

17^a

REUNIÓN DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ANOMALÍAS VASCULARES

Hotel Ilunion Atrium

Calle de Emilio Vargas, 3-5 · 28043 Madrid



24 de octubre de 2025

Curso Láser SEAV
Pre-Reunión SEAV

25 de octubre de 2025

Reunión Anual SEAV

Colaboran



VIERNES 24 OCTUBRE 2025

CURSO LÁSER SEAV

Ponentes:

Jesús del Pozo Losada, *Servicio de Dermatología Complejo Hospitalario Universitario A Coruña*
Daniel Brualla Palazón, *Servicio Dermatología Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona*

MODERADOR:

Manuel Gómez Tellado, *Servicio Cirugía Pediátrica Complejo Hospitalario de A Coruña.*

- 10:00-10:30 ¿Qué valor aporta el Láser Vascular de última generación y qué nos permite tratar?
Jesús del Pozo Losada
- 10:30-11:00 Láser en el paciente pediátrico.
Daniel Brualla Palazón
- 11:00-13:30 Tratamientos en directo desde la Clínica de Candela Medical en Madrid.
Jesús del Pozo Losada, Daniel Brualla Palazón

CURSO PRECONGRESO DE ANOMALÍAS VASCULARES: MALFORMACIONES LINFÁTICAS

16:00-16:05

PRESENTACIÓN Y BIENVENIDA

Juan Carlos López Gutiérrez, *Servicio Cirugía Pediátrica Hospital Universitario La Paz, Madrid.*
Jesús del Pozo Losada, *Servicio de Dermatología Complejo Hospitalario Universitario A Coruña*

MODERADORES:

Minia Campos, *Unidad Dermatología Pediátrica Hospital Gregorio Marañón, Madrid.*
Manuel Gómez Tellado, *Servicio Cirugía Pediátrica Complejo Hospitalario de A Coruña.*

Presentación 10 minutos y 5 para discusión.

16:05-16:20

VISIÓN GENERAL GENÉTICA

Victor Martínez González, *Unidad de Genética Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona)*

16:20-16:35

MALFORMACIONES LINFÁTICAS COMPLEJAS: LINFANGIOMATOSIS KAPOSIFORME

Sara Palencia Pérez, *Servicio Dermatología Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

16:35-16:50

MALFORMACIONES LINFÁTICAS COMPLEJAS CON OSTEOLISIS GLA GSD

Jesús del Pozo Losada, *Servicio de Dermatología Complejo Hospitalario Universitario A Coruña*

16:50-17:05

LINFEDEMA PEDIÁTRICO, REVISIÓN

Marta Ivars Lleó, *Servicio Dermatología Pediátrica Hospital Infantil Sant Joan de Deu, Barcelona.*

17:05-17:20

CCLA Y TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE LAS MALFORMACIONES LINFÁTICAS

Juan Carlos López Gutiérrez, *Servicio Cirugía Pediátrica Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

17:20-17:50

PAUSA CAFÉ

MODERADORES:

Pedro Redondo Bellón, *Servicio Dermatología Clínica Universitaria de Navarra, Madrid.*
Juan Carlos López Gutiérrez, *Servicio Cirugía Pediátrica Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

17:50-19:30

CASOS CLÍNICOS EN MALFORMACIONES LINFÁTICAS

Presentación 4 minutos, discusión al finalizar la sesión de casos.

SÁBADO 25 OCTUBRE 2025

REUNIÓN ANUAL SEAV · 09:00-18:20

09:00-09:15

PRESENTACIÓN Y BIENVENIDA

Victor Martínez González, *Unidad de Genética Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona)*
Ariana Cornet Cortada, *Medical Advisor Pharma Care, Pierre Fabre España*
Sebastián Montero, *Commercial Country Manager, Iberia & Italy*
Alessandro Zanasi, *Scientific & Strategic Marketing Manager, IGEA*

MODERADORES:

Marta Ivars, *Servicio Dermatología Pediátrica, Hospital Infantil Sant Joan de Deu, Barcelona.*
Juan Carlos López Gutiérrez, *Servicio Cirugía Pediátrica Hospital Universitario La Paz, Madrid*

09:15-10:00

MESA REDONDA DE GENÉTICA

- Métodos diagnósticos en la genética de las anomalías vasculares (10 min)
Lara Rodríguez Laguna, *Unidad de Genética Hospital Universitario La Paz, Madrid*
- Perspectiva de genética clínica/asesoramiento genético (10 min)
Victor Martínez González, *Unidad de Genética Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona)*
- Presente y futuro de la investigación en malformaciones vasculares (10 min)
Sandra Castillo Diez, *Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Barcelona*
- Discusión (15 min)

10:00-10:15

RACIONAL, DISEÑO Y OBJETIVOS ESTUDIO GESTA-IH

Camilo Ernesto Alarcón Pérez, *Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Barcelona.*

10:15-10:30

AVANCES TECNOLÓGICOS EN EL TRATAMIENTO DE LAS MALFORMACIONES VASCULARES CON LÁSER

Roy Geronimus, *Láser Skin Surgery Center, Nueva York.*

MODERADORES:

Isabel Colmenero Blanco, *Servicio de Anatomía Patológica Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.*
Jesús del Pozo Losada, *Servicio de Dermatología Complejo Hospitalario Universitario A Coruña*

10:30-10:45

BEST OF THE YEAR EN MALFORMACIONES VENOSAS

Pedro Redondo Bellón, *Servicio Dermatología Clínica Universitaria de Navarra, Madrid.*

10:45-11:00

TUMORES VASCULARES, ¿QUE HAY DE NUEVO?

Ana Martín-Santiago, *Servicio Dermatología Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.*

11:00-11:15

MALFORMACIONES CAPILARES Y SOBRECRECIMIENTO. ACTUALIZACIÓN

Minia Campos, *Unidad Dermatología Pediátrica Hospital Gregorio Marañón, Madrid.*

11:15-11:45

PAUSA CAFÉ

MODERADORES:

Juan Carlos López Gutiérrez, *Servicio Cirugía Pediátrica Hospital Universitario La Paz, Madrid.*
Teresa González Otero, *Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

11:45-12:30

MESA REDONDA EN ELECTROESCLEROTERAPIA CON BLEOMICINA. EXPERIENCIA EN MALFORMACIONES VENOSAS, ARTERIOVENOSAS Y LINFÁTICAS EN CABEZA, CUELLO Y PERIFÉRICO

- Walter A. Wohlgenuth, *Radiólogo Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Munich.* (10 min)
- Alfredo Casasco, *Servicio Terapéutica Endovascular Hospital Nuestra Señora del Rosario, Madrid.* (7 min)
- Andrés Fernández Prieto, *Unidad Neuroradiología Hospital Universitario La Paz, Madrid.* (7 min)
- Teresa Hernández Cabrero, *Servicio de Radiodiagnóstico Hospital Universitario La Paz, Madrid.* (7 min)
- Discusión (14 min)

12:30-12:45

ANOMALÍAS VASCULARES EN LA CLASIFICACIÓN DE LA WORLD HEALTH ORGANIZATION

Isabel Colmenero Blanco, *Servicio de Anatomía Patológica Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.*

12:45-13:15

MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS TIMING

- RI (caso, 10 min)
Jimena González Nieto, *Radiología Vascular e Intervencionista, Hospital Universitario La Paz, Madrid.*
- Cirugía (caso, 10 min)
Teresa González Otero, *Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial Hospital Universitario La Paz, Madrid.*
- Tratamiento farmacológico (10 min)
Juan Carlos López Gutiérrez, *Servicio Cirugía Pediátrica Hospital Universitario La Paz, Madrid*
- Discusión (¿estudio genético primero?, ¿terapia dirigida primero?, ¿luego embolizar?, 15 min)

MODERADORES:

Ana Martín-Santiago, *Servicio Dermatología Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.*
Sara Palencia Pérez, *Servicio Dermatología Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

13:15h-14:30

CASOS CLÍNICOS (I)

Presentación 4 minutos y 6 para discusión.

14:30-15:30

COMIDA

15:30-16:30

MESA REDONDA TERAPIAS DIRIGIDAS

Paloma Triana Junco, *Servicio Cirugía Pediátrica Hospital Universitario La Paz, Madrid.*
Inés Vendrell, *Clinical Development Medical Director Novartis*

16:30-16:45

CIRUGÍA VASCULAR. LA TRANSICIÓN Y LA PROBLEMÁTICA DEL ADULTO

Irene Vázquez Berges, *Servicio Angiología y Cirugía Vascular Hospital Miguel Servet, Zaragoza.*
Elena Marín Manzano, *Unidad Multidisciplinar de Anomalías Vasculares del Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

MODERADORES:

Pedro Redondo Bellón, *Servicio Dermatología Clínica Universitaria de Navarra, Madrid.*
Manuel Gómez Tellado, *Servicio Cirugía Pediátrica Complejo Hospitalario de A Coruña.*

16:45-17:45

CASOS CLÍNICOS (II)

Presentación 4 minutos, discusión al finalizar la sesión de casos.

17:45-18:00

INTELIGENCIA ARTIFICIAL EN ANOMALÍAS VASCULARES

Manuel Gómez Tellado, *Servicio Cirugía Pediátrica Complejo Hospitalario de A Coruña.*

18:00-18:15

ENTREGA DE PREMIOS A LOS MEJORES CASOS CLÍNICOS

Pierre Fabre y Candela Medical

18:15-18:20

CLAUSURA

ÍNDICE

MALFORMACIONES LINFÁTICAS	5
0-01 HIPERTRICOSIS EN MALFORMACIONES LINFÁTICAS: EJE CCL2 Y PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS	6
0-02 LINFANGIOMATOSIS KAPOSIFORME EN LA ERA DE LAS TERAPIAS DIRIGIDAS	7
0-03 PROTOCOLO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO EN LINFEDEMA GENITAL SEVERO: REVISIÓN DE 9 CASOS CLÍNICOS.....	9
0-04 QUILOTÓRAX REFRACTARIO Y PANCITOPENIA EN LACTANTE: A PROPÓSITO DE UN CASO.....	10
0-05 USO DE SIRÓLIMUS PRENATAL EN EL TRATAMIENTO DE MALFORMACIÓN LINFÁTICA CERVICAL: REPORTE DE UN CASO	12
0-06 UTILIZACIÓN DE SIROLIMUS PRENATAL EN MALFORMACIONES LINFÁTICAS A PROPÓSITO DE DOS CASOS	14
0-07 VARIABILIDAD INTRAFAMILIAR EN TRES GENERACIONES CON MUTACIÓN GERMINAL EN EPHB4.....	16
0-08 A CIEGAS ANTE UN QUILOTÓRAX NEONATAL	17
0-09 ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE UNA MALFORMACIÓN LINFÁTICA EXTENSA	19
GENÉTICA.....	20
0-10 MAP2K1 ALTERADO EN ANGIOMA EN PENACHO: PRIMER CASO DESCRITO EN LA LITERATURA	21
0-11 ANOMALÍAS DEL DESARROLLO DE LA ARTERIA AORTA Y SUS RAMAS, REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA SOBRE LAS MUTACIONES GENÉTICAS.....	22
0-12 EDEMAS Y PROTEINURIA MASIVA EN PACIENTE CON SÍNDROME DE CLOVES	24
0-13 ENTENDIENDO LAS ANOMALÍAS VASCULARES RARAS: INTEGRACIÓN DE ANÁLISIS GENÉTICO, MOLECULAR Y DE REDES MULTICAPA.....	25
0-14 GENÉTICA DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES DE LA VENA CAVA Y SUS RAMAS PRINCIPALES: CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO Y RELEVANCIA CLÍNICA	26
TUMORES VASCULARES	27
0-15 HEMANGIOMA CONGÉNITO NEONATAL: IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y DEL ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR	28
0-16 HEMANGIOMAS INFANTILES RESISTENTES AL TRATAMIENTO CON PROPRANOLOL Y ALTERACIONES EN EL NEURODESARROLLO, ¿PUEDEN ESTAR RELACIONADOS?	30
0-17 LESIÓN VASCULAR CONGÉNITA DE EVOLUCIÓN INUSUAL: HEMANGIOMA CONGÉNITO ATÍPICO.....	32
0-18 MÁS ALLA DE LA INVOLUCIÓN: HEMANGIOMA INFANTIL PERIANAL COMPLICADO	33
0-19 VOLVIENDO AL ORIGEN, QUÉ HACER CUANDO FALLA EL PROPRANOLOL EN HEMANGIOMA INFANTIL	34

MALFORMACIONES VENOSAS	35
0-20 CONSECUENCIAS DEL BAGAJE MÉDICO: CUANDO UN DIAGNÓSTICO NOS PERSIGUE	36
0-21 CRIOABLACIÓN COMO OPCIÓN DE TRATAMIENTO EN MALFORMACIONES VENOSAS NO FAVA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS.....	38
0-22 EL VALOR DE MIRAR LA PIEL: HALLAZGOS CLAVE EN UN PACIENTE ASINTOMÁTICO.....	40
0-23 ELECTROESCLEROTERAPIA CON BLEOMICINA (BEST): PRIMEROS INDICIOS DE CURACIÓN EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO PARA EL QUE SE HABÍAN AGOTADO LAS OPCIONES DE TRATAMIENTO	41
0-24 IDENTIFICACIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN SOMÁTICA EN MAP3K3 EN MALFORMACIÓN VENOSA VERRUGOSA.....	42
0-25 MALFORMACIONES VASCULARES EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: PERCEPCIÓN DEL PACIENTE/CIUDADOR Y CALIDAD DE VIDA	43
0-26 NUEVA TÉCNICA DE ABLACIÓN CON LÁSER EN EL MANEJO DE MALFORMACIÓN VENOSA PEDIÁTRICA. PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO	45
0-27 SÍNDROME DE BLUE RUBBER BLEB NEVUS EN PACIENTES DE EDAD AVANZADA	46
0-28 TROMBOEMBOLISMO EN MALFORMACIONES VASCULARES ¿SE PUEDE EVITAR?	48
GENÉTICA (ANTES TUMORES VASCULARES)	50
0-29 FENÓMENOS VASCULARES INUSUALES: DUPLICACIÓN DE CASOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS EN LOCALIZACIONES EXACTAS	51
0-30 FIBROSARCOMA INFANTIL SIMULANDO UN HEMANGIOMA: RETO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO FRENTE A UNA PRESENTACIÓN VASCULAR ENGAÑOSA.....	52
0-31 COMBINADO CON PROPRANOLOL Y LÁSER KTP 532 NANÓMETROS EN HEMANGIOMAS INFANTILES ULCERADOS: EXPERIENCIA CLÍNICA EN CINCO CASOS	54
0-32 TUMOR DE MASSON O HIPERPLASIA ENDOTELIAL PAPILAR INTRAVASCULAR COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON ANGIOSARCOMA. CASO CLÍNICO	55
MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS	56
0-33 ANOMALÍAS VASCULARES DE ALTO FLUJO EN LOCALIZACIÓN CRÍTICA. ¿NOS SIRVEN LOS PROTOCOLOS PARA TODAS LAS LOCALIZACIONES?.....	57
0-34 MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA EXTENSA EN MIEMBRO SUPERIOR: ¿CUAL ES EL CAMINO A SEGUIR?	58
0-35 MALFORMACIÓN CAPILAR FACIAL CON MALFORMACIÓN DE SENOS VENOSOS CEREBRALES Y FÍSTULA AV (CAMS-II): DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO ENDOVASCULAR.	59
0-36 MALFORMACIÓN VASCULAR DE ALTO FLUJO EN PERIODO NEONATAL.....	61
0-37 MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS Y SU TRATAMIENTO: UNA SOLUCIÓN TODAVÍA POR ENCONTRAR	63
0-38 MANEJO DE MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA DE ALTO FLUJO CON KRAS MUTADO	65
0-39 MÁS ALLÁ DE LO INOPERABLE: TRAMETINIB COMO ALTERNATIVA EN MAV CEREBRALES CON MUTACIÓN EN KRAS	66
0-40 SÍNDROME DE MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA: ESTUDIO MULTICÉNTRICO Y UTILIDAD DE LA TERMOGRAFÍA	68

MALFORMACIONES LINFÁTICAS

O-01

HIPERTRICOSIS EN MALFORMACIONES LINFÁTICAS: EJE CCL2 Y PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS

Maestre Martínez, MDLN¹; Soriano Iniesta, J¹; Diez Bartolomé, I¹; Rodríguez Laguna, L¹; Triana Junco, P¹; López Gutiérrez, JC¹

¹Hospital Universitario la Paz

INTRODUCCIÓN:

La aparición de hipertricosis localizada sobre malformaciones linfáticas (ML) es un hallazgo clínico poco descrito hasta la fecha. Estudios recientes implican a la quimiocina CCL2 como posible nexo entre inflamación endotelial linfática y activación de folículos pilosos.

OBJETIVO:

Se realizó una revisión dirigida de los pacientes con diagnóstico de malformación linfática valorados en consulta durante el año 2025, identificándose múltiples casos con hipertricosis localizada sobre las lesiones.

A modo ilustrativo, se presenta el caso de un varón de 11 años con malformación linfática extensa en miembro inferior izquierdo, asociada a dismetría y lesiones superficiales hemorrágicas. En 2019 se documentó la aparición de hipertricosis localizada sobre la lesión, y se confirmó su naturaleza linfática mediante biopsia cutánea. Posteriormente se realizó una biopsia adicional para análisis genético de la zona con hipertricosis, identificándose una mutación PIK3CA c.1624G>A (p.Glu542Lys) en mosaico. El paciente está en tratamiento con sirolimus desde 2018, con buena tolerancia clínica.

RESULTADOS:

Se ha realizado una revisión de la literatura científica actual, centrada en mecanismos moleculares implicados en ML, especialmente el papel de CCL2 y su relación con el microambiente inflamatorio y la regeneración folicular.

Las iLECs (initial lymphatic endothelial cells) presentes en ML muestran sobreexpresión de CCL2, lo que promueve el reclutamiento de macrófagos productores de VEGF-C y linfangiogénesis aberrante. En modelos murinos, la misma quimiocina CCL2 induce regeneración folicular mediante activación de macrófagos M2, lo que sugiere un vínculo directo con la hipertricosis. Además, CCL2 favorece un fenotipo endotelial proadhesivo en células humanas, lo que perpetúa la inflamación crónica. Estos hallazgos sugieren que el CCL2 podría actuar como mediador común de ambos procesos.

CONCLUSIONES:

CCL2 podría representar el nexo entre la inflamación crónica de las malformaciones linfáticas (ML) y la aparición de hipertricosis localizada. Esta quimiocina, sobreexpresada en células endoteliales linfáticas mutadas, recluta macrófagos M2 productores de VEGF-C y puede activar la regeneración folicular.

El bloqueo de esta vía con inhibidores específicos del eje CCL2/CCR2, o con fármacos moduladores como sirolimus o alpelisib, podría representar una estrategia para modular tanto la actividad inflamatoria como sus manifestaciones clínicas.

0-02

LINFANGIOMATOSIS KAPOSIFORME EN LA ERA DE LAS TERAPIAS DIRIGIDAS

Casals Brodu, M¹; Candela Antón, C¹; Mira Dai, C¹; Vázquez Cabeza, M¹; Triana Junco, P¹; López Gutiérrez, JC¹

¹Hospital Universitario La Paz

INTRODUCCIÓN:

La Linfangiomatosis Kaposiforme (LK) es una malformación vascular rara, agresiva, con una alta morbilidad y mortalidad, que afecta principalmente pacientes pediátricos. El pronóstico de estos pacientes ha cambiado en la última década a raíz de avances en la caracterización genética de la enfermedad, posibilitando nuevas estrategias terapéuticas dirigidas.

OBJETIVO:

Caso Clínico 1. Paciente de 10 años con sospecha de Síndrome de Gorham-Stout con malformación linfática a nivel mediastínico, axilar, pared torácica y húmero derecho. Precisa pleurodesis y ventana pericárdica. Se realiza exéresis parcial del componente malformativo axilar y mediastínico, obteniéndose una mutación en PIK3CA. Se inicia tratamiento con Sirolimus en 2010 pero el paciente fallece a los 16 años de edad por insuficiencia respiratoria.

Caso Clínico 2. Paciente de un año de vida con malformación linfática a nivel mediastínico, así como osteolisis costal. Presenta derrames pleurales que requieren la colocación de drenajes torácicos y un episodio de taponamiento cardíaco que requiere la realización de una ventana pericárdica en 2013. Es diagnosticado de Linfangiomatosis Kaposiforme y se inicia tratamiento con Sirolimus en 2014. Presenta mejoría clínica y analítica.

Caso Clínico 3. Paciente de 11 años de edad con malformación linfática a nivel mediastínico y derrames pleurales que condicionan fatiga y disnea. Es diagnosticado de Linfangiomatosis Kaposiforme y se inicia tratamiento con Sirolimus en 2017. El análisis genético a partir de una biopsia cervical obtiene una

RESULTADOS:

Mutación en NRAS, por lo que ante mal control clínico se inicia tratamiento con Trametinib en el año 2021 con mejoría de la clínica y normalización de los parámetros analíticos.

Caso Clínico 4. Paciente de 3 años de edad con malformación linfática a nivel pulmonar, cursando con disnea y derrames pleurales recidivantes. Requiere la colocación de drenajes torácicos y posteriormente pleurodesis y ventana pericárdica. Es diagnosticado de Linfangiomatosis Kaposiforme y se inicia tratamiento con Sirolimus en 2017. El análisis genético obtiene una mutación en NRAS. Se inicia tratamiento con Trametinib en el año 2017 con importante mejoría clínica y analítica.

Caso Clínico 5. Paciente de 4 años de edad con malformación linfática a nivel mediastínico y pulmonar, cursando con disnea y derrames pleurales recidivantes. Requiere la colocación de drenajes torácicos. Presenta un episodio de taponamiento cardíaco que requiere pericardiocentesis. Es diagnosticado de Linfangiomatosis Kaposiforme y se inicia tratamiento con Sirolimus en 2023, con mejoría clínica y analítica. El análisis genético detecta una mutación en NRAS, pero ante correcta respuesta a Sirolimus se mantiene manejo expectante.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

Antes de la caracterización genética de la Linfangiomatosis Kaposiforme el único tratamiento farmacológico disponible era el Sirolimus, inhibidor de mTOR. Desde el descubrimiento de mutaciones en la vía RAS, se ha abierto la puerta a terapias dirigidas como el Trametinib, inhibidor MEK.

Ambos fármacos permiten una disminución de la proliferación celular, estabilización o regresión de las lesiones vasculares y control de los síntomas sistémicos. La mejoría de la coagulopatía permite una relevante mejoría del pronóstico. Queda en duda la duración óptima del tratamiento, y el ajuste de dosis. El desarrollo de nuevos inhibidores de MEK sigue ofreciendo nuevas opciones terapéuticas.

0-03

PROTOCOLO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO EN LINFEDEMA GENITAL SEVERO: REVISIÓN DE 9 CASOS CLÍNICOS

López Fernández, S¹; Pons Playa, G¹; Tomás Reig, M¹; Vega García, C¹; Masià Ayala, J¹

¹Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

INTRODUCCIÓN:

El linfedema genital es una enfermedad crónica infrecuente que provoca edema y disfunción genital. En ocasiones, se acompaña de linforrea e infecciones de repetición, afectando significativamente la calidad de vida. Su diagnóstico y manejo son clínicamente desafiantes debido a la complejidad anatómica y la limitada evidencia disponible sobre tratamientos efectivos.

OBJETIVO:

Presentamos nuestro protocolo diagnóstico-terapéutico y los resultados obtenidos en una serie de casos clínicos. Se incluyeron 9 pacientes varones con linfedema genital grado III, con una edad media de 59 años, intervenidos entre 2022 y 2025. La etiología fue infecciosa 1, traumática 1, neoplásica 3 y primaria 2. Cuatro pacientes presentaban linfedema asociado en una o ambas extremidades.

La evaluación pre-operatoria incluyó linfogammagrafía, linforresonancia magnética y linfografía con verde de indocianina (ICG) para valorar la funcionalidad del sistema linfático.

En 3 pacientes con **sistema linfático funcional** se realizaron anastomosis linfaticovenosas 2, y en uno fue asociada con transferencia ganglionar.

En 6 pacientes con **sistema linfático no funcional** se utilizaron técnicas resectivas: escrotoplastia 4, combinada con hidrocelectomía 1, dermolipsectomía infraumbilical¹o injerto de pene 1.

RESULTADOS:

Las complicaciones postoperatorias fueron:

-**Dehiscencia de herida:** en 3 pacientes, tras técnicas resectivas (escrotoplastia y dermolipsectomía), tratada con curas locales.

-**Hematoma:** en 1 paciente con escrotoplastia e hidrocelectomía, que requirió drenaje quirúrgico.

En 8 de los 9 pacientes se evidenció una marcada **mejoría clínica**, con disminución del volumen escrotal, reducción de la linforrea y resolución de las infecciones recurrentes.

El único paciente sin mejoría inicial fue tratado con anastomosis linfaticovenosa y trasplante ganglionar. Posteriormente se realizó cirugía resectiva escrotal con buen resultado funcional tras la segunda intervención.

CONCLUSIONES:

El tratamiento del linfedema genital es complejo y debe abordarse mediante un equipo multidisciplinario. Las nuevas herramientas diagnósticas y los avances en supermicrocirugía permiten reconstruir fisiológicamente el drenaje linfático. Sin embargo, las técnicas resectivas siguen teniendo una indicación, ya sea como tratamiento inicial o tras el fracaso de las técnicas fisiológicas.

Actualmente, nuestro protocolo combina procedimientos resectivos y reconstructivos según la funcionalidad del sistema linfático.

El éxito depende de una correcta selección de pacientes y un enfoque terapéutico individualizado.



O-04

QUILOTÓRAX REFRACTARIO Y PANCITOPENIA EN LACTANTE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Romano De La Cita, I¹; Gallego Herrero, C¹; Redondo Sedano, JV¹; Palencia Pérez, SI¹; Areal Hidalgo, MP¹; Domínguez Pinilla, N¹

¹Hospital Universitario 12 de Octubre

INTRODUCCIÓN:

Las anomalías linfáticas complejas son patologías que se caracterizan por el desarrollo de vasos linfáticos aberrantes pudiendo afectar a múltiples tejidos y órganos. Se incluyen varias enfermedades (Anomalía Linfática generalizada, la Linfangiomatosis Kaposiforme(LK) y la Anomalía Linfática Central(ALCC)) que en muchas ocasiones presentan clínicas superponibles, dificultando su diagnóstico y tratamiento.

OBJETIVO:

Lactante de 2 meses sin antecedentes ingresa por dificultad respiratoria progresiva. Las pruebas de imagen confirmaron derrame pleural derecho y pericárdico. La analítica muestra bicitopenia (hemoglobina 8.4g/dl, plaquetas 42.000/mm³), monocitosis (1300/mm³) y coagulopatía (fibrinógeno de 86mg/dl y dímero D de hasta 18.700ng/ml).

El líquido pleural fue compatible con quilotórax (Triglicéridos 119 mg/dl, Leucocitos 3202cél/s/μL con 73% de mononucleares). Se inició tratamiento con metilprednisolona hasta 2mg/kg/día y dieta con Monogen[®] sin mejoría.

La resonancia magnética(RM) mostró afectación mediastínica generalizada, con tortuosidad y dilatación de los conductos linfáticos principales (conducto torácico derecho e izquierdo tortuosos y dilatados con terminación de aspecto dendrítico en la confluencia yugulosubclavia y signos de insuficiencia valvular, por ecografía), edema mediastínico, derrame pleural y pericárdico, leve hepatomegalia, y lesión hiperintensa en médula ósea de la diáfisis proximal del fémur derecho.

La biopsia de médula ósea no mostró patología.

El estudio genético en sangre periférica por NGS incluyendo genes asociado con malformaciones linfáticas, síndromes de sobrecrecimiento y rasopatías, no mostró variantes patogénicas. No fue posible la toma de biopsia para estudio genético somático.

RESULTADOS:

Se realizó tratamiento local con linfangiografía y embolización del conducto torácico mediante microcoils (produciéndose durante el procedimiento la rotura del conducto en dos ocasiones). Presentó respuesta parcial inicial, pero con posterior recaída.

Ante refractariedad, inicia tratamiento con sirolimus 0.8mg/m²/12h alcanzando niveles a las 2 semanas, que permite retirada del drenaje al mes, con resolución completa de los derrames por ecografía a los 5 meses.

No ha precisado nuevos ingresos por dificultad respiratoria ni drenajes transtorácicos. Mejoría hasta normalización de cifras de plaquetas y monocitos (a los dos meses y al año del inicio del tratamiento, respectivamente) así como de la coagulación y el dímero D.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

En la RM al año de tratamiento persistían derrames pleurales mínimos, leve derrame pericárdico, mínima ascitis. Ya no se visualizaban lesiones óseas focales.

A los 12 meses de tratamiento, se comienza con el descenso de Sirólimus (actualmente 0.3mg/m²/12h) manteniendo controles por ecografía sin evidencia de empeoramiento radiológico.

CONCLUSIONES:

La LK y ALCC presentan solapamientos clínicos (afectación torácica, presencia de derrames pleurales o pericárdicos...). La LK es más agresiva, multicéntrica, con células endoteliales fusiformes y coagulopatía de consumo. Generalmente asocia variantes patogénicas en NRAS. La ALCC, trastorno funcional del drenaje linfático central, afecta frecuente a EPHB4 o MDFIC.

Al no disponer de diagnóstico definitivo (clínica compatible con ambas, ausencia de variantes patogénicas en el panel NGS y la imposibilidad de obtención de muestra), se inició tratamiento de primera línea con Sirólimus (inhibidor de m-TOR) con buena respuesta. Inhibidores de MEK se reservan en casos refractarios o con genética compatible.

O-05

USO DE SIRÓLIMUS PRENATAL EN EL TRATAMIENTO DE MALFORMACIÓN LINFÁTICA CERVICAL: REPORTE DE UN CASO

Alameda Aguado, I¹; Sout- Dore, CS¹; Narbona Arias, I¹; Jurado Tabares, M¹; Pérez Bautista, J¹; Del Boz González, J¹

¹Hospital Regional Universitario de Málaga

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones linfáticas fetales, poco frecuentes, pueden afectar el pronóstico neonatal según su localización y extensión. La vía PI3K/AKT/mTOR participa en su patogénesis. El sirolimus, inhibidor de mTOR, ha demostrado eficacia en malformaciones vasculares. Su uso prenatal es experimental y escasamente documentado. Presentamos un caso intrauterino exitoso.

OBJETIVO:

Gestante de 28 años con embarazo con curso normal. A las 21 semanas, la ecografía fetal identificó una masa cervical quística compatible con malformación linfática de 31x32x36 cm (volumen de 25cm³), que desplazaba hipofaringe, laringe y grandes vasos. La resonancia magnética confirmó el diagnóstico. El cariotipo y el estudio genético dirigido a malformaciones vasculares fueron normales.

El caso se presentó en comité multidisciplinar, aprobándose el tratamiento materno con sirolimus oral como uso off-label, bajo consentimiento informado. Se pautó inducción con 6 mg/día durante 7 días y posterior mantenimiento con 4 mg/día, monitorizando niveles plasmáticos y función hepatorenal materna. Se decidió omitir la cordocentesis para titulación plasmática fetal del medicamento, dada la estabilidad de los niveles en sangre materna y el crecimiento biométrico fetal normal, en contra del riesgo fetal de esta prueba diagnóstica. La tolerancia materna al tratamiento fue adecuada y se evidenció reducción progresiva del volumen de la lesión en los controles ecográficos, sin aparición de efectos adversos ni maternos ni fetales.

RESULTADOS:

El tratamiento con sirolimus mostró una reducción progresiva de la lesión de hasta el 96% y evitó la necesidad de un procedimiento EXIT (Ex Utero Intrapartum Treatment). El embarazo evolucionó sin complicaciones y finalizó con parto eutócico a las 40+6 semanas, resultando en un neonato masculino estable con ausencia de compromiso de la vía aérea.

Los niveles de sirolimus en sangre materna durante la gestación oscilaron entre 2.61 y 4.05 ng/mL, inferiores al rango de seguridad de 5-15 ng/mL que marca la literatura. Los niveles neonatales de sirolimus fueron subterapéuticos (2,79 ng/mL) lo cual indicó paso transplacentario, sin efectos adversos detectados.

La ecografía posnatal mostró un quiste cervical derecho residual de 18x9 mm. Las ecografías de seguimiento posnatal confirmaron una marcada reducción de la malformación, con quistes residuales estables y sin repercusión funcional.

Actualmente, a los 4 meses de vida, la lesión es mínimamente visible, el paciente permanece clínicamente asintomático y con desarrollo normal. En seguimiento multidisciplinar y pendiente de RMN para valorar exéresis quirúrgica.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

El tratamiento materno con sirolimus redujo significativamente el volumen de la malformación linfática cervical, evitando compromiso respiratorio al nacimiento y la necesidad de EXIT. No se detectaron efectos adversos maternos y el crecimiento fetal fue adecuado. El seguimiento neonatal confirma estabilidad de quistes residuales sin repercusión clínica.

Este caso apoya la seguridad y eficacia del sirolimus como opción prenatal en casos seleccionados de malformaciones vasculares linfáticas extensas con compromiso vital, mejorando ampliamente el pronóstico perinatal. A pesar de ello se requieren estudios adicionales para establecer protocolos y evaluar la seguridad materno-fetal a largo plazo.

O-06

UTILIZACIÓN DE SIROLIMUS PRENATAL EN MALFORMACIONES LINFÁTICAS A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Mejía Andrino, RA¹; Triana, P¹; Almeyda, A¹; Diez, I¹; López Canelada, M¹; López Gutiérrez, JC¹

¹Hospital la Paz

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones linfáticas (ML) son anomalías congénitas de evolución impredecible, capaces de comprometer la vida desde etapas fetales. Su tratamiento es complejo y multidisciplinario. El sirolimus, inhibidor de mTOR, ha emergido como una herramienta terapéutica innovadora, particularmente cuando se administra de forma prenatal en lesiones extensas de riesgo vital.

OBJETIVO:

Caso 1. Paciente femenina de 5 años diagnosticada prenatalmente con ML cervicofacial, confirmada al nacimiento. La madre recibió sirolimus desde la semana 32 de gestación, lo que estabilizó la lesión. A los 10 días se practicó resección parcial, y a los 2 meses se realizó traqueostomía por imposibilidad de extubación. Posteriormente se efectuó esclerosis con bleomicina a los 8 meses. El uso continuado de sirolimus en el periodo neonatal permitió reducción progresiva de la malformación y la retirada de la traqueostomía. Desde 2022 recibe alpelisib, con reducción adicional de la masa submandibular residual.

Caso 2. Paciente masculino de 4 años con ML toracoabdominal y en brazo derecho, asociada a malformación capilar en flanco derecho. La madre recibió sirolimus durante dos meses de gestación, continuándose hasta los 10 meses de vida. Se observó mejoría parcial de la lesión abdominal, aunque persistieron masas dorsales y en brazo derecho, resecadas quirúrgicamente a los 10 meses. En ese momento se retiró el sirolimus, desde entonces el paciente ha permanecido estable, con funcionalidad conservada y episodios inflamatorios locales autolimitados.

RESULTADOS:

La introducción prenatal de sirolimus fue clave en ambos pacientes, al limitar la progresión de lesiones voluminosas y reducir complicaciones neonatales graves. En el caso 1, el control logrado evitó una obstrucción letal de la vía aérea, permitió intervenciones posteriores bajo condiciones más seguras y facilitó la retirada de la traqueostomía. En el caso 2, la terapia prenatal y postnatal redujo el tamaño y la agresividad de la malformación toracoabdominal, posibilitando cirugía electiva y disminuyendo riesgos en el periodo neonatal. Ninguno de los pacientes presentó toxicidad materno-fetal significativa atribuible a sirolimus. Estos hallazgos coinciden con reportes internacionales que documentan buena tolerancia y eficacia clínica del tratamiento prenatal. Además, se confirma que el inicio temprano de la terapia modifica favorablemente la historia natural de estas malformaciones, con reducción de morbimortalidad asociada y mejor calidad de vida a mediano plazo. Estos resultados apoyan el papel del sirolimus prenatal como intervención de primera línea en escenarios de alto riesgo, en combinación con abordajes quirúrgicos o intervencionistas selectivos.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

El sirolimus prenatal constituye un cambio en el manejo de ML de riesgo. Su administración oral a la madre en dosis de 2-6 mg/día, a para mantener niveles séricos de 7-12 ng/mL, asegura concentraciones fetales terapéuticas (3-6 ng/mL), con adecuada transferencia transplacentaria. Esto ha demostrado reducir el volumen y la agresividad de las lesiones, mejorar la seguridad del parto y disminuir la necesidad de intervenciones neonatales urgentes. Nuestros casos corroboran estos hallazgos, confirmando seguridad y eficacia. Aunque surgen terapias alternativas, el sirolimus prenatal sigue siendo un tratamiento adecuado para este tipo de casos. Se requieren más estudios multicéntricos para protocolizar.

O-07

VARIABILIDAD INTRAFAMILIAR EN TRES GENERACIONES CON MUTACIÓN GERMINAL EN *EPHB4*

Moreno Hernández, L¹; Montalvo Avalos, C¹; García Macias, E¹; Giacaman Contreras, A¹; Merayo Fernández, L¹; Martín-Santiago, A¹

¹Hospital Universitario Son Espases

INTRODUCCIÓN:

Las mutaciones germinales en *EPHB4* se asocian a un espectro fenotípico amplio que incluye hydrops fetal, síndrome malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas ("CM-AVM2") y linfedema primario. La variabilidad intrafamiliar es frecuente y puede dificultar el diagnóstico. Por ello, es importante el estudio genético y clínico integral en las familias afectadas.

OBJETIVO:

Presentamos una familia con tres generaciones afectadas por una misma mutación germinal en *EPHB4*. El caso índice, fue diagnosticado prenatalmente de quilotórax congénito, que, tras el nacimiento, precisó tratamiento con drenaje pleural y esclerosis con OK-432. Posteriormente se mantuvo con medidas nutricionales específicas, con evolución clínica favorable y sin aparición posterior de lesiones cutáneas ni malformaciones vasculares en un seguimiento de 16 meses.

La madre, portadora de la misma variante, únicamente presentó telangiectasias puntiformes en escote durante el embarazo, que desaparecieron tras el parto sin recurrencia posterior y presentaba venas dilatadas en las extremidades inferiores.

El abuelo materno presenta un fenotipo más expresivo: múltiples telangiectasias finas en tronco, antecedentes de insuficiencia venosa crónica con dos intervenciones en la tercera década de la vida, dilataciones varicosas progresivas en miembros inferiores y un aneurisma de aorta abdominal diagnosticado en la edad adulta.

En ninguno de los tres pacientes se evidenciaron malformaciones capilares tipo nevus rodoide, típicas del síndrome "CM-AVM"

La secuenciación genética confirmó la misma variante patogénica en los tres individuos.

RESULTADOS:

El análisis familiar confirmó la presencia de una misma mutación germinal en *EPHB4*, gen que codifica el receptor Eph B4, con expresividad clínica muy variable entre generaciones. La progresión desde un fenotipo linfático (hydrops fetal), pasando por una portadora prácticamente asintomática, hasta un cuadro predominantemente venoso y cutáneo en el abuelo. El aneurisma de aorta abdominal en el abuelo del caso índice es un hallazgo que no ha sido descrito previamente en la literatura en asociación con *EPHB4*, por ello, no se puede establecer de momento una relación causal entre ambos.

CONCLUSIONES:

Esta serie familiar ilustra la amplitud del espectro clínico en las *EPHB4*-opatías y la ausencia de correlación genotipo-fenotipo. Asimismo, refuerza la necesidad de una valoración sistemática de los portadores, incluso cuando son asintomáticos, para detectar complicaciones potenciales y establecer medidas de seguimiento personalizadas. Actualmente se recomienda realizar cribado cardiológico, exploración dermatológica y estudios vasculares en todos los portadores. Finalmente, recalamos el valor del diagnóstico molecular en los pacientes con anomalías vasculares para el consejo genético, la planificación de los estudios complementarios, la prevención de complicaciones y la elección del tratamiento.

O-08

A CIEGAS ANTE UN QUILOTÓRAX NEONATAL

Muñoz Miguelsanz, MDLA¹; Nieto García, C¹; García Macías, E¹; Amador González, ER¹; Montalvo Ávalos, C¹; López García, M¹

¹Hospital Universitario Son Espases

INTRODUCCIÓN:

El quilotórax neonatal es una entidad poco frecuente con múltiples etiologías 1. Las limitaciones de las herramientas diagnóstico-terapéuticas para pacientes tan pequeños, así como la ausencia de un tratamiento estandarizado altamente efectivo en todos los casos, hacen de esta entidad un desafío médico.

OBJETIVO:

Lactante de 5 semanas de vida con insuficiencia respiratoria grave y disminución de la ingesta. Hipoventilación hemitórax derecho secundaria a derrame pleural no traumático que precisa ventilación mecánica no invasiva y drenaje torácico con salida de quilo. Presencia de mínima ascitis y derrame pericárdico. En pruebas de imagen avanzadas, presencia de lesiones quísticas subcentimétricas multifocales torácicas-abdominales viscerales sin lesiones líticas ni ascitis o derrame pericárdico con parénquima pulmonar normal con diagnóstico de anomalía linfática generalizada (AGL). En sangre destaca linfopenia, hipoalbuminemia y alteraciones hidroelectrolíticas, por las pérdidas del derrame. Factores de coagulación, metabolismo del calcio y función hepatorenal normales. Ausencia de lesiones dérmicas visibles. Se solicita estudio genético en biopsia líquida. Se inicia dieta absoluta y nutrición parenteral exclusiva durante 6 semanas, pinzado intermitente del drenaje con mala tolerancia por débito de 200 ml/día, sirólimus 0,8 mg/m²/d hasta 1mg/m²/d y G-CSF, terapia sustitutiva con volumen, albúmina, inmunoglobulinas y octeótrido intravenoso hasta dosis máxima, a pesar de lo que persiste débito linfático elevado >10ml/kg/día. Dos bacteriemias por catéter y una

RESULTADOS:

Ante ausencia de respuesta, se inicia nutrición enteral adaptada y se realiza linforresonancia y linfografía intranodal con aceite etiodizado donde el conducto torácico (CT) muestra anatomía afinada y regular con lavado lentamente progresivo, opacificación de fina trama linfática bronquial izquierda, pero no derecha y ausencia de fugas. No dilatación varicosa linfática inguino-lumbo-paraespinal bilateral. Ante la ausencia de fuga a nivel central y sin anomalías constatadas retroperitoneales, se sospecha conexión aberrante del sistema linfático mesentérico/hepático con mediastino. Se administra leche materna con azul de metileno, sin obtener quilo teñido. Tras segundo fracaso, sin localización de fuga, se decide linfografía mesentérica intraoperatoria y exploración endoscópica toracoabdominal. No se consigue opacificar el sistema mesentérico, pero se localiza reticulado edematoso retroportal/retrohepático, y perirrenal ya conocido, y mamelón diafragmático posterior con única fuga visible, que se liga, adhesivo de fibrina sobre pleura parietal y parche diafragmático multiperforado. Retirada de tubo 8º día y ausencia de ascitis. Biopsia líquida sin variantes patogénicas E542K/E545K/H1047R en gen PIK3CA. Asintomático tras introducción de alimentos con grasa y suspensión definitiva de sirólimus a los 15 meses.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

El estudio de la anatomía linfática alterada neonatal continúa siendo un reto, independientemente de la causa. Este caso refleja la dificultad para un tratamiento específico de la malformación. Debido a la limitación de estudios dinámicos, no se pudo enmarcar en una categoría de alteraciones de flujo linfático neonatal descritas por Rabinowitz et al 2 aunque cumplía criterios de AGL (3,4) La búsqueda de una conexión anómala del sistema mesentérico/hepático con el mediastínico es debido a la ausencia de fugas con una anatomía normal y falta de respuesta a la embolización (2,5). La imposibilidad de conseguir imágenes dinámicas complica el tratamiento.

0-09

ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE UNA MALFORMACIÓN LINFÁTICA EXTENSA

Munuera Gázquez, A¹; Redondo Sedano, JV¹; Domínguez Pinilla, N¹; Gómez Sánchez, A¹; Navas Fernández-silgado, I¹; Delgado Muñoz, MD¹

¹Hospital 12 de Octubre

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones linfáticas son anomalías vasculares cuyo tratamiento puede ser complejo. Este caso destaca la importancia del abordaje multidisciplinar y de la planificación terapéutica individualizada para optimizar resultados y calidad de vida en pacientes pediátricos con lesiones extensas y recidivantes.

OBJETIVO:

Niña de 3 años con diagnóstico prenatal de malformación linfática tóraco-axilar derecha. La resonancia magnética fetal a las 32+2 semanas mostró una malformación macroquística extensa con afectación del hemitorax derecho hasta región axilar, sin afectación intratorácica pero con importante efecto masa y limitación funcional del miembro superior. Tras su nacimiento se realizaron cuatro sesiones de esclerosis, empleándose sotradecol y alcohol absoluto para el tratamiento de los macroquistes y logrando una reducción parcial del volumen. Debido a la persistencia de una gran tumoración a los 16 meses se realizó cirugía para resección parcial de los restos de la malformación. El estudio anatomopatológico confirmó el diagnóstico de malformación linfática. Tras la cirugía se realizó otra sesión de esclerosis para tratar macroquistes residuales. Actualmente persisten lesiones microquísticas no susceptibles de cirugía ni esclerosis, por lo que se inició tratamiento médico con Sirolimus oral hace ocho meses, manteniéndose con 0.8 mg/m²/12h y con niveles en rango (5-15 ng/ml) desde las 3 semanas del inicio.

RESULTADOS:

El abordaje terapéutico secuencial permitió una reducción significativa del volumen de la malformación linfática inicial, con mejoría funcional y estética evidente. Las pruebas de imagen realizadas durante el seguimiento documentaron una disminución progresiva del componente macroquístico y ausencia de complicaciones asociadas. La cirugía parcial permitió extirpar un gran volumen de la lesión, respetando la anatomía de la pared torácica y la región axilar, reduciendo el riesgo de secuelas funcionales. Las sesiones posteriores de esclerosis completaron el tratamiento de tres macroquistes residuales. Sin embargo, la naturaleza recidivante de la patología determinó la persistencia de restos microquísticos difusos, no abordables quirúrgica ni intervencionista en la actualidad. Por ello, se instauró tratamiento médico con Sirolimus oral, con buena tolerancia. En la actualidad, el tamaño de la malformación residual permanece estable y no se han documentado efectos adversos asociados a la rapamicina oral.

CONCLUSIONES:

Las malformaciones linfáticas congénitas requieren estrategias terapéuticas personalizadas y un equipo multidisciplinar experimentado. El diagnóstico prenatal permite planificar el parto, optimizar la asistencia neonatal e iniciar precozmente intervenciones secuenciales, combinando esclerosis, cirugía y terapia farmacológica para reducir la carga tumoral. A pesar de los avances, la naturaleza recidivante de estas lesiones exige seguimiento estrecho y capacidad de adaptación terapéutica a lo largo del tiempo. La coordinación entre radiología intervencionista, cirugía pediátrica, dermatología y otras especialidades es clave para ofrecer un manejo integral, seguro y basado en la evidencia, garantizando la mejor calidad de vida posible para el paciente.

GENÉTICA

0-10

MAP2K1 ALTERADO EN ANGIOMA EN PENACHO: PRIMER CASO DESCRITO EN LA LITERATURA

Venegas Mascaró, C¹; Rodríguez Laguna, L¹; Triana Junco, P¹; López Gutiérrez, JC¹

¹Hospital Universitario La Paz

INTRODUCCIÓN:

El angioma en penacho (AP) es un tumor vascular benigno raro que aparece habitualmente en niños en la zona del cuello o parte superior del tronco y extremidades. Se trata de un tumor de proliferación lenta, caracterizado por presentar agrupaciones lobuladas de células endoteliales y capilares en la dermis.

OBJETIVO:

Paciente mujer de 14 años de edad con lesión pre-tibial izquierda acude a centro de origen por una lesión sugestiva de AP. En abril de 2021, se realiza resonancia magnética donde se evidencia lesión infiltrativa en piel y tejido subcutáneo hasta la fascia superficial anterior. En mayo de 2021 se pauta timolol tópico que es sustituido por propranolol durante dos meses hasta ligero aumento de la lesión en julio de 2021. Se realiza biopsia de piel en diciembre de 2021 en la que se observa una lesión con proliferación lobular capilar altamente compatible con el diagnóstico clínico de AP. En este contexto se pauta rapamicina (2mgrs/12 horas) consiguiendo estabilizar la lesión y disminuir el dolor.

RESULTADOS:

Se realizó seguimiento de la lesión entre 2023 y 2024, donde se observó aumento de tamaño de la lesión infiltrativa. Debido a la no respuesta a altas dosis de rapamicina, se optó por derivar la paciente a un centro de referencia nacional para resección completa de la lesión en febrero de 2025.

Tras resección total de la lesión pre-tibial izquierda se solicita estudio genético en tejido fresco para correlación clínico-molecular. El estudio genético se realizó mediante una técnica de secuenciación masiva NGS a alta profundidad empleando la plataforma Illumina (NovaSeq6000) y un panel de 83 genes customizado específico de malformaciones vasculares, el cual permite detectar variantes puntuales, inserciones y deleciones y variantes en número de copias. Tras el análisis genético se determinó la variante NM_002755.3: c.167A>C p.(Gln56Pro) en el gen *MAP2K1* a una frecuencia alélica del 10%.

CONCLUSIONES:

El gen *MAP2K1* codifica para una quinasa que regula procesos celulares a través de la vía RAS-RAF-MEK. Alteraciones en el gen *MAP2K1*, como los *hotspot* p.Gln56 y p.Lys57, han sido descritos en malformaciones de alto flujo principalmente intramusculares.

En la literatura científica se describen alteraciones en genes de la vía de las MAPK, como *GNA11*, *GNA14* o *NRAS*, en pacientes diagnosticados de AP. Sin embargo, no se ha descrito ninguna variante en el gen *MAP2K1* asociada a AP. Es por ello que este caso clínico presenta el primer caso de AP con alteraciones en el gen *MAP2K1*.

0-11

ANOMALÍAS DEL DESARROLLO DE LA ARTERIA AORTA Y SUS RAMAS, REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA SOBRE LAS MUTACIONES GENÉTICAS

Candela Antón, C¹; Casals Brodu, M¹; Vázquez Cabeza, M¹; Mira Dai, C¹; Triana Junco, P¹; López Gutiérrez, JC¹

¹Hospital Universitario la Paz

INTRODUCCIÓN:

Recientemente se ha actualizado la clasificación de anomalías vasculares de la ISSVA, sin embargo, ciertas patologías como las anomalías de grandes vasos (Developmental Anomalies of Named Vessels) continúan poco representadas; por dicho motivo, este trabajo busca analizar las malformaciones de aorta y sus ramas en base a la genética.

OBJETIVO:

Presentamos a un varón de 19 años con diagnóstico de distrofia polianeurismática congénita. En 2020, en contexto de crisis hipertensiva se le diagnostica un aneurisma de arteria renal izquierda de 4cm realizándose embolización (coils más stent) y en 2021 es intervenido para resección de aneurisma braquial derecho y posterior bypass con vena basilíca derecha. En las resonancias magnéticas de control (última 11/2022) presenta diámetro máximo del aneurisma renal de 27x21x28 mm similar al previo, sin afectación intracraneal ni a otros niveles. Se realiza estudio genético en 2022 donde se evidencia variante de significado incierto en COL3A1 heredada de la madre, hallazgo asociado con la forma vascular tipo IV de Ehlers-Danlos, siendo negativo el TGFBR1/2. Actualmente se encuentra en tratamiento con adiro, losartán, hidralazina y celiprolol, pendiente de nuevo estudio genético y en seguimiento por el centro John Hopkins en Estados Unidos que investiga casos similares.

RESULTADOS:

Se ha realizado una revisión bibliográfica para clasificar las anomalías vasculares de aorta en base a las alteraciones genéticas, para ello se han revisado artículos de Pubmed de los últimos 5 años. Las principales patologías estudiadas han sido:

- Conectivopatías con afectación aórtica: síndrome de Marfan (mutación en FBN1), el Ehlers-Danlos vascular (gen COL3A1), el Loeys-Dietz con alteraciones en la vía de señalización de TGF- β (TGFBR1-2, TGFB2-3, SMAD2-3), y el síndrome de tortuosidad arterial (gen principal SLC2A10).
- Síndrome de aorta media: causado por mutaciones en NF-1, ELN (síndrome de Williams-Beuren), JAG-1 y NOTCH2 (síndrome de Alagille).
- Territorio carotídeo: enfermedad de Moya-Moya (mutación en RNF213).
- La anomalía del desarrollo más frecuente del arco aórtico es la arteria subclavia aberrante relacionada con el EDS, LDS, síndrome de Down y de DiGeorge (TBX1, SNAP29, CRKL).
- Anomalías viscerales: destaca el síndrome de Rendu-Osler, debido a mutaciones en la vía de señalización de TGF- β (ENG, ACVRL 1, SMAD4). La afectación de la arteria renal forma parte de enfermedades como la NF1 y el Alagille.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

La principal vía de señalización afectada es la del TGFbeta, que se sobreexpresa alterando la síntesis de matriz extracelular y tejido vascular; esto evidencia la importancia del estudio genético tanto para el diagnóstico como el tratamiento, habiéndose convertido en el objetivo de la mayoría de investigaciones. Algunos de los tratamientos con dicha diana terapéutica son la rapamicina, la regnasa-1 y el agonista Yoda-1 (en MFS y TSC), galunisertib y fresolimumab (utilizados en cáncer pulmonar), para mutaciones de SMAD el regorafenib y, finalmente, terapias génicas con CRISPR-Cas9 y células madre pluripotentes. Complementando así al tratamiento quirúrgico y la embolización habituales.

0-12

EDEMAS Y PROTEINURIA MASIVA EN PACIENTE CON SÍNDROME DE CLOVES

Martínez Menchón, T¹; Herzog Gisbert, M¹; López Martínez, D¹; Fernández Ibieta, M¹; Román Gómez, J²; Méndez Aguirre, NA¹

¹Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

INTRODUCCIÓN:

El síndrome CLOVES es un trastorno genético que resulta de mutaciones somáticas en mosaico con ganancia de función del gen PIK3CA que pertenece al espectro de síndromes de sobrecrecimiento relacionados con PIK3CA (PROS). Recientemente, se ha demostrado la presencia de la mutación en las células epiteliales glomerulares

OBJETIVO:

Presentamos un paciente varón de 29 años ingresado por síndrome nefrótico severo con edemas y proteinuria masiva con empeoramiento progresivo en los últimos meses. Entre sus antecedentes, destacaba paraplejía arrefléxica en MMII con nivel sensitivo dorsal medio, anomalías vasculares múltiples, anomalías esqueléticas, esplenomegalia, sobrecrecimiento lipomatoso y anomalías en la coagulación. La revisión de todas sus manifestaciones clínicas nos condujo al diagnóstico de Síndrome de CLOVES. Aunque el paciente rechazó cualquier tipo de biopsia de tejido afecto (tanto cutánea como renal) para demostrar la mutación, comenzó tratamiento con alpelisib

RESULTADOS:

El paciente mejoró de muchas de sus manifestaciones clínicas destacando la reducción de la proteinuria y los edemas, con mejoría de su función renal, disminución de esplenomegalia, mejoría de la coagulopatía de consumo y disminución de volumen de las anomalías vasculares con el tratamiento con alpelisib

CONCLUSIONES:

Revisaremos la evidencia científica actual sobre una relación inicialmente sospechada (afectación renal y síndrome de CLOVES) y actualmente confirmada, en modelos murinos recientes ;así como, el efecto beneficioso del tratamiento con alpelisib demostrándose el papel crucial de esta vía para el desarrollo de la glomerulonefritis proliferativa al promover la proliferación de los podocitos, la desdiferenciación y la inflamación.

0-13

ENTENDIENDO LAS ANOMALÍAS VASCULARES RARAS: INTEGRACIÓN DE ANÁLISIS GENÉTICO, MOLECULAR Y DE REDES MULTICAPA

Nola, EM¹; Ivars Lleo, M²; Alarcon Perez, C²; Baselga Torres, E²; Graupera Garcia Mila, M³; Castillo Diez, S¹

¹ Paediatric Cancer Center Hospital Sant Joan de Deu; ²Hospital Sant Joan de Deu;

³Institut Josep Carreras contra la Leukemia

INTRODUCCIÓN:

Los avances en genómica de las últimas dos décadas, especialmente tras la secuenciación del genoma humano y la secuenciación de nueva generación (NGS), han mejorado significativamente nuestra comprensión de la base genética de las anomalías vasculares (AVs). Sin embargo, muchos pacientes aún carecen de mutaciones conductoras identificables.

OBJETIVO:

Analizamos una cohorte de 228 células endoteliales derivadas de pacientes con diagnóstico clínico de AVs para evaluar sus perfiles genéticos, moleculares y clínicos. De este grupo, seleccionamos 54 pacientes divididos en dos subgrupos: i) pacientes con mutaciones bien caracterizadas¹⁻³ (por ejemplo, *PIK3CA*, *TEK*), y ii) pacientes sin mutaciones conductoras conocidas, denominados casos “huérfanos”. Realizamos secuenciación de ARN total para identificar vías moleculares comunes en estos subgrupos.

RESULTADOS:

Al comparar el comportamiento molecular de las 54 muestras seleccionadas, pudimos contrastar las AVs huérfanas con aquellas que portaban mutaciones bien caracterizadas. Esta comparación puso de manifiesto patrones distintivos y facilitó la identificación de variantes raras en el grupo huérfano. De manera destacada, el análisis de variantes a partir de la secuenciación de ARN total reveló tres pacientes portadores de una rara variante germinal *SDHD* G12S, no descrita previamente en AVs^{4,5}. Aunque esta variante presenta anotaciones de patogenicidad conflictivas en enfermedades no relacionadas con AVs, su presencia en esta cohorte señaló un mecanismo potencialmente novedoso. Para investigarlo, aplicamos análisis de expresión génica diferencial, Multilayer Network analysis, y Weighted Gene Co-expression Network Analysis (WGCNA). Estos enfoques integrativos revelaron una desregulación consistente de las vías metabólicas y de respuesta al estrés específicas del subgrupo con *SDHD* G12S. La validación funcional confirmó disfunción mitocondrial, aumento en la acumulación de especies reactivas de oxígeno (ROS) y migración endotelial deteriorada.

CONCLUSIONES:

Los enfoques bioinformáticos aplicados aquí resultaron valiosos para desentrañar el comportamiento molecular de las AVs huérfanas en relación con los casos impulsados por mutaciones conocidas. A través de este análisis comparativo, obtuvimos nuevos conocimientos sobre las vías subyacentes que moldean las lesiones huérfanas. De manera importante, esta estrategia también permitió la identificación de una variante germinal *SDHD* G12S, no reportada previamente, como un posible factor predisponente en AVs.

0-14

GENÉTICA DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES DE LA VENA CAVA Y SUS RAMAS PRINCIPALES: CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO Y RELEVANCIA CLÍNICA

Soriano Iniesta, J¹; Maestre Martínez, MN²; Rodríguez Laguna, L²; Triana Junco, P²; López Gutiérrez, JC²

¹ACD Madrid; ²Hospital Universitario La Paz

INTRODUCCIÓN:

Las anomalías venosas de la vena cava y sus ramas principales son infrecuentes pero clínicamente relevantes. La clasificación ISSVA 2025 las incluye solo en términos anatómicos. Avances recientes identifican mutaciones en *PIK3CA*, *TEK/TIE2*, *AKT1*, *MAP3K3*, *GNAQ/GNA11* y asociaciones emergentes con *ATP7A*, *NF1* y *CFTR*.

OBJETIVO:

Se realizó una revisión bibliográfica sobre anomalías venosas de la vena cava superior e inferior, venas renales, ilíacas, hepáticas y porta, incluyendo estudios con caracterización genética y correlación clínica. Se excluyeron informes sin confirmación molecular o centrados exclusivamente en malformaciones capilares o linfáticas.

RESULTADOS:

Las mutaciones en *PIK3CA* se asocian al espectro PROS, con persistencia de venas marginales laterales y anomalías portomesentéricas. Variantes en *TEK/TIE2* explican malformaciones venosas familiares y esporádicas, con repercusión en venas ilíacas, femorales o renales. La mutación *AKT1-E17K* (síndrome de Proteus) se ha vinculado en casos aislados a dilatación de la vena porta, mientras que *MAP3K3* se relaciona con malformaciones venosas verrucosas extendidas a venas profundas. Mutaciones en *GNAQ/GNA11*, clásicamente ligadas a malformaciones capilares, también se han descrito en fenotipos mixtos con anomalías venosas profundas, incluyendo la vena cava superior. De forma emergente, *NF1* se asocia a cavernoma portal, trombosis, shunts portosistémicos y aneurismas venosos en grandes vasos (yugular interna, femoral, innominada), con confirmación histológica de infiltración vascular. Además, se han descrito *CFTR* en fibrosis quística (VCI aberrante o hipoplásica) y *ATP7A* en enfermedad de Menkes (flebectasia yugular interna). La agenesia congénita de la VCI permanece como anomalía anatómica consolidada sin gen causal definido, y el modelo AKR/J constituye un referente experimental.

CONCLUSIONES:

La clasificación ISSVA 2025 incluye estas anomalías únicamente de forma anatómica, sin componente genético. Mutaciones en *PIK3CA* y *TEK/TIE2* se asocian a fenotipos bien definidos, mientras que *AKT1*, *MAP3K3*, *GNAQ/GNA11*, *CFTR*, *ATP7A* y *NF1* representan hallazgos emergentes que requieren validación en cohortes amplias. La agenesia de VCI permanece como anomalía anatómica consolidada, sin gen identificado. Integrar la correlación genotipo-fenotipo supondría un cambio de paradigma con impacto diagnóstico, pronóstico y terapéutico, y abriría la puerta a terapias dirigidas.

TUMORES VASCULARES

0-15

HEMANGIOMA CONGÉNITO NEONATAL: IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y DEL ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR

Muñoz Pernas, I¹; Méndez Aguirre, NA¹; Fernández Ibieta, M¹; Martínez Menchón, T¹; Silvente Bernal, S¹; Parra Gelder, BA¹

¹Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca

INTRODUCCIÓN:

Los hemangiomas congénitos son tumores vasculares poco frecuentes. Los de tipo PICH (Hemangioma Congénito Parcialmente Involutivo) muestran regresión parcial posnatal y pueden complicarse por sangrado o ulceración. Presentamos un caso de diagnóstico prenatal de hemangioma congénito en un neonato que mostró evolución clínica desfavorable.

OBJETIVO:

Recién nacido a término con diagnóstico prenatal de tumoración vascularizada en dorso del pie izquierdo, inicialmente con sospecha de lipoma/lipoblastoma. Tras el parto, la lesión se presentó como masa elástica azulada, de aproximadamente 4 x 3 centímetros, compatible con hemangioma congénito. La ecografía Doppler confirmó abundante vascularización, con drenaje venoso dilatado. Inicialmente se pautó prednisolona oral, pero en controles posteriores se objetivó leve involución de la lesión, dolor y riesgo hemorrágico, motivo de seguimiento multidisciplinar. A los dos meses, el paciente acudió a urgencias por empeoramiento con ulceración superficial y dolor, manteniendo buen estado general, pero sin respuesta a tratamiento con corticoide. Ante la mala evolución, falta de regresión completa y el riesgo vital por sangrado, se decidió la embolización selectiva mediante microcatéter. Se identificaron los vasos nutricios principales y se implantaron coils de pequeño calibre, logrando reducción significativa del flujo. Dos días después se realizó resección quirúrgica subtotal en bloque de la lesión con adecuado control hemostático y sin incidencias intraoperatorias.

RESULTADOS:

La embolización supraselectiva permitió una reducción significativa del flujo sanguíneo en la lesión, lo que disminuyó el riesgo de sangrado y facilitó la resección quirúrgica posterior. La intervención transcurrió sin incidencias, con control hemostático adecuado y sin necesidad de transfusión. Se realizó un cierre por planos sin necesidad de injerto, dejando un drenaje en el lecho. El postoperatorio cursó de forma favorable y ausencia de complicaciones locales o sistémicas. La herida quirúrgica evolucionó satisfactoriamente, con cicatrización progresiva. El estudio anatomopatológico confirmó el diagnóstico de hemangioma congénito, describiendo vasos maduros con trombosis y áreas de fibrosis tempranas. El paciente fue dado de alta en buen estado general y con la extremidad conservando movilidad y perfusión normales. Estos resultados ponen de manifiesto que la embolización selectiva previa fue decisiva para disminuir el riesgo hemorrágico y que la cirugía permitió resolver una lesión de alto riesgo, asegurando un desenlace favorable sin incidencias relevantes.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

El hemangioma congénito es excepcional y puede comprometer la vida del neonato. La presencia de un hemangioma congénito de gran tamaño, ulcerado y con alto riesgo de sangrado justificaron la cirugía. La evolución clínica desfavorable y la localización en el pie, con potencial compromiso funcional, descartaban la actitud expectante. La embolización previa permitió reducir el riesgo hemorrágico intraoperatorio, posibilitando una resección segura. Este caso resalta la utilidad de las técnicas mínimamente invasivas como puente terapéutico en anomalías vasculares complejas y refuerza la importancia de un manejo multidisciplinar individualizado en neonatos con lesiones de alto riesgo vital.

0-16

HEMANGIOMAS INFANTILES RESISTENTES AL TRATAMIENTO CON PROPRANOLOL Y ALTERACIONES EN EL NEURODESARROLLO, ¿PUEDEN ESTAR RELACIONADOS?

Ruiz De La Cuesta Martín, C¹; González Herrero, M¹; Bernad Alonso, I¹; Almenara Blasco, M¹; Soguero Valencia, I¹; Vázquez Berges, I¹

¹Hospital Universitario Miguel Servet

INTRODUCCIÓN:

El 12% de los hemangiomas infantiles (HI) requieren tratamiento; siendo no respondedores al tratamiento con propranolol menos del 20%.

El incremento en las alteraciones del neurodesarrollo sitúa la incidencia actual entre un 8-18%. Presentamos 2 casos de HI no respondedores en paciente con alteración grave del neurodesarrollo.

OBJETIVO:

Primer caso: lactante de 4 meses, antecedente de prematuridad (30+1 semanas), dada de alta a los 38 días, con lesión tipo HI en cuero cabelludo frontal de 30x30x8mm, con crecimiento desde la 3ª semana. Controlada en consulta de seguimiento neurológico neonatal por perímetro craneal percentil 3, estrabismo convergente, implantación baja de las orejas, extrusión de lengua y escasa sonrisa social. Se inicia tratamiento con propranolol hasta 3mg/kg/día sin interrupción durante 18 meses.

Segundo caso: lactante de 2 meses, con edad gestacional de 38+3 semanas, derivada desde consulta de seguimiento neurológico neonatal. Controlada por hipotonía, dismorfia facial con frente olímpica, pliegue nucal redundante, occipucio plano, leve retrognatia y cardiopatía congénita. Múltiples HI (13), con crecimiento desde la semana de vida, siendo el de mayor tamaño a nivel frontal derecho de 20x20x8mm. Se inicia tratamiento con propranolol oral hasta 3mg/kg/día durante 10 meses y posteriormente a los 15 meses vida nadolol a 2,5mg/kg/día durante 7 meses.

RESULTADOS:

En el caso 1 en cuanto a su alteración en el neurodesarrollo se realiza cribado neurometabólico, ecografía transfontanelar, estudio de X-frágil, arrayCGH y exoma-tríos siendo todo normal y cerrando a los 3 años el diagnóstico de trastorno del espectro autista. En cuanto a su hemangioma infantil a esa edad, el descenso es mínimo siendo: 30x30x5mm, rechazando la familia más tratamientos.

En el caso 2 se realiza cribado neurometabólico, ecografía y resonancia cerebral donde se constata ausencia de cuerpo calloso, posible alteración morfológica de unión cráneo-cervical con tentorio bajo sin descenso amigdalas. En el arrayCGH se encuentra duplicación probablemente patogénica en las citobandas 16q11.2q12.2(46530645_53943170)x3 y 16q24.1q24.3(85278559_89982695)x3, ambas probablemente patogénicas. En cuanto al HI, durante el tratamiento con propranolol aumentó de tamaño y tras tratamiento con nadolol solo existe una respuesta parcial, siendo en la actualidad con 2 años de 20x20x10mm.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

- Los HI resistentes al tratamiento con propranolol siguen siendo un reto terapéutico.
- El paciente pediátrico ha de contemplarse de forma global, siendo la historia clínica un pilar fundamental.
- La coincidencia en nuestra unidad de 2 pacientes con HI resistentes a propranolol y alteraciones del neurodesarrollo, plantea la posible relación entre el origen de estas y la falta de respuesta a propranolol.
- La falta de un registro nacional en Anomalías Vasculares limita investigar asociaciones con patologías que puedan empeorar su pronóstico.
- Es importante desde el punto de vista psicológico tanto para el paciente como su familia dar una respuesta terapéutica adecuada.

O-17

LESIÓN VASCULAR CONGÉNITA DE EVOLUCIÓN INUSUAL: HEMANGIOMA CONGÉNITO ATÍPICO.

Diez Bartolomé, I¹; Maestre Martínez, M¹; Mejía Andrino, RA¹; Rodríguez Laguna, L¹; Triana Junco, P¹; López Gutiérrez, JC¹

¹Hospital Universitario La Paz

INTRODUCCIÓN:

Los hemangiomas congénitos (CH) tienen patrones de evolución bien definidos: rápidamente involutivo (RICH), parcialmente involutivo (PICH) y no involutivo (NICH). Tradicionalmente ante la aparición de crecimiento postnatal, el CH desaparece del diagnóstico diferencial y, sin embargo, debe ser tenido en cuenta.

OBJETIVO:

Varón de 7 años acude por tumoración cutánea rojo vinosa con telangiectasias superficiales en región pectoral y retroareolar derecha, presente desde el nacimiento y con diagnóstico de NICH al primer año de vida en su centro de referencia. Sin embargo, la lesión evoluciona aumentando su tamaño de forma más marcada desde los 3 años. La ecografía sugiere hemangioma congénito, pero con llamativo aumento del flujo intralesional por lo que se decide exéresis parcial preservando la areola. El estudio anatomopatológico reveló proliferación vascular con canales irregulares y células endoteliales, con positividad inmunohistoquímica a CD31, CD34, ERG, LYVE-1 y WT1, positividad focal para D2-40 y negatividad para GLUT-1, confirmando el diagnóstico de hemangioma congénito. Respecto a los hallazgos genéticos de la pieza, encontramos una mutación en el gen GNA11, dado lugar a la variante p.Gln209Leu, que ha sido ampliamente descrita en la literatura científica asociada a diferentes patologías como el hemangioma congénito o el melanoma uveal. De nuevo, la progresión de la lesión residual motivó la reintervención del paciente para su resección completa incluyendo el complejo areola-pezón.

RESULTADOS:

El crecimiento progresivo tras un periodo de estabilidad clínica y morfológica apoya la inclusión de este caso en el subgrupo recientemente descrito en la literatura como “tardive expansion congenital hemangioma” (TECH), caracterizado por un crecimiento tardío entre los 12 y 64 meses.

La persistencia de la lesión telangiectática con márgenes afectos que continúa con un comportamiento de rápida progresión tras la resección hace que de nuevo la cirugía cobre gran importancia en el manejo de estos pacientes.

CONCLUSIONES:

El hemangioma congénito puede presentar comportamiento atípico con una proliferación tardía, lo que nos lleva a replantearnos la necesidad de una reevaluación taxonómica dentro del espectro del hemangioma congénito. Tampoco podemos descartar otro grupo diferente de tumores vasculares congénitos raros con mutación en GNA11 y evolución proliferativa. Es imprescindible la colaboración internacional y multicéntrica para agrupar casos raros de comportamiento único para caracterizarlos y clasificarlos adecuadamente.

0-18

MÁS ALLA DE LA INVOLUCIÓN: HEMANGIOMA INFANTIL PERIANAL COMPLICADO

Vallejo Chamorro, G¹; Delgado, C²; Arean, C²; Ruiz, I²; Carrera, N²; Diez, R²¹Italia; ²FJD

INTRODUCCIÓN:

El hemangioma infantil es el tumor vascular benigno más frecuente en la infancia. En la mayoría de los casos cursa con involución espontánea, pero, en algunas ocasiones puede generar secuelas importantes. El diagnóstico suele ser clínico, apoyado en ocasiones por pruebas de imagen, y se confirma mediante biopsia.

OBJETIVO:

Los hemangiomas en región perianal representan un reto clínico debido al riesgo de ulceración, sangrado, dolor o infección, por lo que su detección precoz y el inicio oportuno del tratamiento resultan esenciales.

Presentamos el caso de un lactante varón de 5 meses de edad, previamente sano, que acude a consulta por presentar un bultoma perianal de 3 meses de evolución, que en los últimos meses había aumentado de tamaño. La exploración física mostró un ano normoposicionado, con presencia de tag cutáneo de aproximadamente medio centímetro de diámetro en la región perineal en línea media, de consistencia blanda y móvil, sin evidenciar estigmas cutáneos a nivel del sacro. Inicialmente se optó por actitud expectante; sin embargo, ante el crecimiento y la ulceración de la lesión se indicó resección quirúrgica.

RESULTADOS:

Durante la cirugía se observó una lesión sólida de 1cm, que fue extirpada en bloque (imagen 1). Se realizó una incisión fusiforme alrededor de la lesión con exéresis en bloque de esta y se envió la muestra a anatomía patológica. El estudio histológico mostró una proliferación vascular lobulada en estroma fibroso, con marcada positividad endotelial para GLUT1 (imagen 2- 3), confirmando el diagnóstico de hemangioma infantil. La evolución postoperatoria fue satisfactoria, sin complicaciones (imagen 4).

CONCLUSIONES:

Los hemangiomas perianales presentan alto riesgo de complicaciones por microtraumatismos, humedad y contacto con heces u orina. La ulceración es la complicación más frecuente, y puede generar dolor, sangrado, infecciones y cicatrices. Además, puede estar asociado con patologías como el disrafismo espinal. Aunque el diagnóstico es clínico, la certeza definitiva se obtiene por histología. El propanolol se considera el tratamiento de primera línea, sin embargo, en casos como el nuestro, cuando hay una progresión rápida y ulceración de la lesión, la cirugía puede representar una alternativa válida y resolutive. Sin embargo, el abordaje multidisciplinario es importante para individualizar la terapia.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

0-19

VOLVIENDO AL ORIGEN, QUÉ HACER CUANDO FALLA EL PROPRANOLOL EN HEMANGIOMA INFANTIL

Marucich, C¹; Triana Junco, P²; López Gutiérrez, JC²

¹Hospital Carlos Van Buren; ²Hospital La Paz

INTRODUCCIÓN:

El hemangioma infantil (HI) presenta un curso clínico conocido y sólo un 10% requiere tratamiento. Actualmente el propranolol oral es el tratamiento de primera línea; sin embargo, un 1% no responde a propranolol. En zonas funcionalmente críticas es necesario buscar una alternativa rápida para evitar el daño funcional irreversible.

OBJETIVO:

Caso1: Presentamos un caso histórico previo a la aparición del propranolol. Paciente nacida en 2005, de 30 semanas de gestación, desde el mes de vida presenta lesión compatible con hemangioma infantil en región palpebral superior externa izquierda de crecimiento progresivo, alcanzando a los dos meses de vida un tamaño de 2,2 x 2,8 x 1,4 cm que impide la apertura ocular. Inicia tratamiento con corticoides orales (metilprednisolona 3 mg/kg/día), sin respuesta clínica. Se realizan durante el primer año de vida 3 infiltraciones con corticoides intralesionales (Triamcinolona acetonide 80 mg/ml y Betametasona sodio fosfato 11,4 mg + acetato de betametasona 5,4 mg), sin complicaciones, lográndose detener la progresión de la lesión. Posteriormente en seguimiento clínico, sin empeoramiento, por lo que se realiza resección quirúrgica a los 3 años de vida, cuyo informe anatomopatológico refiere fragmento rojizo de 2 x 1,5 x 1cm con lóbulos abundantes de vasos dilatados, cuyas células son GLUT1+, compatible con hemangioma Infantil. Controlada posteriormente en forma ambulatoria por 8 años sin recidiva.

RESULTADOS:

Caso2: Presentamos un caso reciente. Paciente presenta aparición durante el primer mes de vida de hemangioma infantil localizado en párpado superior derecho, comprometiendo región central y canto interno. Debido a su crecimiento progresivo comienza tratamiento con propranolol oral (3 mg/kg/día). A partir de los dos años de vida, a pesar del uso de propranolol, presenta empeoramiento clínico con dificultad de apertura ocular, por lo que se decide valorar tratamientos antiguamente utilizados, y se agrega corticoides orales (prednisolona 1,5 mg/kg/día), sin respuesta clínica. A los dos años 6 meses, se realizan tres sesiones de infiltración local con corticoides bajo anestesia general en forma mensual, administrando (Triamcinolona acetonide 80 mg/ml y Betametasona sodio fosfato 11,4 mg + acetato de betametasona 5,4 mg), sin complicaciones. A dos meses desde la tercera infiltración, se observa una clara disminución de tamaño de la lesión, alrededor de un 60%, con notable disminución del color y de las telangiectasias, además de lograr la completa apertura ocular. Se decide suspender tratamiento oral y continuar seguimiento clínico.

CONCLUSIONES:

El uso de propranolol oral sigue siendo la primera línea de tratamiento de los Hemangiomas Infantiles. Estudios clínicos han demostrado que el propranolol y los corticoides presentan resultados comparables en la mejoría de la ambliopía en hemangiomas periorbitarios, ambos con baja incidencia de efectos adversos. La administración de corticoides intralesional posee efecto más rápido que su administración oral, por lo que es el tratamiento de elección ante la falta de respuesta a beta bloqueadores en áreas anatómicas con compromiso funcional grave.

MALFORMACIONES VENOSAS

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

0-20

CONSECUENCIAS DEL BAGAJE MÉDICO: CUANDO UN DIAGNÓSTICO NOS PERSIGUE

Gotor Rivera, A¹; Palencia Pérez, SI¹; Morales Conejo, M¹; Jiménez Diez-canseco, L¹; Gallego Herrero, MC¹; Redondo Sedano, JV¹

¹Hospital Universitario 12 de Octubre

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones venosas son la segunda malformación vascular en frecuencia tras las malformaciones capilares.¹ Histológicamente se caracterizan por vasos ectásicos con alteraciones estructurales² y, a nivel clínico, por masas azuladas de consistencia elástica.³ Existe un importante retraso diagnóstico y errores en su reconocimiento, fruto de su desconocimiento.

OBJETIVO:

Presentamos el caso de un varón de 50 años en seguimiento en otro centro hospitalario, diagnosticado con 5 años de edad de síndrome de Maffucci por tumoraciones vasculares en el miembro superior derecho (MSD) que infiltraban de forma difusa de tejidos blandos asociando lesiones óseas diagnosticadas como encondromas múltiples.

Tras una fractura distal radiocubital derecha se retoma el estudio del paciente, descartándose el diagnóstico de síndrome de Mafucci ante la ausencia de encondromas múltiples, estableciéndose la sospecha de malformaciones venolinfáticas con infiltración del tejido óseo. Se inicia tratamiento con sirolimus y se realiza un estudio genético en muestra periférica, sin identificar variantes patogénicas o de significado incierto.

Con el objetivo de continuar el proceso diagnóstico y terapéutico se deriva el paciente a nuestro centro.

RESULTADOS:

A la exploración se aprecian tumoraciones azul-violáceas elásticas extendiéndose desde el cuello a la mano del MSD, compatibles clínicamente con malformaciones venosas, asociando hipertrofia de tejidos blandos, desviación de los dedos en ráfaga cubital e hipertrofia maxilar derecha.

Una tomografía demuestra la presencia de masas de partes blandas en localización en la región axilar y pectoral derecha, de forma difusa por el tejido celular subcutáneo, con infiltración muscular pectoral, del brazo y territorio cervical. Estas masas asocian calcificaciones sugestivas de flebolitos. Estos hallazgos sugieren posibles malformaciones venosas/veno-linfáticas.

Una angio-resonancia magnética identifica los mismos hallazgos, destacando la preservación del plano subcutáneo de la cara cubital del antebrazo y de forma parcial del quinto radio y falanges del segundo, tercer y cuarto dedos. En estudio de contraste se aprecia relleno de la totalidad de la masa con áreas de relleno arterial precoz y, fundamentalmente, relleno tardío y paulatino.

Se toma una biopsia para estudio molecular, identificándose la mutación p.Leu914Phe en el exón 17 del gen TEK, en un mosaico del 5% en la muestra de tejido analizada.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

Presentamos un paciente con diagnóstico de malformaciones venosas con infiltración muscular, asociadas a mutación en *TEK*. *TEK* codifica para TIE-2, un receptor tirosin-kinasa implicado en angiogénesis y mantenimiento de la integridad vascular, cuyas mutaciones están presentes en el 40-50%.

Se ha comparado el fenotipo según la mutación. Malformaciones con mutación *TEK* suelen tener presentación más temprana, más superficiales y menos agregados linfáticos. La combinación del sirolimus con ponatinib podría inducir su regresión.

En definitiva, el estudio molecular en combinación con los hallazgos clínicos y radiológicos es necesaria para evitar errores diagnósticos y permitir guiar el tratamiento.

O-21

CRIOABLACIÓN COMO OPCIÓN DE TRATAMIENTO EN MALFORMACIONES VENOSAS NO FAVA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Munuera Gázquez, A1; Gallego Herrero, MC1; Redondo Sedano, JV¹; Gómez Sánchez, A¹; Navas Fernández-silgado, I¹; Delgado Muñoz, MD¹

¹Hospital 12 de Octubre

INTRODUCCIÓN:

La crioblación percutánea es una técnica emergente para el tratamiento de malformaciones venosas. Es especialmente útil en las anomalías vasculares fibroadiposas (FAVA), pero también se emplea en malformaciones venosas refractarias a esclerosis. Reduce el dolor y el volumen de las lesiones con pocas complicaciones, representando una alternativa terapéutica mínimamente invasiva.

OBJETIVO:

Presentamos dos casos de niños con malformaciones venosas tratadas con crioblación y refractarias a esclerosis. Los dos pacientes presentan una malformación venosa flebectática de tejido celular subcutáneo, con retorno a través de venas superficiales tributarias del tronco anterolateral del muslo de aspecto displásico y con una gran extensión de la malformación por cara anterior de rodilla y muslo.

Caso 1: niña de 11 años con malformación venosa en la rodilla derecha dolorosa de forma constante y refractaria a tres sesiones de esclerosis con detergente. 2 meses y medio tras la crioblación, persiste una inflamación significativa en mejoría sin impotencia funcional. En la ecografía de control se evidencia malformación parcialmente trombosada, con hipertrofia de partes blandas ya presente con anterioridad.

Caso 2: niño de 13 años con malformación venosa en tejido celular subcutáneo de región suprapatelar izquierda presente desde el año de vida y dolorosa. Tras dos sesiones de esclerosis con etoxisclerol fallidas se realizó crioblación. La inflamación inicial fue significativa y en la actualidad persiste cierta hipertrofia de tejidos blandos con mejoría del dolor.

RESULTADOS:

La crioblación se realizó guiada por ecografía y TC, bajo anestesia general, siguiendo protocolos de ciclos alternos de congelación y descongelación.

Este tipo de malformación venosa - flebectática difusa- presenta unos límites imprecisos y unas venas distales de muy pequeño tamaño. Las punciones percutáneas no llegan a toda la malformación, y el tratamiento esclerosante endovascular tampoco. Por esto, tras las esclerosis fallidas, se decidió una crioblación. En ambos casos se logró una mejoría parcial de los síntomas, pero en ninguno se consiguió una resolución completa.

La presencia de hipertrofia del tejido celular subcutáneo alrededor de la malformación permite realizar la crioblación con menor riesgo de quemadura cutánea por frío. Se realizó la crioblación por fases cubriendo toda el área malformativa desde rodilla hasta tercio medio de muslo con múltiples antenas, control ecográfico de la extensión de la bola de hielo y protección cutánea.

La técnica fue bien tolerada en ambos, sin complicaciones graves. Se produjo unas quemaduras cutáneas leves que resolvieron sin tratamiento médico, y una leve anestesia suprapatelar persistente en el primer caso.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

La crioblación percutánea representa una opción terapéutica emergente para malformaciones venosas sintomáticas refractarias a esclerosis. Las malformaciones aisladas flebectáticas extensas presentan una dificultad de tratamiento mayor a las espongiiformes que hacen que el éxito de los tratamientos sea menor. Se puede considerar por tanto un éxito de tratamiento el alivio sintomático. Es importante considerar que solo se ha realizado una sesión de crioterapia, y que es posible que la repetición de estas permitiera un mejor resultado, tal y como sucede con la esclerosis en algunos pacientes.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

O-22

EL VALOR DE MIRAR LA PIEL: HALLAZGOS CLAVE EN UN PACIENTE ASINTOMÁTICO

Llamas Segura, C¹; Moreno-Hernández, L²; Montis-palos, MDLC³; Giacaman-Contreras, A²; Santos-Simorra, F²; Martín-Santiago, A²

¹Universitario Clínico San Cecilio; ²Hospital Universitari Son Espases

INTRODUCCIÓN:

Algunas anomalías vasculares cutáneas pueden constituir el primer signo visible de enfermedades con implicaciones neurológicas graves. Entre los genes implicados en estas entidades destaca CCM1, que codifica la proteína KRIT1, cuya mutación condiciona la forma más frecuente de afectación cerebral y extracerebral en el síndrome de cavernomatosis cerebral múltiple.

OBJETIVO:

Varón de 4 años, hijo único de padres sanos no consanguíneos, con gestación y parto normales y desarrollo psicomotor adecuado. Remitido en septiembre de 2024 por tres lesiones cutáneas asintomáticas localizadas en región pretibial derecha y codo derecho. La primera correspondía a mácula eritematosa-parduzca milimétrica con bordes imprecisos y múltiples puntos y glóbulos violáceos homogéneos en dermatoscopia. La segunda, una placa eritematoviolácea de 10 × 8 mm, tonalidad heterogénea y punteado eritematoso difuso, clasificada como malformación vascular “angioqueratoma-like”. La tercera, un nódulo azulado subcutáneo de 10 mm, de bordes mal definidos y superficie lisa, compatible con malformación venosa. No presentaba clínica neurológica, oftalmológica ni digestiva. La exploración de familiares de primer grado fue normal y no existían antecedentes neurológicos relevantes.

RESULTADOS:

La resonancia magnética cerebral mostró múltiples cavernomas en ambos hemisferios (5-10 mm), localizados en áreas frontal, ínsula-opérculo, periventricular occipital, temporal anterior y cerebelosa derecha, y frontal y periventricular izquierda. La secuencia SWAN permitió caracterizar número y distribución. El estudio genético mediante secuenciación masiva identificó en heterocigosis una variante patogénica del gen CCM1 (c.1255-1_1256del; p.Tyr419fs*1), de pérdida de función, previamente descrita en pacientes con esta enfermedad. Dicho hallazgo confirmó el diagnóstico de cavernomatosis cerebral múltiple tipo 1. La ausencia de hallazgos clínicos o radiológicos en progenitores apoya el origen de novo de la mutación. El paciente permanece asintomático neurológicamente y se encuentra en seguimiento multidisciplinar con controles periódicos en consultas de anomalías vasculares.

CONCLUSIONES:

Nuestro caso ilustra el valor de la exploración dermatológica como punto de partida en el diagnóstico de cavernomatosis cerebral múltiple. En un paciente asintomático, tres únicas lesiones cutáneas representaban los tres fenotipos más frecuentes descritos en la literatura. El estudio genético confirmó mutación en CCM1/KRIT1, la más habitual en casos con manifestaciones extracerebrales. Este hallazgo refuerza la importancia del dermatólogo en la detección precoz y del abordaje multidisciplinar posterior, que debe incluir estudio oftalmológico, valoración medular, exploración hepática y seguimiento neurológico estrecho para prevenir complicaciones.

0-23

ELECTROESCLEROTERAPIA CON BLEOMICINA (BEST): PRIMEROS INDICIOS DE CURACIÓN EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO PARA EL QUE SE HABÍAN AGOTADO LAS OPCIONES DE TRATAMIENTO

De Dios Lascuevas, M¹; Gramegna, LL¹; Hernández Morales, D¹; Diana, F¹; Requena Ruiz, M¹; Tomasello Weitz, A¹

¹Hospital Universitario Vall d'Hebron

INTRODUCCIÓN:

La electroescleroterapia con Bleomicina (BEST) es una técnica en auge para el tratamiento de malformaciones venolinfáticas (MVL). Tiene el potencial de incrementar la permeabilidad de las membranas celulares malformativas, maximizando la absorción local de Bleomicina y minimizando los efectos secundarios sistémicos así como la dosis vital acumulada por el paciente.

OBJETIVO:

Paciente de 13 años con malformación de bajo flujo, con componentes venosos y linfáticos, de tipo microquístico y de extensión amplia, transespacial profunda de cabeza y cuello, cursando con deformidad facial y compromiso glótico de la vía aérea. Desde el nacimiento recibe nueve sesiones de escleroterapia requiriendo intubación prolongada. Pese al esfuerzo terapéutico no presenta cambios clínicos ni radiológicos tras lo cual se propone tratamiento con BEST.

RESULTADOS:

A los 13 años se realiza la primera sesión con BEST. Bajo anestesia general se realizan tres punciones con aguja 25G ("Finger-tip") en hemilabio inferior derecho. Se infunden un total de 7 mL de Bleomicina sin quemaduras ni complicaciones locales o sistémicas. En la consulta de control a los 2 meses se observa una reducción clínicamente significativa del volumen del hemilabio derecho y normalización de la coloración cutánea, concordante con el análisis volumétrico comparativo por resonancia magnética.

CONCLUSIONES:

Bleomicina y otros esclerosantes han sido empleados en MVL con elevadas tasas de éxito (80 - 90%)¹. La BEST ha sido empleada en múltiples neoplasias dermatológicas (melanoma, basotelioma, sarcoma de Kaposi) con notables tasas de respuesta (69,7-100%). Su modalidad reversible permite que las concentraciones de fármaco en el seno de la lesión aumenten exponencialmente. Inclusive en malformaciones capilares, de menor volumen, con resultados prometedores². Presentamos un caso de MVL microquística con un índice de refractariedad no publicado hasta la fecha³, en el que la única técnica que demostró resultados objetivos fue la BEST.

O-24

IDENTIFICACIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN SOMÁTICA EN MAP3K3 EN MALFORMACIÓN VENOSA VERRUGOSA

Ezzaanouni Aouzi, A¹; Nola, EM¹; Alarcon Perez, CE¹; Paco Mercader, S¹; Baselga Torres, E¹; Castillo Díez, S¹

¹Pediatric Cancer Center Barcelona Hospital Sant Joan de Déu

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones venosas verrugosas (VVM) son anomalías vasculares congénitas poco frecuentes. Su caracterización genética puede aportar información relevante para el diagnóstico y tratamiento.

OBJETIVO:

Una paciente de 16 años se presentó con una VVM congénita y segmentaria que afectaba la extremidad inferior derecha. La lesión se presentaba como placa violácea con bordes irregulares e hiperqueratosis leve, extendiéndose desde la cresta ilíaca hasta la superficie plantar. El estudio histopatológico reveló una malformación vascular hiperqueratósica compatible con angioqueratoma. La inmunohistoquímica fue positiva para CD31 y GLUT-1, y negativa para D2-40, confirmando el diagnóstico clínico de VVM. La secuenciación de nueva generación de secciones de biopsia en bloque fijadas en formalina e incluidas en parafina (FFPE) no identificó ninguna variante patológica.

Se obtuvo biopsia fresca para cultivo de células endoteliales (ECs) y fibroblastos. La secuenciación completa del exoma (WES) de estas células derivadas del paciente mostró una variante somática en el gen MAP3K3 (NM_002401 c.1161A>C), con frecuencia alélica de variante (VAF) del 32.8% (41 de 125 lecturas portaban la variante), que genera la sustitución p.Glu387Asp (E387D). La secuenciación dirigida por Sanger confirmó la presencia de la mutación en ECs, pero no en los fibroblastos.

RESULTADOS:

La mutación MAP3K3 E387D fue identificada únicamente en células endoteliales derivadas de la lesión. Aunque actualmente se clasifica como variante de significado incierto (VUS), una publicación previa la reportó en pacientes con VVM. En este estudio, demostramos que esta variante está presente exclusivamente en células endoteliales de VVMs.

Para comprender mejor la reprogramación molecular desencadenada por la mutación MAP3K3, analizamos las vías de señalización PI3K y MAPK en estas células endoteliales mediante la técnica de western blot.

CONCLUSIONES:

Hemos identificado una mutación somática en MAP3K3 que se presenta exclusivamente en células endoteliales de VVM y activa vías de señalización implicadas en la angiogénesis. Estos hallazgos apoyan su implicación patogénica y abren nuevas vías para el estudio molecular y terapéutico de las malformaciones venosas verrugosas.

0-25

MALFORMACIONES VASCULARES EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: PERCEPCIÓN DEL PACIENTE/CUIDADOR Y CALIDAD DE VIDA

Munuera Gázquez, A¹; Gómez Sánchez, A¹; Redondo Sedano, JV¹; Domínguez Pinilla, N¹; Palencia Pérez, SI¹; Delgado Muñoz, MD¹

¹Hospital 12 de Octubre

INTRODUCCIÓN:

El impacto de las malformaciones vasculares varía con su tamaño, ubicación y el tipo de vaso involucrado, pudiendo causar problemas estéticos y síntomas de gravedad variable. Nuestro objetivo es describir cómo perciben las malformaciones vasculares los niños tratados en nuestro centro y cómo afectan a su calidad de vida (CV).

OBJETIVO:

Se revisaron las historias clínicas de pacientes pediátricos con malformaciones vasculares, invitándolos a participar en una encuesta que incluía dos cuestionarios validados: OVAMA (autoinforme sobre síntomas, apariencia y satisfacción con el tratamiento de la malformación) y PROMIS (autoinforme de calidad de vida relacionada con la salud, que compara los resultados del paciente con la población general).

Respondieron a la encuesta 76 pacientes. El 52% eran mujeres, con una edad media de $10,69 \pm 5,2$ años (rango 0-20). El tiempo medio desde el diagnóstico fue de $6,17 \pm 4,17$ años. El tipo de malformación más frecuente fue linfática (52.63%), seguida de venosa (42.11%) y arteriovenosa (2,63%). La mayoría se localizaron en cabeza y cuello (30.26%), miembros inferiores (23.68%) o tórax/abdomen (19.74%).

El 42.67% presentaban clínica, más frecuentemente dolor (31.6%) y aumento de tamaño de la malformación (25%). El 52% describían la malformación como pequeña, el 23.68% se sentían insatisfechos con su apariencia y en el 27% afectaba a su autoconfianza. Un 67.11% habían recibido algún tipo de tratamiento y el 70.6% de ellos se sentían satisfechos con el mismo.

RESULTADOS:

La puntuación media del OVAMA general fue de 34.9 ± 18.8 y en el OVAMA apariencia de 40 ± 14 (escala 20-100, en la que mayor puntuación refleja mayor afectación). La puntuación media en el PROMIS global fue de 50.3 ± 7.9 , considerándose 50 el promedio para la población general. No se halló correlación entre las puntuaciones del OVAMA y el PROMIS. Se describió una correlación positiva entre los resultados del PROMIS dolor y del PROMIS fatiga ($r=0.3$, $p=0.013$).

La edad del paciente y el tiempo con la malformación influyó en la puntuación del OVAMA general. Los niños de 5-8 años y los mayores de 8 años presentaron mejores puntuaciones que los menores de 5 años ($p=0.015$ y $p=0.043$, respectivamente), la puntuación también mejoró por cada año adicional desde el diagnóstico ($p=0.001$). También influyó el tipo de malformación y el sexo del paciente, los varones presentaron mejores puntuaciones ($p=0.024$) y los pacientes con malformaciones venosas peores ($p=0.004$). Los varones presentaron puntuaciones significativamente menores en el PROMIS dolor ($p=0.01$) que las mujeres.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

La autopercepción de la malformación mejora con la edad y los años con ella, posiblemente influenciada por el informe de los cuidadores en menores de 5 años y la mayor comprensión de la patología con el tiempo.

Las puntuaciones del cuestionario OVAMA son peores en pacientes con malformaciones venosas y mujeres. En nuestra cohorte, el 70.8% de los niños con dolor presentan malformaciones venosas, más frecuentes en mujeres (71,8%).

No se encontró correlación entre la autopercepción de la malformación y la calidad de vida global. La mayoría de nuestros pacientes presentan malformaciones leves y localizadas, silentes o con clínica episódica.

0-26

NUEVA TÉCNICA DE ABLACIÓN CON LÁSER EN EL MANEJO DE MALFORMACIÓN VENOSA PEDIÁTRICA. PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

Rodríguez Laguna, I¹; Correa Jorquera, J¹; Román Moleón, M¹; Villalón Ferrero, F¹; Etxart Lopetegui, E¹
¹Hospital Universitario Donostia

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones venosas son anomalías vasculares frecuentes en edad pediátrica y su manejo constituye un desafío multidisciplinar. Para ello disponemos de cirugía, esclerosis y tratamientos farmacológicos con resultados variables. La ablación con láser de diodo intracavitario emerge como una técnica mínimamente invasiva prometedora, con escasa literatura publicada en pacientes pediátricos.

OBJETIVO:

Presentamos el caso de una niña de 14 años con malformación venosa extensa localizada en glúteo, muslo y rodilla izquierda. Valorada en nuestro servicio a los 9 años por clínica progresiva de dolor y limitación funcional. Durante su evolución recibió múltiples esclerosis con espuma de polidocanol y resección parcial quirúrgica con mejoría parcial.

Ante persistencia de malformación venosa y necesidad de cirugía mutilante para su resolución completa se optó por utilizar la ablación intralesional con láser de diodo. Este procedimiento innovador consiste en la introducción de una fibra óptica de 600 µm en la cavidad vascular con aplicación controlada de energía térmica de 1470 nm bajo anestesia general. Este proceso se documentó en video. El procedimiento se realizó sin incidencias, permitiendo un control hemostático y una fotocoagulación de la malformación vascular consiguiendo su reducción del volumen y mejoría de síntomas.

RESULTADOS:

En el postoperatorio inmediato, la paciente presentó un correcto manejo del dolor y buena evolución. Como complicaciones se objetivaron cambios locales cutáneos secundarios al efecto ablativo del láser incluyendo úlceras por necrosis cutánea y drenaje serohemático de material cauterizado controlado mediante curas locales y terapia de vacío.

Durante el seguimiento, la cavidad mostró reducción progresiva de tamaño, mejoría en la consistencia tisular y ausencia de infección. La paciente refirió disminución de la sensación de empastamiento con reincorporación paulatina a su actividad cotidiana. Tras 6 meses de seguimiento se constató una reducción macroscópica evidente del volumen de la lesión glútea con estabilización de la extensión, pendiente de confirmación objetiva por resonancia magnética.

CONCLUSIONES:

Este caso respalda la viabilidad y seguridad del uso del láser de diodo intracavitario como opción terapéutica en malformaciones venosas pediátricas. Su acción fotocoagulante ofrece un escalón terapéutico más además de la esclerosis y cirugía convencional. La bibliografía actual aun es limitada, lo que subraya la relevancia de reportar experiencias iniciales. Aunque los resultados en nuestro paciente son alentadores, será necesario ampliar la experiencia y evaluar el seguimiento prolongado para definir su efectividad y establecer un perfil de seguridad adecuado.

0-27

SINDROME DE BLUE RUBBER BLEB NEVUS EN PACIENTES DE EDAD AVANZADA

Poza Cisneros, G¹; Martínez Menchón, T³; Alajarin, M⁴; Navas, D⁵; Jiménez Arco, M²; Martínez, G²

¹Hospital Virgen de la Arrixaca; ²Medicina Interna. Hospital Virgen Arrixaca;

³Dermatología. Hospital Virgen Arrixaca; ⁴Digestivo. Hospital Virgen Arrixaca;

⁵Cirugía General. Hospital Virgen Arrixaca;

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Blue Rubber Bleb Nevus es una enfermedad rara caracterizada por la presencia de malformaciones venosas cutáneas y gastrointestinales. Suele presentarse en la infancia y raramente se diagnostica en adultos. Presentamos dos pacientes que se diagnosticaron en edad avanzada, con manifestaciones graves y de difícil manejo.

OBJETIVO:

Mujer de 76 años con hipertensión arterial, fibrilación auricular, prótesis de aorta, carcinoma de cervix intervenido en 2008, recaída tratada con radioterapia y carcinomatosis peritoneal que precisó omentectomía, episodios de obstrucción intestinal con resección de 40 cm de íleon. No anemia ni ferropenia crónica.

Ingresa por melenas y anemia grave con repercusión hemodinámica. Tras gastroscopia y colonoscopia normales se realiza capsula endoscópica con múltiples lesiones venosas sugestivas de BRBNS y lesiones similares cutáneas.

Se suspende anticoagulación sin mejoría apareciendo además trombosis venosas múltiples y recurrentes.

Mujer de 81 años con antecedentes de hipertensión arterial, fibrilación auricular, diabetes tipo 2, y anemia ferropénica crónica por lo que había sido estudiada con gastroscopia, colonoscopia y capsula endoscópica normales y controlada con hierro oral. Ingresa por empeoramiento de anemia precisando transfusiones y hierro iv. Tras gastroscopia y colonoscopia normales se repite capsula endoscópica observándose lesiones venosas profundas y en cara.

RESULTADOS:

Paciente 1: Se inicia octreotido intravenoso y rapamicina persistiendo sangrado digestivo grave por lo que se decide cirugía asistida con enteroscopia realizando tratamiento con argón de lesiones más proximales y resección de 50 cm de yeyuno con múltiples lesiones, estando el intestino distal a la anastomosis previa normal. Se reinicia rapamicina y enoxaparina profiláctica. Al cabo de 5 meses la paciente no ha vuelto a presentar hemorragia digestiva ni anemia y las trombosis venosas están en resolución sin haber reiniciado anticoagulación.

Paciente 2: Se inicia rapamicina reingresando por anemia por lo que se administra octreotido intravenoso y enteroscopia anterógrada realizando esclerosis con etoxiesclerol de 8-10 lesiones profundas y tratamiento con argón de lesiones angiodisplásicas intentando enteroscopia retrograda sin éxito. Al cabo de un mes reingresa por anemia y melenas que se controlan con octreotido por lo que se decide dejar lanreotido subcutáneo.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

Presentamos dos pacientes diagnosticadas en edad avanzada de BRBNS por lo que debe incluirse en el diagnóstico diferencial de la anemia ferropénica de causa no aclarada. Es importante realizar una exploración cuidadosa de la piel ya que las lesiones son más pequeñas y estudio detallado de delgado con capsula endoscópica.

El primer caso destaca por ausencia de ferropenia previa y porque tuvo un manejo complicado por las comorbilidades, gravedad de la hemorragia digestiva y trombosis venosas recurrentes.

En ambos casos el manejo ha sido multidisciplinar con rapamicina, análogos de somatostatina, tratamiento endoscópico y cirugía asistida con enteroscopia.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

O-28

TROMBOEMBOLISMO EN MALFORMACIONES VASCULARES ¿SE PUEDE EVITAR?

López Canelada, MV¹; Madurga, A¹; Marín Manzano, E¹; Gutiérrez Alvariño, MDM¹; Triana Junco, P¹; López Gutiérrez, JC¹

¹Hospital Universitario La Paz

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones vasculares, especialmente de bajo flujo, pueden causar alteraciones hematológicas, incrementando el riesgo de trombosis y tromboembolismo pulmonar. Actualmente, no existe un algoritmo estandarizado sobre la indicación de anticoagulación preventiva en pacientes pediátricos con anomalías vasculares. Presentamos una Escala de Estratificación del Riesgo de Trombosis y algoritmo de tratamiento.

OBJETIVO:

Se presenta el caso de una paciente de 21 años con malformación venolinfática extensa de tórax y miembro superior derecho (MSD), fenotipo FINCA, con mutación en PIK3CA, intervenida en múltiples ocasiones. La paciente presenta flebectasias difusas en MSD, edema, dolor intermitente y limitación funcional.

A los 8 años, presentó un episodio de tromboembolismo pulmonar (TEP) secundario a trombosis de la vena basilica tratado con heparina. Tras su resolución se inició tratamiento con acenocumarol y posteriormente ácido acetilsalicílico. A los 15 años, sufrió un cuadro de trombosis venosa profunda (TVP) en MSD, tratado también con heparina y posteriormente acenocumarol. A los 18 años, desarrolló una trombosis venosa superficial (TVS) de muñeca derecha a pesar del acenocumarol, resuelta con heparina con posterior reinicio del acenocumarol.

Dado el alto riesgo de episodios tromboembólicos venosos recurrentes, se decidió iniciar tratamiento con anticoagulante oral directo (apixaban) como profilaxis, a los 19 años, coincidiendo con su inclusión en un ensayo clínico con alpelisib.

RESULTADOS:

Debido a casos como el presentado, se realizó en consenso con Cirugía Pediátrica, Cirugía Vasculosa y Hematología, una Escala de Estratificación del Riesgo de Trombosis en Malformaciones Venosas, considerando la edad, factores modificables, hematológicos y de la malformación vascular, con una puntuación de 0 a 30.

Se consideró alto riesgo a los pacientes con puntuación >17, con TVP previa sin anticoagulación profiláctica, o con malformación combinada, recomendando dosis profiláctica. Se clasificó como muy alto riesgo aquellos con puntuación >24 o con TVP previa a pesar de anticoagulación profiláctica, recomendando dosis terapéuticas. Ambos grupos requieren monitorización semestral y medidas preventivas básicas.

El tratamiento se realizará con anticoagulantes orales de acción directa, tanto en niños como adultos, bajo seguimiento de la unidad de trombosis y de anomalías vasculares.

En este caso, la paciente presentada habría sido considerada de alto riesgo y se habría iniciado anticoagulación, probablemente evitando el TEP, la TVP y la TVS. Desde el inicio de la anticoagulación oral, no ha presentado nuevos episodios de trombosis y ha mostrado mejoría significativa del dolor.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

Las malformaciones vasculares de bajo flujo presentan un riesgo aumentado de trombosis. Es necesaria una Escala de Estratificación del Riesgo de Trombosis, para identificar pacientes pediátricos de alto o muy alto riesgo y aplicar un algoritmo individualizado de anticoagulación. Los anticoagulantes orales no presentan efectos secundarios adicionales ni a corto ni a largo plazo y se han demostrado efectivos y seguros tanto en niños como en adultos. Este enfoque permitirá optimizar la prevención precoz de eventos trombóticos en pacientes con alto riesgo, pero es necesario un estudio prospectivo para validar esta escala.

GENÉTICA (ANTES TUMORES VASCULARES)

0-29

FENÓMENOS VASCULARES INUSUALES: DUPLICACIÓN DE CASOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS EN LOCALIZACIONES EXACTAS

Almeyda Paz, A¹; Mejía Andrino, R¹; Maestre Martínez, M¹; Diez Bartolomé, I¹; Triana Junco, P¹;
López Gutiérrez, JC¹

¹Hospital Universitario La Paz

INTRODUCCIÓN:

Por razones desconocidas, algunas anomalías vasculares se presentan de forma idéntica en sujetos distintos. Aunque comparten mutaciones genéticas, la aparición de casos atípicos con localización y morfología exactas resulta enigmática y carece de explicación fisiopatológica, planteando interrogantes sobre mecanismos aún no comprendidos.

OBJETIVO:

Presentamos cuatro pares de pacientes con duplicación clínica, histológica y genética en individuos no relacionados. El primer caso incluye dos pacientes con hemangiomas congénitos con involución fetal (FICH) en región mandibular. Tras la fase involutiva se observó en ambos pacientes el desarrollo de vasos centrales prominentes sobre una placa atrófica. El segundo caso corresponde a malformaciones linfáticas microquísticas tipo coral reef, un fenotipo atípico, que de forma sorprendente apareció en ambos pacientes exactamente en la rodilla, con disconfort leve y exudado cutáneo. El tercero agrupa a dos niñas con síndrome de Blue Rubber Bleb, con malformación venosa dominante en la cara volar de la muñeca derecha y limitación funcional semejante. Finalmente, el cuarto caso reúne a dos pacientes con hemangiomas congénitos de rápida involución (RICH) multifocales, hallazgo inusual, con tropismo idéntico en flancos abdominales contralaterales.

RESULTADOS:

Los pares de casos mostraron coincidencias llamativas en la localización anatómica y el fenotipo clínico, aunque correspondían a diagnósticos diferentes. Los FICH mandibulares siguieron un curso paralelo y en ambos casos la secuela atrófica con vasos prominentes motivó resección quirúrgica. Las malformaciones linfáticas compartieron el mismo patrón morfológico atípico tipo coral reef y se localizaron en ambos pacientes en la rodilla; en los dos casos se realizó resección completa con buena evolución. Las malformaciones venosas de muñeca en Blue Rubber Bleb mostraron idéntica topografía y repercusión funcional, aunque se manejaron con terapias distintas (resección quirúrgica vs embolización). Los RICH multifocales presentaron un patrón especular en flancos abdominales, circunstancia excepcional en la literatura. Todos los pacientes evolucionaron favorablemente tras un abordaje multidisciplinario adaptado a cada caso. Este fenómeno de repetición sistemática, sin relación familiar ni ambiental conocida, refuerza la hipótesis de factores aún ocultos que guían la distribución de estas anomalías.

CONCLUSIONES:

La duplicación de anomalías vasculares en localizaciones idénticas constituye un hallazgo atípico y enigmático. Ni la embriogénesis ni la clasificación ISSVA actual ofrecen explicación a este fenómeno. La documentación de casos repetitivos sugiere la influencia de factores segmentarios, epigenéticos o del microambiente tisular, y plantea la necesidad de investigar mecanismos ocultos en la génesis y distribución de estas lesiones.

O-30

FIBROSARCOMA INFANTIL SIMULANDO UN HEMANGIOMA: RETO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO FRENTE A UNA PRESENTACIÓN VASCULAR ENGAÑOSA

Henostroza Inga, KM¹; Baselga Torres, E¹; Ivars Lleo, M¹; Riba Martínez, M¹; Manzanares Quintela, A¹; Bejarano Serrano, M¹

¹Hospital Sant Joan de Déu

INTRODUCCIÓN:

El fibrosarcoma infantil es un tumor raro de tejidos blandos, congénito o del primer año de vida, a veces simulando hemangiomas congénitos o infantiles. Presenta malignidad intermedia y baja tasa metastásica. Su manejo incluye: cirugía, quimioterapia y nuevas terapias dirigidas dirigidos a la fusión oncogénica característica ETV6-NTRK3.

OBJETIVO:

Lactante varón de 9 meses, evaluado desde el primer mes de vida por nódulo vascular en pabellón auricular izquierdo, detectado a las dos semanas del nacimiento y de crecimiento progresivo. Antecedentes perinatales: parto a término, prolongado e instrumentado con fórceps, sin incidencias relevantes.

En la exploración física se observó un nódulo rojizo-violáceo de 2 × 3 cm en la concha auricular, no pulsátil ni con frémito. Se diagnosticó hemangioma infantil e inició propranolol a dosis estándar; a las 12 semanas, ante ausencia de respuesta, se reconsideró el diagnóstico y se realizaron estudios de imagen.

La ecografía mostró lesión bien delimitada, heterogénea, con componente sólido-quístico y vasos de alto flujo. La resonancia magnética reveló tumor sólido, hipervascular, de 17 × 14 mm, sin características típicas de hemangioma. Tras discusión multidisciplinaria, se realizó exéresis completa con injerto cutáneo, en lugar de biopsia parcial.

El estudio histopatológico sugirió histiocitoma fibroso angiomatoide, pero el análisis molecular confirmó fusión ETV6-NTRK3, compatible con fibrosarcoma infantil. El paciente permanece estable, con cicatrización adecuada y sin recurrencia al momento.

RESULTADOS:

Lactante varón de 9 meses, evaluado desde el primer mes de vida por nódulo vascular en pabellón auricular izquierdo, detectado a las dos semanas del nacimiento y de crecimiento progresivo. Antecedentes perinatales: parto a término, prolongado e instrumentado con fórceps, sin incidencias relevantes.

En la exploración física se observó un nódulo rojizo-violáceo de 2 × 3 cm en la concha auricular, no pulsátil ni con frémito. Se diagnosticó hemangioma infantil e inició propranolol a dosis estándar; a las 12 semanas, ante ausencia de respuesta, se reconsideró el diagnóstico y se realizaron estudios de imagen.

La ecografía mostró lesión bien delimitada, heterogénea, con componente sólido-quístico y vasos de alto flujo. La resonancia magnética reveló tumor sólido, hipervascular, de 17 × 14 mm, sin características típicas de hemangioma. Tras discusión multidisciplinaria, se realizó exéresis completa con injerto cutáneo, en lugar de biopsia parcial.

El estudio histopatológico sugirió histiocitoma fibroso angiomatoide, pero el análisis molecular confirmó fusión ETV6-NTRK3, compatible con fibrosarcoma infantil. El paciente permanece estable, con cicatrización adecuada y sin recurrencia al momento.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

El fibrosarcoma infantil es un tumor raro de tejidos blandos que puede simular lesiones vasculares benignas clínica, radiológica e incluso histológicamente, dificultando el diagnóstico diferencial con hemangiomas y malformaciones vasculares. La confirmación requiere estudios histopatológicos y moleculares, siendo la translocación ETV6-NTRK3 un marcador característico. La prominencia del componente vascular, como en este caso, constituye un reto diagnóstico para clínicos y patólogos. El tratamiento de elección es la resección quirúrgica completa, asociada en ocasiones a quimioterapia en localizaciones complejas. Aunque la identificación de fusiones NTRK permite considerar terapias dirigidas, este paciente no las requirió porque la lesión se extirpó totalmente, sin metástasis ni recurrencia al momento.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

O-31

COMBINADO CON PROPRANOLOL Y LÁSER KTP 532 NANÓMETROS EN HEMANGIOMAS INFANTILES ULCERADOS: EXPERIENCIA CLÍNICA EN CINCO CASOS

Bernad Alonso, I¹; Almenara Blasco, M¹; González Herrero, M¹; Ruiz De La Cuesta Martín, C¹; Soguero Valencia, I¹; Vázquez Berges, I¹

¹Hospital Universitario Miguel Servet

INTRODUCCIÓN:

La ulceración representa una de las complicaciones más frecuentes y dolorosas de hemangiomas infantiles (HI), con riesgo de infección, sangrado y cicatrización anómala. El propranolol oral ha demostrado eficacia en su manejo, y la combinación con láser vascular KTP 532 nanómetros (nm) puede potenciar los resultados, acortando tiempos de curación y mejorando la estética final.

OBJETIVO:

Se describe la evolución clínica de cinco lactantes con hemangiomas infantiles ulcerados tratados mediante combinación de propranolol sistémico y láser KTP 532 nm, evaluando su seguridad, eficacia y tiempo de resolución. Los cinco casos fueron tratados entre junio de 2024 y septiembre de 2025 en un hospital terciario. Se registraron datos clínicos, edad de inicio, localización, características de la lesión, tipo de tratamiento administrado, número de sesiones láser, evolución y seguimiento. El láser KTP 532 nm se aplicó sobre zonas ulceradas y periulceradas con fluencias entre 5 y 10 J/cm².

RESULTADOS:

Los pacientes tenían entre 1 y 8 meses. Los hemangiomas infantiles se localizaban en las regiones facial, glútea, brazo y palma de la mano. Todos los casos presentaban úlceras activas. Se administró propranolol oral (0.5–3 mg/kg/día), ajustado al peso y evolución. El número de sesiones láser KTP 532 nm varió de 1 a 3 por paciente. Se observó epitelización completa en todos los casos, con resolución del dolor, sin nuevas ulceraciones ni complicaciones relevantes. Un caso empeoró a la semana del primer tratamiento con láser KTP 532 nm por suspensión del propranolol por parte de los padres. Se resolvió favorablemente tras reintroducir propranolol y una segunda sesión de láser KTP 532 nm. Otro caso casi reepitelizado tras 2 sesiones de láser KTP 532 nm separadas una semana, empeoró por erosión al limpiar la zona raspando con una gasa con sangrado. Se resolvió favorablemente tras una tercera sesión de láser KTP 532 nm. No se reportaron efectos adversos graves asociados al tratamiento.

CONCLUSIONES:

El tratamiento combinado de propranolol y láser KTP es seguro y eficaz en hemangiomas infantiles ulcerados, favoreciendo una cicatrización más rápida y homogénea. En nuestra serie, todos los pacientes lograron una buena evolución clínica, con resultados estéticos satisfactorios y ausencia de recaídas. Esta estrategia terapéutica debería considerarse de forma preferente en casos complicados o de evolución tórpida.

0-32

TUMOR DE MASSON O HIPERPLASIA ENDOTELIAL PAPILAR INTRAVASCULAR COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON ANGIOSARCOMA. CASO CLÍNICO

Abad Calvo, MP¹; Rodríguez Barber, E¹; Rocha Guzmán, O¹; Suarez Franck, ME¹; Sánchez Dalmau, J¹; Plana Font, A¹

¹Hospital Universitari Germans Trias i Pujol

INTRODUCCIÓN:

El tumor de Masson o hiperplasia endotelial papilar intravascular es un tumor vascular benigno raro. El diagnóstico es histológico siendo la localización más frecuente: cabeza, cuello y extremidades. Los pacientes consultan por una tumefacción que puede ser dolorosa, con crecimiento lento progresivo. El diagnóstico diferencial es con angiosarcoma.

OBJETIVO:

Paciente de 13 años, sexo femenino que consulta por tumefacción en región pre-esternal lateralizada hacia la derecha de un mes de evolución, crecimiento progresivo y dolor local. En la piel no se observan cambios, y la lesión es blanda al tacto, no está caliente, ni fluctúa, localizándose en el tejido subcutáneo. Radiografía de tórax sin hallazgos. Ecografía de partes blandas donde se describe una lesión de 0,8x4x2 cm polilobulada vascularizada.

Clinicamente la lesión aumenta de tamaño y persiste el dolor por lo que se realiza una resonancia : lesión de partes blandas en pared torácica anterior indeterminada sin signos de agresividad local , posible extirpe fibrosa con señal intermedia en T1, heterogenea en T2 con rea central hipointensa y ribete periférico hiperintenso.

Comentada en el comité de sarcomas de partes blandas se realizan biopsias guiadas con ecografía porque no puede descartarse que se trate de un angiosarcoma.

RESULTADOS:

El resultado anatomopatológico de las biopsias es de proliferación vascular con fenómenos de trombosis y cambios de hiperplasia endotelial papilar intravascular (IPEH) compatible con hemangioma. Ante la benignidad de los hallazgos y descartado el angiosarcoma se decide observación. En los siguientes meses la lesión crece lentamente pero la paciente manifiesta tener dolor en la zona que no calma con analgésicos habituales. La piel sigue teniendo un aspecto normal pero se palpa una lesión subcutánea sobre pectoral mayor, adherente a tejido mamario y esternón.

Ante el diagnóstico de tumor vascular benigno posible tumor de Masson se consulta en el comité de anomalías vasculares.

CONCLUSIONES:

En la bibliografía se describen tumores vasculares benignos con IPEH en distintas localizaciones. El tumor de Masson o IPEH se manifiesta como una tumoración subcutánea de crecimiento lento, progresivo que produce dolor. El diagnóstico diferencial es con angiosarcoma y sarcoma de Kaposi, siendo el hemangioma papilar, clasificación ISSVA 2025, la forma más frecuente. El diagnóstico es histopatológico y el tratamiento es la exéresis quirúrgica. Si el paciente es valorado en un comité de tumores de partes blandas en lugar de anomalías vasculares hace que la orientación diagnóstica sea distinta, remarcando la importancia del estudio histológico para descartar malignidad.

MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS

0-33

ANOMALÍAS VASCULARES DE ALTO FLUJO EN LOCALIZACIÓN CRÍTICA. ¿NOS SIRVEN LOS PROTOCOLOS PARA TODAS LAS LOCALIZACIONES?

Comajuncosas Pérez, E¹; Marucich Baeza, C²; López Gutiérrez, JC³

¹Hospital Universitario de Navarra; ²Hospital van Buren Valparaíso; ³Hospital Universitario La Paz

INTRODUCCIÓN:

El tratamiento de las anomalías vasculares de alto flujo es difícil de protocolizar y depende de múltiples factores que deben ser evaluados en el contexto de unidades multidisciplinares que valoren la localización anatómica, la edad, la extensión, la mutación genética y la disponibilidad de tratamientos endovasculares, farmacológicos y quirúrgicos.

OBJETIVO:

Paciente de 2 años y 7 meses, que presentaba una MAV fronto-orbitaria derecha objetivada al nacimiento y fue derivado, a los 10 meses de vida, cuando se evidenció un rápido crecimiento de la lesión, llegando a comprometer el campo visual del paciente.

A los 12 meses de edad, tras la realización del estudio genético, obteniendo como resultado una mutación del gen MAP2K1, se confirmó el diagnóstico y ante la agresividad de la evolución de grado 2 a 3 de Schobinger, se decidió conjuntamente (Oftalmología, Cirugía Maxilofacial y Cirugía Pediátrica) embolización y resección quirúrgica subtotal para detener la progresión.

Ante el crecimiento de la lesión residual, se replanteó el tratamiento con trametinib, y la esclerosis percutánea con bleomicina pero dada la agresividad de la evolución se decidió la reintervención, incluyendo, resección y reconstrucción del defecto con matriz dérmica y autoinjerto.

RESULTADOS:

El paciente en la actualidad mantiene la visión por el ojo afecto y se encuentra en situación estable sin progresión de la malformación residual. No se consideran ahora el tratamiento farmacológico ni el endovascular dada la estabilidad clínica y la función visual. Si esta situación permanece, se abordará la reconstrucción del párpado por el equipo multidisciplinar.

CONCLUSIONES:

El tratamiento de las malformaciones de alto flujo en localización anatómica comprometida depende de una multitud de factores que no siempre se ajustan a protocolos estandarizados. El comportamiento de la anomalía, a pesar del diagnóstico radiológico, histológico, clínico y genético, puede resultar impredecible y obligar al equipo a tomar decisiones fuera de protocolo en función del comportamiento y la localización anatómica.

La órbita representa un espacio anatómico de especial consideración para las anomalías de alto flujo y la decisión terapéutica debe ser consensuada en función de las características de la malformación.

0-34

MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA EXTENSA EN MIEMBRO SUPERIOR: ¿CUAL ES EL CAMINO A SEGUIR?

Redondo Sedano, JV¹; Gómez Sánchez, A¹; Munuera Gázquez, A¹; Domínguez Pinilla, N¹; Palencia Pérez, SI¹; Gallego Herrero, MC¹

¹Hospital U. 12 de Octubre

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones arteriovenosas (MAV) presentan un comportamiento clínico similar a los tumores, con tendencia a la expansión e infiltración. Su tratamiento, por tanto, supone un reto en casos extensión amplia, en el que hay que conseguir la excisión radical de la lesión, preservando la función de los territorios afectados.

OBJETIVO:

Mujer de 11 años en seguimiento desde hace 8 por MAV en miembro superior derecho con afectación de antebrazo y mano. En la actualidad, thrill palpable en toda la extensión, incluyendo primer y segundo dedos, sin ulceración. Dolor estacional y ante traumatismos, especialmente en la mano. No datos de sobrecarga cardíaca en controles realizados. Seguimiento radiológico con TAC y angiografía que evidencia MAV tipo IV de Yakes, con afectación de compartimento flexor, eminencias tenar e hipotenar y nidus dependientes de las arterias cubital, radial, interósea y mediana persistente.

RESULTADOS:

A lo largo de los años, el tratamiento de la paciente ha dependido, casi exclusivamente, de radiología intervencionista, con la realización de 5 sesiones de embolización con ónix, 12 sesiones de inyección intersticial de bleomicina y 12 sesiones de embolización arterial con alcohol. Se realizó toma de muestra para estudio genético, que no identificó mutación patogénica. Dada la progresión de la lesión, se decide en sesión multidisciplinar iniciar tratamiento con Talidomida a 50 mg/día, previa firma de consentimiento de riesgos sobre salud reproductiva. La paciente presenta buena tolerancia al fármaco, con mejoría en el control del dolor y sin efectos secundarios relevantes, pero con persistencia del crecimiento de la malformación.

CONCLUSIONES:

La radiología intervencionista debe combinarse con la cirugía para ofrecer los mejores resultados en el tratamiento de las MAV, sin embargo, esto se dificulta en lesiones infiltrativas como la descrita. El uso de terapias dirigidas constituye una alternativa en el control de la lesión. La talidomida ha demostrado beneficios clínicamente significativos en el tratamiento de las MAV.

Sin embargo, en nuestra paciente no ha generado cambios en el tamaño o la infiltración. En este punto surgen dudas sobre el camino a seguir: probar nuevas dianas moleculares, plantear tratamiento quirúrgico agresivo o emplear nuevas técnicas de radiología intervencionista.

0-35

MALFORMACIÓN CAPILAR FACIAL CON MALFORMACIÓN DE SENOS VENOSOS CEREBRALES Y FÍSTULA AV (CAMS-II): DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO ENDOVASCULAR.

Fernández-Prieto, A¹; Navia Álvarez, P¹; Álvarez Muelas, A¹; Barrios López, AJ¹; Triana Junco, P¹; López Gutiérrez, JC¹

¹HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ

INTRODUCCIÓN:

Los síndromes metaméricos arteriovenosos cerebrofaciales (CAMS) son un subtipo de malformaciones vasculares de alto flujo sindrómicas (ISSVA).

Comprenden un espectro fenotípico de malformaciones arteriovenosas órbito-faciales y cerebrales.

La Resonancia Magnética cerebral en malformaciones capilares faciales puede conducir al diagnóstico, y el tratamiento endovascular al manejo de malformaciones arteriovenosas (MAV) asociadas.

OBJETIVO:

Remiten a nuestro centro a una niña de 7 meses de edad, portadora de una malformación capilar en mancha de vino de Oporto en región facial superior izquierda, con pérdida de visión del ojo izquierdo por atrofia del nervio óptico.

En la Resonancia Magnética (RM) cerebral inicial se observa una marcada dilatación de senos venosos duros intracraneales, especialmente tórula, con trombosis del seno lateral izquierdo, sin imagen angio RM sugestiva de MAV.

Se efectúa RM de control 6 meses después, que describe una recanalización parcial de la trombosis del seno lateral, con persistencia de marcada dilatación torcular, e imágenes sugestivas de fístula AV adyacentes. En la misma fecha se realiza Angiografía cerebral, confirmando la presencia de una malformación torcular de los senos venosos duros, con fístula AV asociada, mostrando aferencias de ambas arterias meníngeas medias y arterias piales del lado izquierdo. Se practica también una biopsia cutánea de la malformación capilar y biopsia líquida de vena yugular externa.

Se diagnostica como portadora de variante genética GNAQ, con el diagnóstico clínico final de CAMS II.

RESULTADOS:

Valorado el caso en sesión multidisciplinar, se decide proponer su tratamiento endovascular, antes de que la fístula AV cerebral provoque un previsible empeoramiento neurológico o cardiológico a la paciente. Se efectúa dos meses después (a los 15 meses de edad), realizando bajo anestesia general un doble acceso para el cateterismo por vía venosa femoral común derecha y arterial femoral común izquierda. Se consigue la oclusión subtotal del "pie de vena" torcular con espirales de platino, y la obliteración con líquido embolizante de la fístula AV mediante microcateterismo selectivo con microbalón de la arteria meníngea media izquierda, que se originaba de la arteria oftálmica ipsilateral.

4 meses después, en la angio RM y en la angiografía cerebral de control, se evidencia el cierre total de la fístula AV torcular. Disminución de tamaño de la gran dilatación de la tórula.

No se observan cambios clínicos. Se realizará nuevo control de angio RM en un año.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

El Síndrome Metamérico Arteriovenosos Cerebral (CAMS), representa una alteración compleja, no hereditaria, con distribución metamérica de malformación vascular retiniana, facial, cerebral y cerebelosa. Se clasifica en tres subgrupos, caracterizándose el tipo II por la distribución lateral prosencefálica en lóbulo occipital, tálamo, tracto óptico, retina y región maxilar.

En este caso se asocia una malformación capilar facial izquierda, variante genética GNAQ positiva, atrofia del nervio óptico, y una malformación torcular de los senos venosos durales, con fístula AV asociada.

El tratamiento endovascular es con frecuencia la opción terapéutica menos agresiva y puede alcanzar la curación de las malformaciones AV cerebro-faciales asociadas.

0-36

MALFORMACIÓN VASCULAR DE ALTO FLUJO EN PERIODO NEONATAL.

González Herrero, M¹; Ruiz De La Cuesta Martin, C¹; Almenara Blasco, M¹; Bernad Alonso, I¹; Izquierdo Hernández, B¹; Gómez Mateo, MDC¹

¹Hospital Universitario Miguel Servet

INTRODUCCIÓN:

Presentamos el caso clínico de una paciente neonata, con diagnóstico prenatal de hidrotórax derecho en la 36SEG. Al nacimiento se encuentra asintomática, con analíticas normales y ecocardiografía normal. Se realizan pruebas de imagen seriadas donde se identifica lesión compatible con malformación vascular de alto flujo pleuro-retroperitoneal.

OBJETIVO:

Presentamos el caso clínico de una paciente neonata con diagnóstico prenatal de hidrotórax derecho en la 36SEG. Al nacimiento se encuentra asintomática, sin precisar soporte ventilatorio. Analítica con hemograma y coagulación normales. Se solicita ecocardiografía donde no se objetiva derrame pericárdico, con corazón con estructura y función normal. En las ecografías de los primeros días de vida se evidencia ocupación del seno cardiofrénico anterior derecho por tejido hiperecoico que impresiona de tejido graso edematoso, con vascularización aumentada. Tejido graso perihepático y perirrenal derecho con aumento de la ecogenicidad. Muestra pequeños vasos con aumento de la señal doppler-color.

El 4º ddv se evidencia en la exploración física una tumoración blanda, de coloración azulada en línea media abdominal, a nivel supraumbilical.

Dados los posibles diagnósticos diferenciales (hernia diafragmática vs malformación pulmonar vs malformación vascular) se solicita angioTAC preferente.

RESULTADOS:

El angioTAC muestra una ocupación del espacio pleural derecho en su vertiente apical, el seno cardiofrénico derecho, el espacio perihepático (con extensión hacia la pared toracoabdominal adyacente) y perirrenal derecho, así como un área de tejido celular subcutáneo en línea media de la pared abdominal a nivel supraumbilical por tejido isodenso con el músculo que muestra abundantes estructuras vasculares de origen arterial (estudio realizado en fase arterial). Se identifican múltiples aportes arteriales de: arteria mamaria derecha, subclavia derecha, varias arterias intercostales derechas, arteria renal derecha (en su origen), la propia aorta abdominal y ramas de la arteria hepática. Junto con los hallazgos ecográficos, los hallazgos impresionan de lesión vascular con componente graso (mejor identificado en ecografía) y múltiples estructuras vasculares con aporte arterial, lo que sugiere alto flujo.

Se repiten ecocardiografía, que continúa normal y analítica con hemograma y coagulación dentro de la normalidad. Se incluye Dímero D, con valor de 5095 microgramos/l.

Se solicita AngioRMn que confirma los datos obtenidos en el angioTAC.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

Durante el ingreso la paciente permanece estable, sin soporte ventilatorio y buena ganancia ponderal. Las analíticas son normales, sin plaquetopenia ni alteración de la coagulación salvo niveles elevados de Dímero D.

Se revisa la bibliografía para valorar opciones terapéuticas: observación y seguimiento clínico; tratamiento con sirólimus oral o embolización +/- resección.

Se exponen alternativas a los padres y se decide iniciar tratamiento con sirólimus oral tras ser aceptado en el Comité de Farmacia de nuestro centro.

Actualmente la paciente continúa asintomática, a la espera de control analítica y nuevas pruebas de imagen.

0-37

MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS Y SU TRATAMIENTO: UNA SOLUCIÓN TODAVÍA POR ENCONTRAR

Gotor Rivera, A¹; Palencia Pérez, SI¹; Morales Conejo, M¹; Jiménez Diez-Canseco, L¹; Zafra Vallejo, V¹; Redondo Sedano, JV¹

¹Hospital Universitario 12 de Octubre

INTRODUCCIÓN:

La ISSVA (2025) divide las malformaciones vasculares en dos subtipos según la velocidad de flujo de los vasos; bajo flujo y alto flujo. Las malformaciones de bajo flujo incluyen malformaciones linfáticas, venosas, capilares y sus combinaciones. Entre las malformaciones de alto flujo destacan sobre todo las malformaciones arteriovenosas (MAV).

OBJETIVO:

Presentamos el caso de un varón de 53 años derivado a nuestro centro por una posible MAV cérvico-facial, con un crecimiento progresivo desde la infancia. Esta lesión había sido embolizada previamente en 2004 y 2010, sin poder precisar el material de embolización.

La malformación afectaba a la región cervical derecha, desde raíz cervical hasta espesor geniano, con implicación de la celda parotídea, suelo de la boca, región palatina y lingual ipsilateral.

Actualmente, a la anamnesis refería cambios de volumen lesional con modificaciones posturales, pero el paciente negaba clínica gastrointestinal, respiratoria (disnea, mareos o fatiga), sangrado o sintomatología compresiva.

Estudios de imagen previos de su centro de origen describen una malformación vascular de alto flujo cervicofacial derecha, con aporte directo de la arteria carótida externa derecha, sobre todo de la rama occipital, condicionando numerosas dilataciones venosas a nivel de la yugular externa. De forma secundaria existe una reducción de la vía aérea en oro e hipofaringe.

RESULTADOS:

Se revisa el material aportado en el comité de nuestro centro, estableciéndose el diagnóstico de malformación arteriovenosa con dilataciones venosas secundarias. Algunas zonas de la lesión, sobre todo en relación con la vía aérea, dificultan el abordaje terapéutico de esta lesión.

Se solicita broncoscopia y ecocardiografía para evaluar la repercusión de la lesión, y se indica la toma de una biopsia para estudio molecular que permita iniciar tratamientos sistémicos previos a un procedimiento intervencionista. La localización y tamaño de la lesión dificultan la realización de un procedimiento intervencionista de forma inicial.

El ecocardiograma presentó un resultado normal. La broncoscopia muestra estructuras vasculares no pulsátiles en base de la lengua y cara posterior de la epiglotis, sin afectación de la glotis ni el resto de la vía aérea inferior. Se toma una biopsia del componente paramandibular derecho de bajo flujo dependiente de la arteria facial, quedando pendiente el resultado del estudio genético.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

Las MAV son lesiones con pronóstico incierto debido a dificultades para su diagnóstico y tratamiento. Suelen estar presentes en la infancia presentando episodios de crecimiento explosivo por diferentes estímulos.

Las MAV son lesiones muy destructivas, infiltrantes y, en ocasiones, amenazantes para la vida. Su localización más frecuente es en la región de cabeza y cuello, y su manejo es complejo.

El tratamiento de estas lesiones tiene como objetivo su eliminación completa. Existen diferentes modalidades, como quirúrgica, intervencionista o tratamientos dirigidos a mutaciones patogénicas. El compromiso de estructuras vitales añade un grado de dificultad adicional, siendo necesaria la valoración multidisciplinar.

0-38

MANEJO DE MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA DE ALTO FLUJO CON KRAS MUTADO

Plaza Pelayo, C¹; Mendieta Azcona, C¹; Morillo Jiménez, VC¹; Marín Manzano, E¹; Fernández Heredero, ¹; López Gutiérrez, JC¹

¹HULP

INTRODUCCIÓN:

Las IFFVA (Intramuscular Fast- Flow Vascular Anomaly) son anomalías vasculares de alto flujo que pueden infiltrar tejidos profundos y ocasionar morbilidad significativa.

Estudios recientes han identificado mutaciones somáticas en genes de la vía RAS asociadas a Malformaciones Arteriovenosas (MAV) extracraneales, aunque con menor frecuencia en comparación con MAP1K2.

OBJETIVO:

Mujer de 23 años fumadora sin otros antecedentes personales y familiares de interés, que acude a consulta por deformidad en codo izquierdo con dolor diario asociado a la movilización de miembro superior desde hace 2 años. Además, refiere parestesias de 3^o - 5^o dedo con sensación de pesadez.

En la exploración física se objetivó masa pulsátil en cara interna de antebrazo con thrill presente en vena de drenaje. No presentaba manchas cutáneas.

En ecodoppler venoso se objetivó malformación arteriovenosa intramuscular localizada a nivel del músculo flexor del carpo con aportaciones provenientes desde arteria cubital y de arteria humeral. Presentaba vena basílica dilatada como vena de drenaje y arteria radial como único vaso de salida hacia la mano.

Dichos hallazgos fueron confirmados mediante angioRNM y arteriografía selectiva de la extremidad.

Asimismo, se realizó electromiograma que descartó alteraciones neurológicas asociadas.

RESULTADOS:

Ante la situación clínica de la paciente se decide tratamiento quirúrgico mediante resección de la malformación arteriovenosa sin embolización previa.

Bajo manguito de isquemia se resecó tejido malformativo intramuscular bien delimitado y se realizó localización y ligadura de venas de drenaje anómalas y de vasos arteriales nutricios; junto con control de nervio cubital.

En la muestra obtenida para estudio genético reveló mutación en KRAS p(Gly13Arg) presente en un mosaico del 4% del tejido analizado.

En lo referente al estudio anatomopatológico reveló zonas lobuladas con proliferación de pequeños capilares comprimidos.

CONCLUSIONES:

Las MAV extracraneales (tales como la IFFVA) con mutaciones KRAS se relacionan con patrones infiltrativos y tasas de progresión más elevadas a pesar del tratamiento. Sin embargo, no presentan un patrón fenotípico característico.

En cuanto al manejo, el tratamiento quirúrgico estándar consiste en combinar la embolización junto con la resección.

Resultó clave el diagnóstico diferencial con una MAV con mutación en PTEN por el componente de masa asociado.

Casos clínicos recientes muestran respuesta angiográfica y clínica a inhibidores de MEK (como el trametinib), lo que sugiere un futuro prometedor para terapias dirigidas adyuvantes.

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

0-39

MÁS ALLÁ DE LO INOPERABLE: TRAMETINIB COMO ALTERNATIVA EN MAV CEREBRALES CON MUTACIÓN EN KRAS

Madurga Bernárdez, A¹; López Canelada, MV¹; Casals Brodu, M¹; Candela Antón, C¹; López Gutiérrez, JC¹; Triana, P¹

¹Hospital Universitario La Paz

INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones arteriovenosas (MAV) cerebrales inoperables y refractarias carecen de opciones terapéuticas eficaces. Recientes hallazgos genéticos han identificado mutaciones en la vía RAS/MAPK, lo que abre la posibilidad de tratamientos dirigidos. Presentamos dos casos tratados con Trametinib en uso compasivo, destacando su novedad e impacto clínico

OBJETIVO:

Caso 1: Varón de 38 años, con MAV parieto-occipital izquierda grado V (Spetzler-Martin). Había recibido dos embolizaciones (2005, 2022) sin opción a nuevas terapias quirúrgicas o endovasculares. Presentaba cefalea intensa y crisis epilépticas recurrentes. En enero de 2024 inició Trametinib 1mg/día.

Caso 2: Varón de 18 años, portador de mutación somática en *KRAS* c.35G>A (p.Gly12Asp, 28% mosaico), con MAV cerebral gigante bilateral, epilepsia refractaria y dos hemorragias intracraneales previas. Había recibido sirolimus en 2015, suspendido por toxicidad. Desde julio de 2021 se instauró Trametinib 1mg/día en régimen compasivo.

Ambos casos fueron evaluados en comité multidisciplinar, confirmándose la ausencia de alternativas quirúrgicas y justificándose la terapia dirigida. El seguimiento se realizó mediante controles clínicos, neurológicos y analíticos periódicos. La introducción de un inhibidor de MEK en MAV cerebrales representa una estrategia pionera en pacientes sin opciones terapéuticas convencionales, sustentada en la identificación de mutaciones patogénicas en la vía RAS/MAPK

RESULTADOS:

Caso 1: Tras iniciar Trametinib en enero de 2024, desaparecieron las cefaleas y crisis epilépticas, con mejoría del estado funcional. Se observó reducción parcial de masas extracraneales y adecuada tolerancia. Los efectos adversos fueron leves: epistaxis diaria, acné y elevación transitoria de CPK, sin repercusión clínica significativa.

Caso 2: Con Trametinib desde julio de 2021, presentó evolución favorable, destacando recuperación de la deambulación y estabilización radiológica de la MAV, con crisis epilépticas menos frecuentes. Entre los efectos adversos figuraron alopecia y mucositis autolimitada. El tratamiento debió suspenderse temporalmente entre diciembre 2021 y marzo 2022, reiniciándose sin complicaciones.

En ambos pacientes se evidenció un beneficio clínico sostenido, con mejoría funcional y control parcial de la enfermedad. Ninguno desarrolló efectos secundarios graves que obligaran a suspender definitivamente la medicación. Estos hallazgos refuerzan el potencial de Trametinib como alternativa terapéutica innovadora en MAV cerebrales refractarias, donde históricamente la ausencia de opciones ha condicionado un mal pronóstico

CASOS CLÍNICOS: COMUNICACIONES ORALES

CONCLUSIONES:

El uso de Trametinib en MAV cerebrales con mutación en *KRAS* constituye una estrategia terapéutica novedosa y prometedora. Ambos casos mostraron respuesta clínica significativa y tolerancia aceptable, en un contexto de ausencia de alternativas quirúrgicas o endovasculares. La identificación de mutaciones en la vía RAS/MAPK redefine el abordaje de estas lesiones, tradicionalmente consideradas incurables. Sin embargo, la evidencia actual procede de casos aislados, lo que limita su generalización. Se requieren ensayos clínicos prospectivos y estudios traslacionales para establecer su eficacia, seguridad a largo plazo y criterios de selección adecuados.

O-40

SÍNDROME DE MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA: ESTUDIO MULTICÉNTRICO Y UTILIDAD DE LA TERMOGRAFÍA

Del Boz González, FJ¹; Romero Bravo, M¹; Hernández Rodríguez, JC²; Bernabeu Wittel, J²; Llamas Carmona, JA¹; Monserrat García, MT²

¹Hospital Regional Universitario de Málaga; ²Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

INTRODUCCIÓN:

El síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV) es un raro trastorno genético caracterizado por lesiones vasculares habitualmente denominadas malformaciones capilares, aunque actualmente se consideran realmente malformaciones de alto flujo quiescentes. Además, se estima que 1/3 de estos pacientes presentarán malformaciones de alto flujo en piel, sistema musculoesquelético o sistema nervioso central.

OBJETIVO:

Desarrollamos un estudio observacional retrospectivo, incluyendo pacientes pediátricos (de 14 años o menos) con diagnóstico de MC-MAV en 5 hospitales andaluces, entre 2015 y 2025. Se incluyeron pacientes con al menos 3 MC "características" y/o mutación confirmada en RASA1 o EPHB4. Analizamos datos epidemiológicos, clínicos, de pruebas de imagen y termográficos disponibles.

Aunque la termografía es una herramienta que ya ha demostrado su utilidad en el manejo de las anomalías vasculares, hasta ahora no se han realizado otros estudios previos en que se explore su aplicación en MC-MAV.

RESULTADOS:

Fueron incluidos 29 pacientes pediátricos (19 varones, 10 mujeres) con edad media de 7.7 años. El análisis genético reveló mutación en RASA1 en 12 pacientes, mutaciones en EPHB4 en 10 pacientes, y mutación en FTL4 en una paciente (y su madre), representando esta una mutación no previamente asociada a este síndrome, pero sí a otras anomalías vasculares (hemangioma familiar). Las lesiones fueron más frecuentemente observadas en brazos y tronco (90%, 26/29), sugiriendo predilección por estas áreas, mientras que las zonas menos afectas fueron plantas de pies y área genital (7%, 2/29). Los estudios de imagen realizados detectaron malformaciones de alto flujo en 5 pacientes (17%), solo uno afectando sistema nervioso central. Telangiectasias, manchas de Bier y epistaxis se apreciaron en igual frecuencia en pacientes con mutaciones en RASA1 y EPHB4, sugiriendo no diferencias fenotípicas significativas según mutación.

Se realizó termografía en el 55% de casos (16/29), apreciándose lesiones hipertérmicas en el 94% de los mismos (15/16). Habitualmente lesiones menores de 1cm resultaron isotérmicas mediante termografía, mientras aquellas mayores (tipo "parche heráldico") más probablemente serán hipertérmicas.

CONCLUSIONES:

Encontrar que las "malformaciones capilares" fueron hipertérmicas por termografía apoya que su verdadera naturaleza sea de malformaciones de alto flujo quiescentes, como se ha propuesto, y los hallazgos termográficos se correlacionaron bien con resultados ecográficos previos, siendo más probable que las lesiones de mayor tamaño presenten una vascularización más prominente mediante eco-doppler y resulten hipertérmicas con termografía, reforzando la aparente utilidad de esta técnica. La termografía es accesible, no invasiva, rápida y de fácil interpretación, siendo capaz de detectar cambios subclínicos que pueden ayudar en el diagnóstico, monitorización y manejo de este síndrome.

CON LA COLABORACIÓN DE

