

Lesiones vasculares: hamartomas

L. Puig Sanz

Los hamartomas o malformaciones vasculares corresponden a errores del desarrollo, con un bajo índice de recambio celular. Característicamente se encuentran presentes en el momento del nacimiento, son estables, y crecen proporcionalmente al crecimiento del niño; en algunas lesiones de este tipo puede observarse una fase proliferativa tardía, susceptible de producir complicaciones (sangrado, alteraciones estéticas), que no será motivo de consulta en la edad pediátrica. En función de sus características anatómicas, clínicas, radiológicas y hemodinámicas, se dividen en lesiones de bajo flujo (malformaciones capilares, linfáticas y venosas), y de alto flujo (malformaciones arteriales, fístulas arterio-venosas). Del mismo modo, también pueden presentarse como malformaciones mixtas o combinadas (Tabla 1).

Tabla 1. Clasificación de las malformaciones vasculares

- **Capilares**
 - Nevus flammeus neonatorum* (mancha salmón)
 - Nevus flammeus* (mancha vino de Oporto)
 - Cutis marmorata telangiectásico congénito*

- **Venosas**
 - Síndrome del nevus azul en tetina de goma
 - Síndrome de Maffucci
 - Síndrome de Klippel-Trenaunay
 - Síndrome de Gorham
 - Síndrome de Bannayan-Zonana

- **Linfáticas**
 - Superficiales
 - Profundas (quisticas)
 - Linfangiomas

- **Combinadas**

Malformaciones capilares

Nevus flammeus neonatorum

También conocido como mancha salmón o, más coloquialmente, “marca de la cigüeña”, tiene una incidencia del 40 al 71% de neonatos, lo que la convierte en una lesión fácilmente reconocible que no suele ser motivo de consulta. Se hereda de forma autosómica dominante, y se localiza habitualmente en la nuca y zona medio-frontal e interiliar, como una mácula bien delimitada de color rosado que se hace más evidente cuando el niño llora. Del mismo modo en que suele persistir de por vida en su localización occipital, en la frente y párpados tiende a hacerse inaparente en los primeros años de vida. No requiere tratamiento alguno, pero cuando sólo afecta un lado de la cara o de la frente debe plantearse el diagnóstico que se trata a continuación.

Nevus flammeus (angioma plano, mancha en vino de oporto)

Se presenta aproximadamente en el 0,3% de la población general en forma de una mácula rojiza o purpúrica, menos evidente en el momento del nacimiento, de márgenes geográficos, bien delimitada, de tamaño variable y distribución habitualmente unilateral y metamérica. Persiste en la vida adulta, con tendencia a aumentar su intensidad y grosor de manera progresiva, pudiendo aparecer nódulos angiomasos en su superficie. Las manchas

en vino de Oporto se asocian a un gran número de síndromes complejos (Tabla 2). Independientemente, se calcula que un 10% de pacientes con *nevus flammeus* de localización facial se encuentran afectados de glaucoma (en ausencia de afectación leptomenígea). En la localización lumbo-sacra, pueden ser un marcador de disrafismo, espina bifida, o lipomielo-meningocele.

Tabla 2. Síndromes asociados a *nevus flammeus*

- Síndrome de Sturge-Weber
- Facomatosis pigmento-vascular
- Síndrome de Cobb
- Síndrome Proteus
- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann
- Síndrome Robert (pseudotalidomida)
- Síndrome TAR (trombopenia-ausencia radio)
- Síndrome de von Hippel-Lindau
- Síndrome Rubinstein-Taybi
- Enfermedad de Coats

– **Síndrome de Sturge-Weber (angiomatosis meningo-facial)**. Consiste en la existencia de un *nevus flammeus* facial localizado en la primera rama del trigémino, asociado a una angiomatosis leptomenígea ipsilateral. La afectación ocular no es imprescindible para efectuar el diagnóstico, aunque está presente en la mitad de los pacientes, y consiste en la presencia de angiomas de coroides y glaucoma congénito, pudiendo llegar a desarrollar un bftalmos y pérdida de la agudeza visual. Habitualmente la lesión es unilateral, aunque en un 40% puede observarse afectación cutánea bilateral. No existe correlación alguna entre el grado de afectación cutánea y la extensión del componente leptomenígeo. La epilepsia es la manifestación neurológica más frecuente, siendo especialmente frecuente cuando existe afectación del párpado superior. Se han descrito formas “frustradas” de síndrome de Sturge-Weber, con presencia de angiomatosis leptomenígea sin afectación cutánea. También es frecuente la existencia de un cierto grado de retraso mental. Con cierta frecuencia también puede observarse hemiatrofia cerebral

progresiva y calcificaciones corticales ipsilaterales. Menos frecuentemente pueden existir hemiplejía, defectos sensitivos y hemianopsia homónima contralaterales.

La detección precoz de anomalías cerebrales es importante de cara a un control precoz de la epilepsia, mejorando el desarrollo psicomotor del paciente. La técnica más sensible a tal efecto es la resonancia magnética cerebral con Gadolinium. Otras técnicas de diagnóstico útiles en estos pacientes pueden ser el EEG, la TC, el SPECT y el PET.

Se recomienda una evaluación oftalmológica cada 6 meses durante los dos primeros años de vida, y posteriormente cada año en caso de afectación de primera y/o segunda rama del trigémino.

– **Facomatosis pigmento-vascular**. Consiste en la combinación de *nevus* vasculares y melano-cíticos en un mismo paciente; representarían una manifestación de mosaicismo en “manchas gemelas”. La mayoría de casos pueden clasificarse en cuatro tipos. El tipo I consiste en la asociación de *nevus flammeus* con *nevus pigmentosus* y *verrucosus*; en el tipo II se observan *nevus flammeus* y manchas mongólicas aberrantes; en el tipo III se combinan *nevus flammeus* con *nevus spilus*, y el tipo IV es la asociación de *nevus flammeus*, *nevus spilus* y mancha mongólica aberrante. A su vez, cada tipo se subdivide en a y b, en función de que exista afectación exclusivamente cutánea, o de que exista repercusión sistémica (oftalmológica, sistema nervioso central o anomalías esqueléticas).

– **Síndrome de Cobb** (angiomatosis cutáneo-meningo-espinal). Se caracteriza por presentar un *nevus flammeus* de distribución metamérica en tronco o extremidades, asociado a la un angioma de la médula espinal, que puede volverse sintomático en la niñez o adolescencia, en forma de paraplejía o paraparesia espástica y pérdida sensitiva por debajo del nivel medular afecto. En algunos casos el angioma medular puede ser tributario de tratamiento quirúrgico.

– **Síndrome Proteus**. Descrito inicialmente en 1983 por Wiedemann y colaboradores, consiste en la asociación de gigantismo parcial de

manos y/o pies, nevus pigmentarios, hemihipertrofia, tumores hamartomatosos subcutáneos, macrocefalia y anomalías esqueléticas, habiéndose publicado más de 100 casos desde entonces. Los hallazgos mayores, en número de siete, consisten en: (1) macrodactilia; (2) hipertrofia asimétrica, en especial de cráneo y extremidades; (3) masas blandas subcutáneas, compuestas por tejido vascular, lipomatoso y fibromatoso; (4) nevus epidérmico verrucoso lineal; (5) hiperplasia cerebriforme de las plantas, "en mocasín"; (6) exóstosis localizadas a nivel fronto-temporal y parieto-occipital y (7) escoliosis o cifoescoliosis. Por otra parte, se han descrito un gran número de hallazgos o características menores del síndrome, como son: hemimegalencefalia, hidrocefalia, quistes pulmonares, *nevus flammeus*, meningioma del SNC, etc. La mortalidad puede verse incrementada significativamente en aquellos pacientes afectados severamente, siendo las principales causas de muerte la insuficiencia respiratoria restrictiva, crisis comiciales, y otras complicaciones derivadas de la afectación del sistema nervioso central. La mayoría de casos son esporádicos, afectando por igual a ambos sexos. La distribución de las lesiones sigue un patrón en mosaico, compatible con el concepto de una mutación postzigótica letal que sólo puede sobrevivir en un estado de mosaicismo. El diagnóstico diferencial debe establecerse con el síndrome de Klippel-Trenaunay, lipomatosis encefalo-cráneo-cutánea, síndrome de Bannayan-Zonana, síndrome de Maffucci, síndrome de Ollier, y neurofibromatosis tipo I.

– **Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba.** Es un síndrome hamartomatoso múltiple (probablemente una forma alélica de enfermedad de Cowden), de transmisión autosómica dominante. Se caracteriza por la asociación de macrocefalia, lipomas, lentiginosis genital y malformaciones vasculares, también descritas como "angiomas".

– **Síndrome de Beckwith-Wiedemann** (síndrome onfalocele-macrogllosia-gigantismo). Se ha detectado en algunos pacientes una duplicación parcial del cromosoma 11. La manifestación clínica más evidente consiste en un

hipercrecimiento somático y visceral, asociados a la presencia de un onfalocele, macrogllosia y nefromegalia. En el 80% se aprecia un *nevus flammeus* en la porción central de la frente. Se asocia también a una hiperplasia de páncreas, causante de una hipoglicemia neonatal resistente al tratamiento. Existe, además, una incidencia muy elevada de neoplasias malignas, lo que contribuye a empobrecer el pronóstico.

– **Síndrome de Robert (síndrome pseudo-talidomida).** Consiste en la asociación de una mancha en vino de Oporto mediofacial, hipomelia, hipotricosis, retraso del crecimiento y labio leporino.

– **Síndrome TAR** (thrombocytopenia-absent radii). Asocia una plaquetopenia congénita severa, ausencia o hipoplasia de radio bilateral y *nevus flammeus* en cara o cuello.

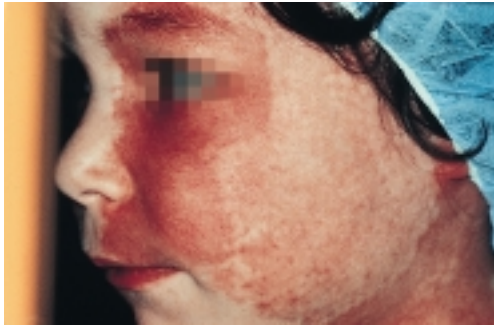
– **Síndrome de Bregat.** También conocido como angiomatosis óculo-orbital-tálamo-encefálica, asocia, además, un *nevus flammeus* facial contralateral.

– **Síndrome de von Hippel-Lindau.** Consiste en una angiomatosis retiniana bilateral, en combinación con un hemangioblastoma cerebeloso o medular. En algunos casos puede observarse un *nevus flammeus* facial.

– **Síndrome de Wyburn-Mason.** Consiste en una malformación arterio-venosa retiniana unilateral asociada a una malformación arterio-venosa aneurismática ipsilateral, y a un *nevus flammeus* homolateral en la región ocular correspondiente.

Las características histopatológicas de los *nevus flammeus* son idénticas en todos los casos, y consisten en un número aumentado de capilares y vénulas dilatadas de pared fina, situados en la porción superficial de la dermis reticular.

El tratamiento dermatológico va encaminado a mejorar la estética de aquellas lesiones localizadas en regiones visibles, como la cara. Recientemente, el empleo de láseres en dermatología pediátrica, basada en la teoría de la fototermólisis selectiva (cuya molécula diana es, en este caso, la oxihemoglobina), ha revolucionado este campo. Se utiliza principalmente el láser de colorante pulsado. Diferentes auto-



Los hematomas capilares unilaterales que afectan la primera y segunda ramas del trigémino presentan un riesgo significativo de afectación ocular o intracraneal. El tratamiento con láser puede conseguir mejoras estéticas significativas.



Los hematomas capilares en el tronco que atraviesan la línea media pueden ser marcadores de disrafismo espinal, por lo que está justificado en muchos casos el estudio mediante RM.

res han demostrado que aquellos pacientes de mayor edad requieren un mayor número de tratamientos para lograr una misma tasa de aclaramiento. Por tanto, la mayoría de autores abogan por un tratamiento precoz de las lesiones, ya en el primer año de vida.

Otros predictores de buena respuesta, aparte de la edad, son el tamaño de la lesión (las lesiones menores a 20 cm² disminuyen un 67% su tamaño tras 5 tratamientos, mientras que aquellas mayores a 40 cm² sólo lo hacen un 23%), y la localización (en orden decreciente, la mejores respuestas se obtienen en aquellas lesiones localizadas en cuero cabelludo, periorbitarias, facial periféricas, cuello, mediofacial).

Los efectos secundarios son mínimos, y consisten en hiperpigmentación transitoria (1%), cicatrices (0,1%) e hipopigmentación.

Finalmente, se plantea la cuestión de la posibilidad de recidivas en aquellos pacientes que han obtenido respuesta al tratamiento con láser, que se estima en un 50% a los 3-4 años de finalización del tratamiento.

Cutis marmorata telangiectásica congénita (nevus vascular reticulado)

Se trata realmente de una malformación mixta, que combina elementos capilares y venosos, con una incidencia estimada de 1/3000

neonatos. Clínicamente, se aprecia ya en el momento del nacimiento, de forma generalizada, o localizada, mostrando las áreas de piel afecta un eritema reticulado con un patrón livedoide, ofreciendo un aspecto mármoleo, con lesiones planas o deprimidas, con telangiectasias en su superficie. Más raramente puede existir ulceración. El cuadro clínico debe diferenciarse de la *cutis marmorata*, que no es más que una respuesta fisiológica exagerada al frío. Con el tiempo, las lesiones tienden a mostrar un aclaramiento progresivo, y en algunos pacientes pueden desaparecer por completo. Su principal importancia radica en que, en la mitad de los casos, se asocia a varias anomalías congénitas: *nevus flammeus*, glaucoma, atrofia o hipotrofia del miembro afecto en caso de enfermedad segmentaria, macrocefalia, retraso mental, persistencia del ducto arterioso, hemangioma, nevus melanocítico congénito, dientes distróficos, sindactilia, labio leporino, talla baja, aplasia cutis congénita, espina bífida, etc.

La biopsia de las lesiones muestra capilares y venas dilatados en todas las capas de la dermis y grasa subcutánea.

Debe efectuarse el diagnóstico diferencial con el lupus eritematoso neonatal, en que se han descrito un eritema reticulado congénito con atrofia y telangiectasias (aunque en este caso la localización tiende a ser facial y simétrica). En algunas alteraciones genéticas (trisomía 21, síndrome de Cornelia de Lange, síndrome de

Divry-Van Bogaert, homocistinuria) puede observarse una livedo congénita, más o menos evidente.

Respecto al manejo de esta entidad, cuando las lesiones sean difusas o sigan un patrón en mosaico, o cuando exista afectación de la cabeza, se recomiendan exploraciones complementarias con resonancia magnética para descartar otras patologías asociadas.

Malformaciones venosas

Síndrome del nevus azul en tetina de goma (blue rubber bleb nevus syndrome)

Es una rara entidad que consiste en la asociación de múltiples malformaciones venosas a nivel cutáneo y del tracto gastrointestinal. La mayoría de los casos publicados son esporádicos, aunque en algunos casos se ha descrito un patrón de herencia autosómico dominante.

Las lesiones cutáneas pueden estar presentes en el momento del nacimiento, o bien aparecer de manera progresiva en la primera infancia, y consisten en nódulos de pequeño tamaño, azulados o purpúricos, de consistencia gomosa, compresibles a la palpación, no muy numerosos, en cualquier zona de piel y mucosas, siendo típico que provoquen dolor de manera espontánea (componente glómico).

Lesiones similares se localizan a nivel del tracto gastrointestinal, especialmente en intestino delgado, pudiendo ser causa de hemorragia digestiva, tributaria en función de la severidad de tratamiento quirúrgico. Más raramente se han descrito lesiones a otros niveles (pulmón, corazón, bazo, hígado, cerebro, tracto urinario, etc). A nivel histopatológico, las lesiones consisten en ectasias vasculares de forma y tamaño irregular, en dermis profunda y tejido celular subcutáneo.

Síndrome de Maffucci

El síndrome de Maffucci es una displasia mesenquimal congénita y esporádica, consis-

tente en la presencia de encondromas y malformaciones vasculares. En ausencia de estas últimas, hablaremos de enfermedad de Ollier. Los pacientes afectados suelen tener una apariencia normal en el momento del nacimiento, pero de manera precoz suelen aparecer múltiples malformaciones venosas, caracterizadas por nódulos subcutáneos de consistencia blanda. De manera simultánea se desarrollan nódulos duros a nivel de los huesos largos, manos, dedos y pies, con deformidades más o menos evidentes en función del grado de afectación, que consisten en encondromas (que se aprecian hipodensos en las imágenes radiológicas). Su principal complicación es el riesgo de degeneración maligna (sobre todo condrosarcomas), cuya incidencia se estima entre el 23 y el 56%.

Otras lesiones cutáneas que se han descrito en este complejo síndrome incluyen malformaciones linfáticas, manchas café con leche, etc. Respecto a otras neoplasias asociadas menos frecuentes, se incluyen fibrosarcomas, angiosarcomas, linfangiosarcomas, osteosarcomas, cáncer de ovario, gliomas, adenocarcinoma de páncreas, etc, lo que obliga a un estrecho seguimiento de cara a un diagnóstico precoz.

Histológicamente las lesiones cutáneas consisten en canales vasculares dilatados llenos de sangre, cuya pared es de grosor variable.

El diagnóstico diferencial incluye el síndrome de Klippel-Trenaunay, síndrome del nevus azul en tetina de goma, tumores glómicos múltiples, etc.

Síndrome de Klippel-Trenaunay

Se trata, en realidad, de una malformación combinada, de bajo flujo, capilar y venosa. La presencia de anastomosis arterio-venosas define el síndrome de Parkes-Weber. El síndrome de Klippel-Trenaunay es una enfermedad poco frecuente, de etiología desconocida, que consiste en la aparición de un *nevus flammeus*, habitualmente en una extremidad, asociado a una hipertrofia ósea y de tejidos blandos y venas varicosas. En ocasiones excepcionales se ha descrito la asociación con otras facomatosis,

como neurofibromatosis y esclerosis tuberosa. Clásicamente, el *nevus flammeus* se encuentra presente en el momento del nacimiento, de distribución dermatomeral, limitada por la línea media, localizado típicamente en una extremidad, preferentemente inferior (95%). En un 12% se ha descrito afectación bilateral.

Las venas varicosas pueden presentarse en el nacimiento, aunque lo más frecuente es que aparezcan cuando el niño inicia la deambulación, siendo frecuentes la aparición de tromboflebitis. El paciente también puede presentar úlceras secundarias a estasis que pueden sangrar fácilmente.

La hipertrofia de la extremidad afecta se hace más evidente a partir de la adolescencia, sobre todo durante periodos de rápido crecimiento. De manera más rara se ha descrito hipotrofia de la extremidad afecta. Generalmente, sólo se afecta una extremidad. Sin embargo, se ha descrito la afectación de las extremidades superior e inferior.

Se han descrito múltiples anomalías asociadas: asimetría facial, pies equino-varos, sindactilia, polidactilia, luxación congénita de cadera, espina bifida, escoliosis, hemangiomas cutáneos, linfangiomas, etc. También se ha descrito afectación visceral, sobre todo en forma de angiomatosis localizada en colon y/o vejiga, pudiendo ser causa de hemorragia digestiva baja y/o hematuria, en la primera década de la vida. Otras asociaciones incluyen tumor de Wilms bilateral, distrofia miotónica, astrocitoma, etc.

El pronóstico suele ser favorable, a excepción de aquellos casos en que existen un shunt arterio-venoso. La progresión de la enfermedad usualmente cesa en la 2ª o 3ª década de la vida.

La radiología convencional muestra una variedad de alteraciones, sobre todo el alargamiento de los huesos de la extremidad afecta, aumento de tejidos blandos, y la presencia de flebolitos. La imágenes de resonancia magnética pueden ser útiles para valorar la afectación de tejidos blandos. La arteriografía puede ser útil para descartar la existencia de shunts arterio-venosos.

Los casos más severos pueden ser tributarios de tratamiento quirúrgico por parte del cirujano ortopeda.

Enfermedad de Gorham

La enfermedad de Gorham es una rara entidad no familiar, que afecta ambos sexos por igual, y que se caracteriza por presentar malformaciones venosas y linfáticas a nivel cutáneo, mediastínico y óseo. Las lesiones óseas suelen ser unilaterales, y provocan osteolisis con fibrosis secundaria, pudiendo conducir a la desaparición de huesos enteros. En ausencia de un tratamiento eficaz, la radioterapia puede ser útil en algunos casos de dolor intenso.

Malformaciones linfáticas

Malformaciones linfáticas superficiales

Inadecuadamente denominadas «linfangioma circunscrito», las malformaciones linfáticas superficiales son la variante más frecuente de malformaciones linfáticas. Habitualmente, la lesión ya se encuentra presente en el nacimiento, o bien aparece de manera precoz. Puede localizarse en cualquier región, aunque existe predilección por las axilas, hombros, cuello, porción proximal de las extremidades, y lengua. Se presenta como un gran número de lesiones pequeñas, en forma de vesículas que se agrupan formando una placa, pudiendo adquirir un aspecto purpúrico, debido a su contenido en sangre.

Histopatológicamente se observan vasos linfáticos dilatados, compuestos por células endoteliales aplanadas, inmediatamente por debajo de la epidermis, afectando también dermis reticular.

El tratamiento es quirúrgico, teniendo en cuenta que, en caso de existir un componente profundo, la lesión va a recidivar si sólo se elimina el componente superficial.

Malformaciones linfáticas quísticas (higromas quísticos)

Consisten en nódulos subcutáneos asintomáticos recubiertos por piel normal.

Histopatológicamente corresponden a vasos linfáticos dilatados e irregulares, interconectados entre sí, localizados en la grasa subcutánea. Algunos de estos vasos contienen haces de tejido muscular liso en sus paredes. Se localizan preferentemente en el cuello y los pliegues axilares o inguinales, y se encuentran presentes ya en el momento del nacimiento o en la infancia temprana, como una masa llena de material líquido, pudiendo diagnosticarse por transluminación. Los higromas quísticos localizados en el triángulo cervical posterior se han asociado con *hydrops fetalis*, síndrome de Turner y otras malformaciones congénitas. Las lesiones de mayor tamaño poseen un elevado índice de recidiva después de la cirugía.

Linfangiomatosis

Se caracteriza por la presencia de vasos linfáticos anómalos, difusos o multifocales, que se encuentran a nivel subcutáneo o de órganos parenquimatosos. En caso de existir afectación ósea y visceral, se asocia a un pronóstico desfavorable. Por el contrario, aquellos pa-

cientes con afectación exclusiva de tejidos blandos y huesos tienen un buen pronóstico. Las lesiones aparecen en el nacimiento o durante la infancia, pudiendo existir afectación de la piel suprayacente.

Histopatológicamente las lesiones consisten en lóbulos de canales linfáticos dilatados interconectados en dermis y tejido celular subcutáneo, ocasionalmente llegando a hueso, disecando los haces de colágeno, adquiriendo el aspecto de un angiosarcoma bien diferenciado en ausencia de atipia de las células endoteliales. Las luces de los canales linfáticos aparecen llenas de un material eosinofílico. El tratamiento de la linfangiomatosis de las extremidades es quirúrgico.

Conclusión

Las malformaciones vasculares tienden a persistir de por vida. El enfoque diagnóstico y tratamiento de estas patologías, en particular aquellos casos correspondientes a síndromes complejos, debe ser multidisciplinario.

Bibliografía

- Baselga E. Sturge-Weber syndrome. *Semin Cutan Med Surg*, 2004; 23: 87-98.
- Blei F, Walter J, Orlov SJ, Marchuk DA. Familial segregation of hemangiomas and vascular malformations as an autosomal dominant trait. *Arch Dermatol* 1998;134:718-22.
- Burrows PE, Laor T, Paltiel H, et al. Diagnostic imaging in the evaluation of vascular birthmarks. *Dermatol Clin* 1998; 16: 455-88.
- Donnelly LF, Adams DM, Bisset GS 3rd. Vascular malformations and hemangiomas: a practical approach in a multidisciplinary clinic. *AJR Am J Roentgenol* 2000;174:597-608.
- Enjolras O, Riche MC, Merland JJ. Facial port-wine stains and Sturge-Weber syndrome. *Pediatrics* 1985; 76: 48-51.
- Enjolras O, Mulliken JB. The current management of vascular birthmarks. *Pediatr Dermatol* 1993; 10: 311-333.
- Mulliken JB. A biological approach to cutaneous vascular anomalies. *Pediatr Dermatol* 1992; 9: 356-7.
- Powell J. Update on hemangiomas and vascular malformations. *Curr Opin Pediatr* 1999;11:457-63.
- Requena L, Sanguenza OP. Cutaneous vascular anomalies. Part I. Hamartomas, malformations and dilatation of pre-existing vessels. *J Am Acad Dermatol* 1997; 37: 523-49.