación / 113  
María R. Cordisco • Natalia Torres

8.1.1 *Nevus simplex* / 121  
Romina Tellería • María R. Cordisco

8.1.2 Telangiectasias / 123  
Alicia Rositto • María Virginia Ripoli • María Sofía Granillo Fernández

8.1.3 *Cutis marmorata* telangiectásica congénita / 129  
Alicia Rositto • María Virginia Ripoli • María Sofía Granillo Fernández

8.1.4 Telangiectasia hemorrágica hereditaria o enfermedad de Rendu-Weber-Osler / 131  
Ana C. Giachetti • Magalí Squitín Tasende

8.1.5 Tratamiento láser en malformaciones capilares / 136  
Agustina Vila Echagüe • Natalia Torres • María R. Cordisco

**9 Malformaciones capilares asociadas a síndromes / 145**

9.1 Síndrome de Sturge-Weber: genética, diagnóstico y tratamiento actual / 145  
Kieran McKenney • Anne M. Comi

9.2 Síndrome malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas (OMIM 608354) / 152  
María R. Cordisco • Natalia Torres

9.3 Síndrome microcefalia-malformación capilar / 156  
María R. Cordisco

- 9.4 Espectro de enfermedades de sobrecrecimiento relacionadas con mutaciones en el gen *PIK3CA* [PROS] / 157  
Ahmad Alomari
- 9.4.1 Síndrome CLOVES / 160
- 9.4.2 Síndrome de Klippel-Trénaunay / 162
- 9.4.3 Síndrome de malformación capilar difusa con sobrecrecimiento [DCMO] / 164
- 9.4.4 Síndrome CLAPO / 165
- 9.4.5 Síndrome megalencefalia-malformación capilar / 165
- 9.5 Síndrome Proteus / 175  
María del Carmen Boente • María R. Cordisco
- 9.6 Facomatosis pigmentovasculares / 179  
María del Carmen Boente • María R. Cordisco
- 10 Malformaciones linfáticas** / 185
- 10.1 Etiopatogenia y clasificación de las malformaciones linfáticas / 185  
Juan Carlos López Gutiérrez
- 10.2 Malformaciones linfáticas comunes / 188  
Juan Carlos López Gutiérrez
- 10.3 Anomalías linfáticas complejas / 192  
Juan Carlos López Gutiérrez
- 10.3.1 Anomalía linfática generalizada / 192
- 10.3.2 Enfermedad de Gorham-Stout / 194
- 10.3.3 Trastornos de la conducción central de linfa / 195
- 10.3.4 Linfangiomatosis kaposiforme / 196
- 10.4 Técnicas de imágenes para el estudio de las anomalías linfáticas complejas e intervenciones del sistema linfático central / 196  
Darío Teplisky • Maxim Itkin
- 10.5 Tratamiento percutáneo guiado por imágenes de las malformaciones linfáticas / 200  
Darío Teplisky • Ioná Szahfir
- 10.6 Tratamiento láser para las malformaciones linfáticas microquísticas cutáneas y venas embrionarias persistentes / 203  
Gulraiz Chaudry • Alessandro Gasparetto
- 10.7 Tratamiento quirúrgico de las malformaciones linfáticas / 208  
Juan Carlos López Gutiérrez
- 10.8 Linfedema primario y síndromes asociados / 212  
Catherine McCuaig • Sélia Kearns-Turcotte • María Laura Cossio • Valérie Tauveron • Annabel Maruani-Raphael
- 10.9 Angioqueratomas / 220  
Catherine McCuaig
- 11 Malformaciones venosas** / 227
- 11.1 Malformaciones venosas: clasificación y patogenia / 227  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly
- 11.2 Malformaciones venosas comunes / 228  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly
- 11.3 Malformaciones venosas cutáneo-mucosas familiares (OMIM 600195) / 233  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly
- 11.4 Malformaciones venosas multifocales de ocurrencia esporádica no hereditaria / 233  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly
- 11.5 Síndrome del nevo azul en tetina de goma (OMIM 112200) / 234  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly
- 11.6 Malformaciones venosas con células glómicas (OMIM 138000) / 238  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly
- 11.7 Malformaciones cavernosas cerebrales (OMIM 116860) / 240  
Juan Marelli • María Laura González Dutra
- 11.8 Malformación vascular familiar intraósea (OMIM 606893) / 246  
María R. Cordisco
- 11.9 Malformación venosa verrugosa / 247  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly
- 11.10 Síndrome de Servelle-Martorell / 249  
Darío Teplisky
- 11.11 Síndrome de Maffucci (OMIM 614569) / 249  
María R. Cordisco • Jinia El Feghaly
- 11.12 Anomalía vascular fibroadiposa / 251  
Ibraheem M. Malkawi • Raja Shaikh
- 11.13 Anomalías vasculares en el síndrome de tumor-hamartoma asociado al gen *PTEN* / 256  
Ahmad Alomari
- 11.14 *Sinus pericranii* / 263  
Susana Pérsico
- 11.15 Tratamiento percutáneo y médico de las malformaciones venosas / 264  
Patricia E. Burrows
- 11.16 Tratamiento quirúrgico de las malformaciones venosas / 268  
Dov C. Goldenberg
- 12 Anomalías de la coagulación y eventos tromboembólicos en anomalías vasculares** / 273  
Alexandra Borst • Neeraja Swaminathan
- 13 Tratamiento farmacológico de las anomalías vasculares y síndromes asociados** / 279  
Denise Adams
- 14 Malformaciones arteriovenosas** / 285
- 14.1 Malformaciones arteriovenosas no sindrómicas / 285  
Josée Dubois • Gilles Soulez
- 14.2 Malformaciones arteriovenosas cervicofaciales e intracraneanas en pediatría / 292  
Flavio Requejo • María Laura González Dutra • Santiago Ezequiel Cicutti
- 14.3 Papel de la radiología intervencionista en el tratamiento de las malformaciones arteriovenosas / 301  
Gilles Soulez • Josée Dubois
- 14.4 Tratamiento quirúrgico de las malformaciones arteriovenosas / 311  
Dov C. Goldenberg
- 14.5 Terapias médicas dirigidas para el tratamiento de las malformaciones arteriovenosas / 316  
Emmanuel Seront • Miikka Vikkula • Laurence Boon
- 14.6 Malformaciones arteriovenosas intracraneanas en el síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa / 322  
Ali Shaibani • Thymur A. Chaudhry
- 14.7 Malformaciones arteriovenosas extracraneanas en el síndrome CM-AVM y el síndrome de Parkes Weber / 328  
Gonzalo Lambert • Sergio Sierre
- 14.8 Malformaciones arteriovenosas y fístulas arteriovenosas en la telangiectasia hemorrágica hereditaria o síndrome de Rendu-Weber-Osler / 330  
Ricardo García Mónaco • Julia Udaquiola • Marcelo Serra
- 14.9 Anomalías vasculares que afectan el músculo esquelético / 337  
Anthony Penington

- 15 Manejo de las anomalías vasculares de cabeza y cuello** / 343  
Emma Panico • Gresham T. Richter
- 16 Malformaciones vasculares orbitarias** / 353  
Darío Teplisky • Juan Ignacio Bois • Celeste Mansilla
- 17 Bases genéticas de las malformaciones vasculares congénitas y adquiridas** / 359  
Emmanuel Seront • Laurence Boon • Miikka Vikkula
- 18 Estudios por imágenes en anomalías vasculares** / 369
- 18.1 Ecografía Doppler en anomalías vasculares** / 369  
Darío Teplisky • Alejandro Ludman • Ignacio Formia
- 18.2 Anomalías vasculares: resonancia y tomografía computarizada** / 379  
Rajesh Krishnamurthy • Sahana Rajesh • Anna Lillis
- 18.3 Angiografía** / 388  
Gonzalo Lambert • Sergio Sierre
- 19 Enfoque histopatológico de las anomalías vasculares** / 393
- 19.1 Tumores vasculares benignos** / 393  
María Laura Galluzzo Mutti • María del Valle Centeno
- 19.1.1 Hemangioma infantil** / 393
- 19.1.2 Hemangiomas congénitos** / 394
- 19.1.3 Angioma en penacho** / 395
- 19.1.4 Hemangioma de células fusadas/fusiformes** / 395
- 19.1.5 Hemangioma epiteloide** / 396
- 19.1.6 Granuloma piógeno** / 397
- 19.2 Otros tumores vasculares benignos** / 398  
Isabel Colmenero
- 19.2.1 Hemangioma de células en tachuela** / 398
- 19.2.2 Hamartoma angiomatoso écrino** / 398
- 19.2.3 Angiomatosis bacilar** / 399
- 19.3 Tumores vasculares *borderline* y agresivos** / 400
- 19.3.1 Hemangioendoteloma kaposiforme** / 400  
Anita Gupta • Juan Putra
- 19.3.2 Angioendoteloma intralinfático papilar (tumor de Dabska)** / 401  
Anita Gupta • Juan Putra
- 19.3.3 Hemangioendoteloma seudomiogénico** / 402  
Anita Gupta • Alyaa Al-Ibraheemi
- 19.3.4 Sarcoma de Kaposi** / 404  
Anita Gupta • Alyaa Al-Ibraheemi
- 19.3.5 Linfagioendotelomatosis multifocal con trombocitopenia** / 406  
María Laura Galluzzo Mutti • María del Valle Centeno
- 19.4 Tumores vasculares malignos** / 406  
Anita Gupta • Melissa Mejía Bautista
- 19.4.1 Angiosarcoma** / 406
- 19.4.2 Linfangiosarcoma** / 409
- 19.4.3 Hemangioendoteloma epiteloide** / 410
- 19.5 Malformaciones capilares** / 411  
He Zhen Ren • Anita Gupta
- 19.6 Malformaciones venosas** / 415
- 19.6.1 Malformaciones venosas comunes** / 415  
Isabel Colmenero
- 19.6.2 Malformaciones venosas con células glómicas / Malformación glomovenosa** / 416  
Isabel Colmenero
- 19.6.3 Malformaciones cavernosas cerebrales** / 416  
Isabel Colmenero
- 19.6.4 Hiperplasia endotelial papilar intravascular o tumor de Masson** / 417  
Isabel Colmenero
- 19.6.5 Malformación venosa verrugosa** / 417  
Isabel Colmenero
- 19.6.6 Anomalia vascular fibroadiposa [FAVA]** / 418  
María Laura Galluzzo Mutti • María del Valle Centeno
- 19.6.7 Hamartoma del tejido blando asociado a mutaciones en el gen *PTEN* [PHTS-PHOST]** / 420  
María Laura Galluzzo Mutti • María del Valle Centeno
- 19.7 Malformaciones linfáticas** / 420  
Isabel Colmenero
- 19.7.1 Malformaciones linfáticas comunes** / 420
- 19.7.2 Anomalia linfática generalizada** / 420
- 19.7.3 Linfangiomatosis kaposiforme** / 422
- 19.7.4 Enfermedad de Gorham-Stout** / 422
- 19.7.5 Anomalia del conducto linfático central** / 422
- 19.7.6 Linfangioma adquirido progresivo (linfangioendoteloma benigno)** / 423
- 19.7.7 Linfedema** / 423
- 19.8 Malformaciones arteriovenosas** / 423  
María Laura Galluzzo Mutti • María del Valle Centeno
- 20 Diagnósticos diferenciales en anomalías vasculares** / 427  
Giulia Rinaldi • Samira Batul Syed
- 21 Calidad de vida en pacientes con anomalías vasculares** / 437  
Nicolas Affranchino
- 22 Establecimiento de grupos interdisciplinarios para el manejo de las anomalías vasculares** / 441  
Darío Teplisky • Natalia Torres • María R. Cordisco
- Índice de términos** / 445

Acceda al eBook para consultar la lista de bibliografía. Consulte las indicaciones en la retirada de tapa.







**Figura 4 a** HI superficial de color rojo brillante, de superficie lobulada o en empedrado, en extremidad inferior. **b** HI superficial en forma de placa compuesta por múltiples pápulas de color rojo brillante.



**Figura 5 a** HI subcutáneo que ocasiona ptosis palpebral. Nótese tonalidad azul claro y telangiectasias en la superficie. **b** HI subcutáneo con mínimo color azul y telangiectasias en la superficie. **c** HI subcutáneo periocular. Piel que lo recubre de color normal. Dada su localización, deben plantearse diagnósticos diferenciales.



**Figura 6 a** HI mixto de localización facial con extenso componente profundo; nótese tonalidades de azul y componente superficial compuesto por lesiones papulares de diferente tamaño. **b** HI mixto en región mamaria con extenso componente profundo y superficial.



**Figura 30 a** Hemangioma infantil subcutáneo de párpado superior derecho, que ocasiona ptosis palpebral. **b** TC axial T1 post-contraste, que muestra importante compromiso retroocular derecho y periorbitario. (Cortesía Dra. María R. Cordisco).



**Figura 31 a** Hemangioma subcutáneo que ocasiona proptosis. **b** RM corte axial secuencia T1 con gadolinio que muestra compromiso intraorbitario retroocular y periocular izquierdo. (Cortesía Dra. María R. Cordisco).

fosa posterior, hemangiomas extensos faciales de mas de 5 cm de diámetro, anomalías arteriales, anomalías cardíacas y aórticas, y anomalías oculares.

Las lesiones oculares pueden detectarse con un correcto examen oftalmológico que debe realizarse precozmente. Estas incluyen la malformación del disco óptico, incluida la conocida como *Morning Glory*, microftalmia, opacidades corneales, colobomas hipoplasia del nervio óptico, aumento de la vascularización retiniana (v. más adelante Figura 35) (v. Capítulo 3.2.5).

### Diagnóstico por imágenes

Los HI tienen tres fases evolutivas: una fase proliferativa en la que la lesión crece aceleradamente; un período de estabilidad; y una fase involutiva en la que, independientemente del tratamiento, la lesión atenúa su color y disminuye de tamaño. La duración de cada una de ellas varía en función del tipo de HI. La ecografía Doppler es el método principal para el diagnóstico inicial y seguimiento.

Al realizar el examen ecográfico morfológico y Doppler color se observan lesiones sólidas, bien circunscriptas, de ecogenicidad variable, que durante su fase proliferativa presentan intensa vascularización (Figura 32).

En la fase involutiva se produce atrofia y reemplazo por tejido fibroadiposo. La ecografía Doppler muestra la disminución del flujo sanguíneo y el aumento de la ecogenicidad de la lesión en este período, caracterizado por el reemplazo graso que se produce.

La RM solo debe ser indicada cuando exista una duda diagnóstica o haya que evaluar la extensión de la lesión. Es indicada en casos donde la ecografía no logre definir los límites de la lesión o no logre evaluar la extensión retro orbitaria. Generalmente, la RM requiere de anestesia general en lactantes y niños. En su fase proliferativa, los HI se presentan como lesiones bien definidas lobuladas, isointensas en relación con el músculo en secuencias T1, hiperintensas y homogéneas en secuencias T2, con un realce homogéneo en la serie posterior a la inyección de contraste (Figuras 31 b y 33). Durante la fase involutiva existe una disminución del flujo vascular, visible por la disminución del realce poscontraste y un incremento el tejido fibroadiposo, lo que hace que la lesión se vuelva más heterogénea.

Es común encontrar pequeñas fístulas arteriovenosas dentro de los hemangiomas, especialmente dentro de los HI. Estas fístulas se expresan como áreas de “vacío de flujo” en las secuencias T2, que se observan como pequeños puntos o áreas hipointensas

Separar a estos pacientes de individuos con CLOVES o síndrome de Klippel-Trénaunay es importante porque DCMO es una entidad con una evolución muy diferente (p. ej., no hay riesgo de tener otros tipos de malformaciones vasculares ni complicaciones como tromboembolismo). De todos modos, los pacientes con asimetría requerirán de seguimiento con traumatólogos y, si es posible, también reparación quirúrgica de los sobrecrecimientos adiposos.

#### 9.4.4 Síndrome CLAPO

López-Gutiérrez y cols. describieron el síndrome CLAPO (*Capillary Malformation of the Lower Lip, Lymphatic Malformation of the Face/Neck, and Partial or Generalized Overgrowth Syndrome*) en el año 2008, caracterizado por la presencia de malformaciones capilares del labio inferior, malformaciones linfáticas de cara y cuello, asimetría y sobrecrecimiento parcial o generalizado.

La malformación capilar es congénita y sus rasgos clínicos característicos en el síndrome CLAPO son la localización en la línea media, el compromiso de la semimucosa del labio inferior con bordes definidos y la afectación del bermellón y la piel adyacente, de color rojo fuerte o violeta (Figura 23), por lo cual, la presencia de una malformación capilar en el labio inferior debe alertar a los médicos sobre la posibilidad del síndrome CLAPO.

Es importante destacar que en el síndrome CLAPO, la ML y el crecimiento excesivo pueden manifestarse más tarde durante la infancia o niñez, es decir, pueden existir síndromes CLAPO completos o incompletos. Si bien no hay muchos casos publicados

de este síndrome, la manifestación fenotípica puede variar según el momento embriológico en que ocurra la mutación, la ubicación y el cambio funcional dentro del gen.

#### 9.4.5 Síndrome megalencefalia-malformación capilar

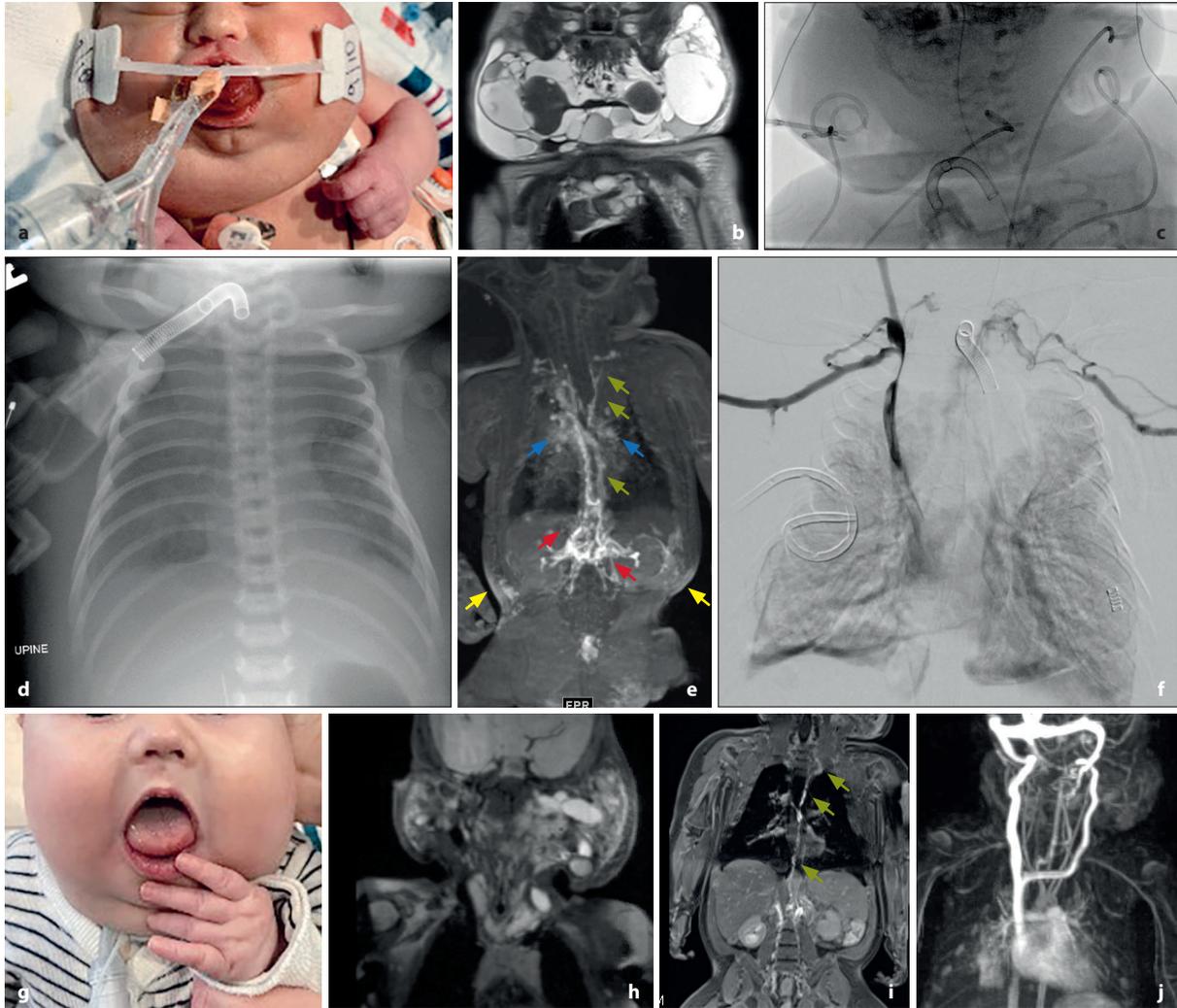
El síndrome de megalencefalia-malformación capilar (MCAP) es un síndrome poco frecuente, caracterizado por la presencia de megalencefalia, malformación capilar y sobrecrecimiento. Inicialmente fue descrito como macrocefalia-cutis marmorata telangiectásica congénita [M-CMTC] por dos grupos independientes. Posteriormente se reconoció que la malformación vascular no representa una verdadera CMTC, sino más bien un fenotipo reticulado de la malformación vascular capilar. La afección pasó a denominarse síndrome de macrocefalia-malformación capilar [M-CM] pero actualmente la sigla utilizada es MCAP.

La identificación de variantes de *PIK3CA* en el síndrome MCAP ha proporcionado más información sobre la variabilidad fenotípica y la superposición con otros trastornos del espectro de crecimiento excesivo (PROS) relacionados con *PIK3CA*, lo que ilustra un amplio grado de variabilidad en las manifestaciones clínicas y neurorradiológicas.

Los pacientes pueden presentar malformaciones capilares reticuladas o confluentes, que pueden localizarse en el tronco y las extremidades, y a veces son generalizadas (Figuras 24 b y 25 b, c). Es común observar la presencia de una malformación capilar medio-frontofacial, específicamente en el *filtrum* y el labio superior (Figuras 24 a y 25 a). Otros hallazgos cutáneos incluyen nevos epidérmicos (Figura 24 c), lipomas y malformaciones linfáticas.



**Figura 23** Síndrome CLAPO. **a, b** Paciente de un mes de vida con malformación capilar del labio inferior y capilar linfática en mentón y cuello. **c** RM secuencia T2, corte sagital. **d** Corte coronal. **e** Corte axial. En las imágenes se identifica malformación linfática microquística que compromete gran parte de los tejidos blandos del macizo facial en la misma paciente. (Cortesía Dr. Darío Teplisky).



**Figura 18** Malformación linfática cervicofacial y mediastínica con quilotórax, evaluada por RM y linfangio-RM en el diagnóstico inicial y seguimiento después de terapia intervencionista. Infante de 36 semanas de edad con malformación linfática cervicofacial prenatalmente diagnosticada con componente mediastínico, nacido mediante procedimiento EXIT (*Ex Utero Intrapartum Treatment*) (a). Imagen coronal ponderada en T2 posnatal muestra principalmente una malformación linfática macroquistica que afecta la cara, el cuello y el mediastino (b), quistes de pared delgada con intensidad de señal interna variable indicativa de restos hemáticos en quistes. Se sometió a escleroterapia con tetradecilsulfato de sodio y alcohol a través de múltiples catéteres de drenaje (c) colocados en macroquistes dominantes dentro de las primeras 3 semanas de vida. Inmediatamente después del inicio de la alimentación a las 4 semanas de edad, desarrolló derrames pleurales quilosos bilaterales de alto flujo, edema pulmonar y de la pared corporal (d). La linfangiografía dinámica con contraste realizada mediante la inyección de gadolinio diluido en los ganglios linfáticos inguinales bilaterales demostró reflujo anormal en los linfáticos pulmonares derechos mayores que los izquierdos (*flechas azules*), perirrenales (*flechas rojas*) y de la pared abdominal (*flechas amarillas*), a pesar de la presencia de un conducto torácico intacto (*flechas verdes*), lo que indica una anomalía en la conducción linfática central (e). La venografía de las extremidades superiores identificó limitación del flujo de las venas braquiocéficas bilaterales con estrechamiento en el lado derecho y colaterales venosas en el lado izquierdo (f), considerada, al menos en parte, relacionada con el efecto de masa de la malformación linfática que inhibe el flujo linfático hacia las venas centrales, superpuesta a una inmadurez linfática o una anomalía congénita subyacente en la conducción linfática. Tras siete tratamientos de escleroterapia en total, simultáneos a terapia con sirolimus iniciada después de confirmarse la mutación *PIK3CA*, el paciente experimentó una mejoría clínica significativa en los derrames, el edema y el tamaño de la malformación, incluida la afectación de la lengua (g). La RM ponderada en T2 mostró una disminución del tamaño de los macroquistes con enfermedad microquistica residual (h). El seguimiento con RM mostró una disminución del efecto de masa de la malformación con normalización de la permeabilidad de ambas venas braquiocéficas (i); con la linfangio-RM postratamiento se observa una normalización casi completa de los linfáticos conductores centrales con circulación normal de la linfa desde el conducto torácico al ángulo venoso izquierdo (j).

La etapa de planificación también es esencial por otra razón importante: el diagnóstico erróneo de las AV es muy común tanto dentro como fuera de entornos especializados (v. Figura 16), con un 47% de pacientes con un diagnóstico de derivación incorrecto. Los pasos anteriores complementan los resultados de la imagen avanzada y proporcionan una imagen completa de la extensión y naturaleza de la anomalía, lo que ayuda al equipo de VAC a asignar un diagnóstico preciso.

### Adquisición

#### Uso de contraste intravenoso

La evaluación diagnóstica inicial de las AV con RM generalmente requiere el uso de contraste intravenoso. Una vez establecido el diagnóstico, la imagen de seguimiento puede realizarse con protocolos sin contraste en algunos de los casos (Figura 19). Típicamente, se utilizan agentes de contraste extracelulares basados en gadolinio (v. Figuras 15 a 17) para

En 2016, Baumgartner y cols. describieron a una mujer de 19 años con un ACN de inicio a los 10 años de edad, en la cual se descartó la presencia de un componente venoso profundo, confirmado mediante biopsia de piel y RM.

La combinación del PDL de pulso variable de 595 nm [VPPDL] y el láser de alejandrita de pulso largo de 755 nm [LPPAL] produjo una mejora sorprendente, con un cambio en la textura de la lesión y una mínima hipopigmentación residual.

### Angioqueratoma de Mibelli

El AM fue el primer AQ descrito en el año 1889 por Mibelli. Se trata de una afección poco común que se presenta principalmente en niñas y adolescentes, y aparece entre los 10 y 15 años de edad. Se ha observado en hermanos y en niños con un progenitor afectado, lo que sugiere un modo de herencia dominante con penetrancia variable. La frecuente asociación de las lesiones con

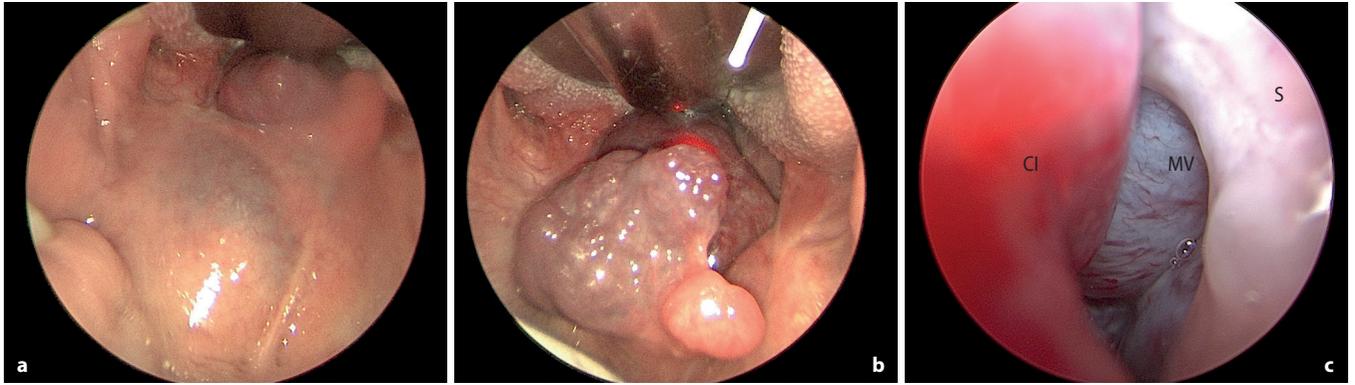
acrocianosis, sabañones y congelación sugiere que la sensibilidad al frío es un factor precipitante.

Las lesiones de AM se localizan con mayor frecuencia en las caras dorsal y lateral de los dedos de las manos y los pies, las rodillas y los codos. Con menos frecuencia, surgen en los nudillos, maléolos, palmas, plantas y orejas.

Las lesiones aumentan lentamente de tamaño y se vuelven elevadas, verrugosas y más oscuras, y alcanzan un diámetro de 5-10 mm. Al inicio, las lesiones son pequeñas y de color rojo brillante bajo el examen dermatoscópico (Figura 56).

Son asintomáticos pero sangran con facilidad. No se ha descrito involución espontánea, aunque rara vez pueden resolverse después de un traumatismo. Se han descrito recidivas posteriores al tratamiento con láser de CO<sub>2</sub>, aunque algunas lesiones responden bien al láser Nd:YAG de pulso largo.





**Figura 6** Malformación venosa (MV) compleja que afecta el tracto aerodigestivo superior. **a** MV del aspecto nasal del paladar blando que se extiende dentro de la cavidad oral y orofaringe. **b** Vista de la malformación con palpación del paladar blando. **c** MV de la nasofaringe (vista desde la cavidad nasal derecha). CI: cornete inferior; S: septo.



**Figura 7** Malformación venosa (MV) facial sobre el surco nasofacial derecho, previo al tratamiento (a). Imagen intraoperatoria luego de la resección de la MV (b). Resultado posterior a la cirugía (c).



**Figura 8** Malformación venosa (MV) compleja que compromete los labios, las mejillas y la cavidad oral/mucosa (a). Manejo multidisciplinario que incluye resecciones quirúrgicas seriadas y tratamiento con láser Nd:YAG y Gentle YAG (b).