

Journal Pre-proof

Tumor vascular congénito

RF Pombar N Torres MV Centeno AB Cervini

PII: S0001-7310(24)00877-9

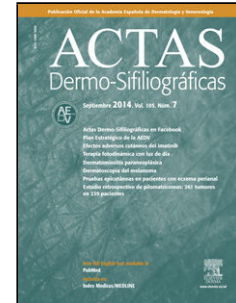
DOI: <https://doi.org/doi:10.1016/j.ad.2023.10.053>

Reference: AD 4156

To appear in: *Actas dermosifiliograficas*

Received Date: 14 April 2023

Accepted Date: 10 October 2023



Please cite this article as: Pombar R, Torres N, Centeno M, Cervini A, Tumor vascular congénito, *Actas dermosifiliograficas* (2024), doi: <https://doi.org/10.1016/j.ad.2023.10.053>

This is a PDF file of an article that has undergone enhancements after acceptance, such as the addition of a cover page and metadata, and formatting for readability, but it is not yet the definitive version of record. This version will undergo additional copyediting, typesetting and review before it is published in its final form, but we are providing this version to give early visibility of the article. Please note that, during the production process, errors may be discovered which could affect the content, and all legal disclaimers that apply to the journal pertain.

© 2024 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U.

Sección: Casos para Diagnóstico

Tumor vascular congénito

Congenital vascular tumor

Pombar RF^{a*}, Torres N^a, Centeno MV^b, Cervini AB^a

^aServicio de Dermatología del Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

^bServicio de Anatomía Patológica del Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

*Autor para correspondencia: Romina Florencia Pombar

E-mail: drarominapombar@hotmail.com

Caso Clínico

Una recién nacida a término, fruto de embarazo controlado, sin complicaciones, fue evaluada a los 3 días de vida por un tumor vascular congénito localizado en el miembro inferior izquierdo, sin otros antecedentes de relevancia. Al examen físico presentaba una tumoración blanda de 8 x 6 cm, eritemato-violácea, con centro purpúrico, halo pálido periférico y zonas de hipertrichosis, localizada en el muslo izquierdo (Fig 1). En la ecografía Doppler de la lesión se observó un aumento del espesor y de la ecogenicidad del tejido subcutáneo, con imágenes vasculares dilatadas que se extendían hasta el plano muscular. En el ecocardiograma Doppler no se observaron signos de sobrecarga cardíaca. El análisis de sangre mostró un perfil hematológico sin alteraciones y las ecografías abdominal y cerebral no tenían hallazgos patológicos. El estudio histopatológico de la tumoración evidenció una proliferación de células fusiformes que, por sectores, se disponían formando nódulos y delimitando capilares. Algunos de los nódulos estaban rodeados por un vaso de mayor tamaño en forma de semiluna y, en otros sectores, se disponían en islotes sólidos. Se realizaron técnicas de inmunohistoquímica que fueron positivas para D2-40, CD31 y WT1, siendo GLUT1 negativo (Fig 2).

¿Cuál es el diagnóstico?

Diagnóstico

Angioma en penacho/hemangioendotelioma kaposiforme

Evolución y comentario

Los hallazgos clínico-patológicos permitieron establecer el diagnóstico de angioma en penacho/hemangioendotelioma kaposiforme. En su evolución, la paciente presentó disminución progresiva del tamaño de la lesión (Fig 3), sin alteraciones hematológicas asociadas tras 11 meses de seguimiento; razón por la cual se decidió realizar un estricto control clínico de forma interdisciplinaria con pediatras, dermatólogos y radiólogos, sin tratamiento farmacológico.

El angioma en penacho (AP) y el hemangioendotelioma kaposiforme (HEK) son tumores vasculares poco frecuentes, clasificados por la ISSVA (International Society for the Study of Vascular Anomalies) como benigno y localmente agresivo respectivamente. En la actualidad, debido a la similitud en las características histopatológicas y su capacidad para desarrollar el fenómeno de Kasabach Merritt (FKM), algunos autores consideran que estas entidades forman parte de un mismo espectro de enfermedad¹.

Presentan una leve predominancia por el sexo masculino²⁻³. Se los ha asociado a mutaciones genéticas de la familia GNAQ y en algunos casos, a mutaciones en GNA14. La estructura genética de estos genes está muy relacionada, encontrándose en una región crítica en el cromosoma 9q21. Mutaciones en GNAQ se han descrito también en otras lesiones vasculares como los hemangiomas congénitos, las malformaciones vasculares, en neoplasia hepática de vasos pequeños y en lesiones melanocíticas como el melanoma uveal o el nevo azul⁴.

Los AP se presentan como placas o tumores eritematovioláceos en niños y adultos jóvenes, siendo infrecuente su presencia al nacimiento^{1,5}. Pueden asociarse a hiperhidrosis o hipertrichosis y suelen localizarse en miembros inferiores. Algunas lesiones involucionan de forma espontánea, especialmente los casos de presentación congénita^{1,5,6}, como el caso de nuestra paciente. Los HEK se presentan como placas o tumores eritematovioláceos, los cuales pueden comprometer la piel de forma superficial o profunda, comportándose como tumores localmente agresivos ya que pueden afectar tejidos en profundidad^{1,7}. Se localizan principalmente en las extremidades y, en menor frecuencia, en tronco, retroperitoneo, cabeza y cuello, mediastino y órganos como timo y bazo^{2-3,7}. Suelen presentarse durante el primer año de vida, siendo aproximadamente la mitad de las lesiones evidentes al nacimiento²⁻³. La presencia de complicaciones es más frecuente en pacientes con HEK, pudiendo encontrarse

FKM, dolor, limitación funcional, linfedema y compresión de estructuras vitales como la vía aérea²⁻³. El FKM se observa hasta en un 70% de los pacientes con HEK y un 10% con AP^{3,7}. Se caracteriza por trombocitopenia severa y coagulopatía por consumo, que puede llegar a comprometer la vida del paciente^{2-3,7}. Se postulan como factores de riesgo la temprana edad (menores de 6 meses), localización en tronco, tamaño mayor a 5 cm y lesiones profundas³, como presentaba nuestra paciente. El diagnóstico se realiza por las manifestaciones clínicas confirmándose por el estudio histopatológico². En la histopatología puede observarse un infiltrado de células endoteliales fusiformes que se disponen en nódulos bien definidos y redondeados, que se alinean para formar canales linfáticos y estructuras vasculares en forma de semiluna. Esta imagen se la conoce con el nombre de “patrón en bolas de cañón”, característico del AP. En el caso del HEK, estas mismas células endoteliales fusiformes se disponen formando playas sólidas^{2,6}.

La inmunohistoquímica muestra positividad para marcadores endoteliales vasculares (CD31 y CD34), linfáticos (D2-40, LYVE-1, Prox-1 y VEGFR-3) y negatividad para GLUT-1^{2,6}. Como diagnósticos diferenciales se plantean al hemangioma infantil, hemangioma congénito, malformaciones venosas y linfangiomatosis kaposiforme, entre otros². El tratamiento del AP/HEK depende del tamaño de la lesión, profundidad, evolución y presencia o no de complicaciones. Como opciones terapéuticas encontramos los procedimientos quirúrgicos, el tratamiento farmacológico⁷ y, en ocasiones, la observación clínica. Como tratamiento farmacológico se pueden utilizar corticoides, vincristina y sirolimus (0.8mg/m²/día VO, buscando unos niveles plasmáticos entre 5 y 10mcg/dl si no presenta coagulopatía o entre 10 a 15mcg/dl si la presenta)^{2,6-8}.

Ética de la publicación

1. ¿Su trabajo ha comportado experimentación en animales?:

No

2. ¿En su trabajo intervienen pacientes o sujetos humanos?:

Sí

Si la respuesta es afirmativa, por favor, mencione el comité ético que aprobó la investigación y

el número de registro.:

Se presenta un caso clínico. Cuento con consentimiento informado de publicación

firmado por el representante legal del paciente.

Si la respuesta es afirmativa, por favor, confirme que los autores han cumplido las normas

éticas relevantes para la publicación. :

Sí

Si la respuesta es afirmativa, por favor, confirme que los autores cuentan con el consentimiento informado de los pacientes. :

Sí

3. ¿Su trabajo incluye un ensayo clínico?:

No

4. ¿Todos los datos mostrados en las figuras y tablas incluidas en el manuscrito se recogen en el

apartado de resultados y las conclusiones?:

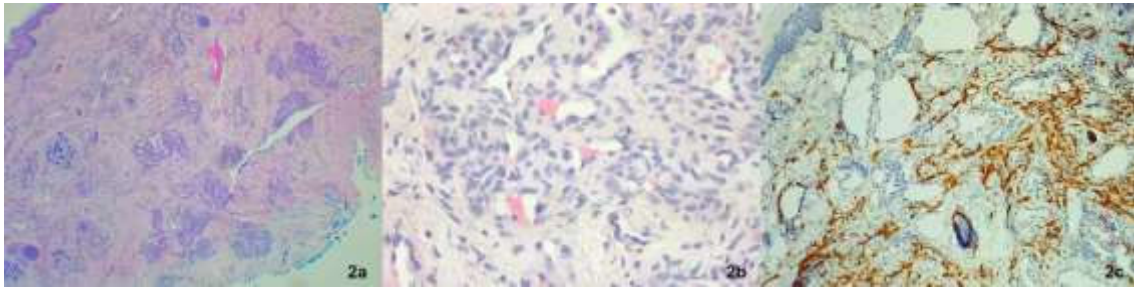
Sí

Figuras

Figura 1



Lesión inicial. Tumoración blanda, eritematoviolácea, con centro más purpúrico, rodeada por un halo pálido localizada en muslo izquierdo.

Figura 2

Anatomía patológica. a. Imagen en “bolas de cañón”. (HyE, 4X); b. Proliferación de células fusiformes que se disponen en islotes sólidos en la profundidad. (HyE, 40X); c. Inmunohistoquímica D2-40: positivo.

Figura 3

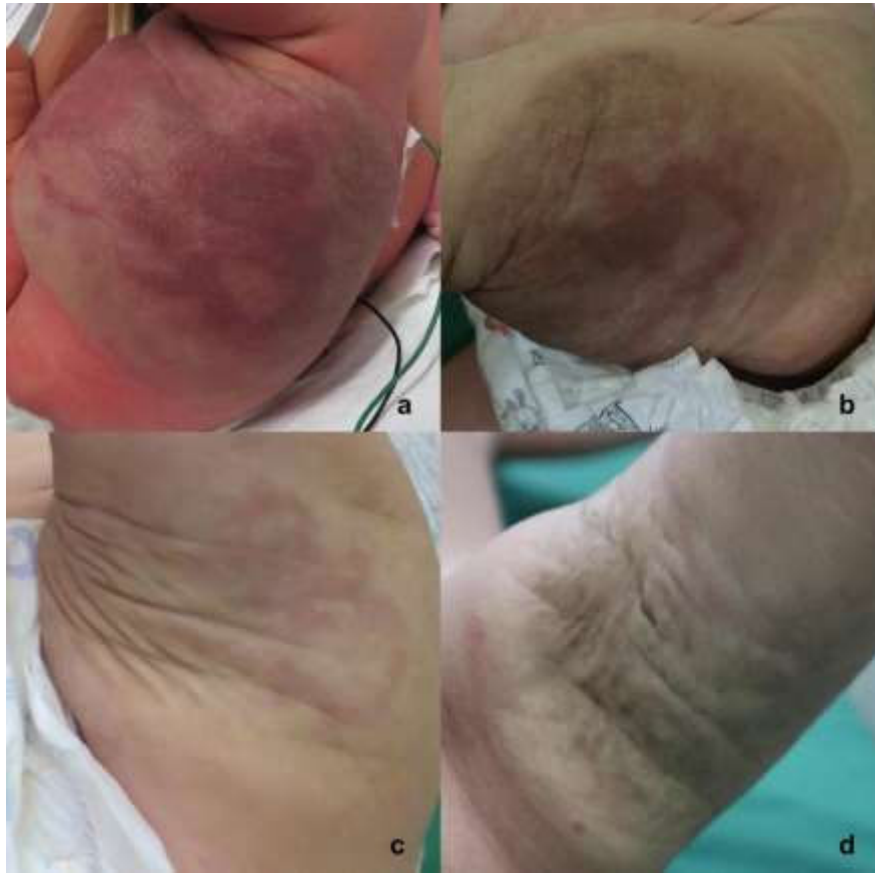


Imagen comparativa donde se observa la involución de la lesión. a. 3 días de vida; b. 18 días de vida; c. 6 meses de edad; d. 11 meses de edad.

Bibliografía

1. Wassef M, Blei F, Adams D, Alomari A, et ál. Vascular anomalies classification: Recommendations from the international society for the study of vascular anomalies. *Pediatrics*. 2015; 136:203-214, <https://doi.org/10.1542/peds.2014-3673>
2. Yang K, Xia C, et ál. Kaposiform hemangioendothelioma: current knowledge and future perspectives. *Orphanet J Rare Dis*. 2020; 15:1-16, <https://doi.org/10.1186/s13023-020-1320-1>
3. Ji Y, Yang K, Peng S, Chen S, et ál. Kaposiform haemangioendothelioma: clinical features, complications and risk factors for Kasabach–Merritt phenomenon. *Br J Dermatol*. 2018; 179:457-463, <https://doi.org/10.1111/bjd.16601>
4. Lim YH, Bacchiocchi A, Qiu J, Straub R, et ál. GNA14 somatic mutation causes congenital and sporadic vascular tumors by MAPK activation. *Am J Hum Genet*. 2016; 99:443-450, <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2016.06.010>
5. Browning J, Frieden I, Baselga E, Wagner A, et ál. Congenital, self-regressing tufted angioma. *Arch Dermatol*. 2006; 142:749-751, <https://doi.org/10.1001/archderm.142.6.749>
6. Barco D, Baselga E, Ribé A, Alomar A. Angioma en penacho congénito regresivo. *Actas Dermosifiliogr*. 2008; 99:423-425, [https://doi.org/10.1016/S0001-7310\(08\)74710-0](https://doi.org/10.1016/S0001-7310(08)74710-0)
7. Schmid I, Klenk AK, Sparber-Sauer M, Koscielniak E, et ál. Kaposiform hemangioendothelioma in children: a benign vascular tumor with multiple treatment options. *World J Pediatr*. 2018; 14: 322-329, <https://doi.org/10.1007/s12519-018-0171-5>
8. Freixo C, Ferreira V, Martins J, Almeida R, et ál. Efficacy and safety of sirolimus in the treatment of vascular anomalies: A systematic review. *J Vasc Surg*. 2020; 71:318-327, <https://doi.org/10.1016/j.jvs.2019.06.217>