

LPM

Dossier thématique : Radiologie interventionnelle – 1ère partie

Angiomes superficiels : traitements

Superficial angiomas : treatment

K. JANOT^{1*}, F. BOUSTIA^{1*}, A. MARUANI^{2*}, G. LORETTE^{2*}, D. HERBRETEAU^{1*}

(1) Université François-Rabelais de Tours, Centre hospitalier régional universitaire de Tours, Service de neuroradiologie interventionnelle, 37 000 Tours, FRANCE

(2) Université François-Rabelais de Tours, Centre hospitalier régional universitaire de Tours, Service de dermatologie, 37 000 Tours, France

*Centre de Référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC), Centre hospitalier régional universitaire de Tours

Nombre de signes dans corps de texte (espace compris) : 22534

Correspondant : K. Janot kevin.janot@hotmail.com

POINTS ESSENTIELS

- **Les bétabloquants sont très efficaces dans le traitement des hémangiomes infantiles compliqués ; le propranolol constitue aujourd'hui le traitement de première ligne.**
- **La prise en charge des patients porteurs de malformations vasculaires superficielles doit se faire en consultation pluridisciplinaire dans un centre de référence ou de compétence.**
- **La séquence IRM T2 avec saturation de graisse (T2 FAT-SAT) est la séquence de choix pour l'exploration des malformations vasculaires par imagerie en coupe.**
- **Les progrès réalisés en biologie moléculaire ont permis d'identifier de nouvelles mutations génétiques potentiellement impliquées dans la survenue de malformations vasculaires, qui pourront être la cible de nouvelles thérapeutiques.**
- **Les études récentes sont marquées par l'intérêt porté aux inhibiteurs de mammalian target of rapamycin (mTOR) dans la prise en charge des malformations vasculaires à flux lents.**
- **Les malformations artério-veineuses sont des lésions vasculaires à haut débit, très agressives pour lesquelles les traitements disponibles aujourd'hui sont encore limités.**

KEY POINTS

- *Beta-blockers are efficient for treating complicated infantile hemangiomas; propranolol is currently the first-line treatment.*
- *Superficial vascular malformations have to be managed by multidisciplinary teams.*
- *T2 FAT-SAT MRI is the most interesting sequence to explore superficial vascular malformations.*
- *Recent advances in molecular biology allow exploring new genetic mutations which could be involved in vascular malformations and be the target of new drugs.*
- *Mammalian target of rapamycin (mTOR) inhibitors are promising drugs for slow-flow malformations.*
- *Arteriovenous malformations are aggressive lesions with very few treatment options.*

GLOSSAIRE

AMM : autorisation de mise sur le marché

CLOVES : congenital lipomatous overgrowth vascular malformations, epidermal nevi and scoliosis

CIVL : coagulopathie intravasculaire locale

CIVD : coagulopathie intravasculaire disséminée

EVOH : ethylene vinyl alcohol (EVOH)

FAT-SAT : fat saturation (saturation de graisse)

FAV : fistule artério-veineuse

HI : hémangiomes infantiles

HEMA : hydroxyethyl methacrylate

IRM : imagerie par résonance magnétique

ISSVA : International Society of Study of Vascular Anomaly

MAV : malformation artério-veineuse

mTOR : mammalian target of rapamycin

NICH : Non Involuting Congenital Hemangioma

PDF : produits de dégradation du fibrinogène

PHACE : posterior fossa malformations, hemangiomas ; arterial, cardiac and eye anomalies

PROS : PIK3CA-related overgrowth spectrum

RICH : Rapidly Involuting Congenital Hemangioma

INTRODUCTION

La classification ISSVA (International Society of Study of Vascular Anomalies) donne un langage commun pour la prise en charge des patients atteints d'anomalie vasculaire [1] (*figure 1*). Cette classification repose sur des données cliniques, histologiques et radiologiques. Elle distingue les anomalies vasculaires en 2 groupes : les **tumeurs vasculaires** et les **malformations vasculaires**. Le terme tumeur vasculaire correspond à des lésions tissulaires secondaires à une prolifération cellulaire endothéliale. L'hémangiome infantile du nourrisson est de loin la tumeur vasculaire la plus fréquente. Les malformations vasculaires correspondent quant à elles à des anomalies de vaisseaux sans prolifération cellulaire anormale. Ces lésions sont présentes dès la naissance et vont évoluer tout au long de la vie. Elles sont classées selon le type de vaisseau préférentiellement impliqué. Du point de vue hémodynamique, on distingue les malformations à flux lent correspondant aux malformations capillaires, veineuses et lymphatiques, des malformations à flux rapide que sont les malformations artério-veineuses. Il existe des malformations vasculaires complexes et combinées regroupant plusieurs types de malformations.

TUMEURS VASCULAIRES

Hémangiome infantile du nourrisson

C'est une prolifération transitoire de cellules endothéliales embryonnaires que l'on rencontre chez environ 7 à 10% des nourrissons et jusqu'à 30% des prématurés [2]. Les hémangiomes infantiles (HI) évoluent en 3 phases : une phase d'extension, une phase de stabilisation et une phase lente de régression. La lésion apparaît le plus souvent après la naissance mais peut être soupçonnée devant une petite tache rosée congénitale. Après une phase de croissance caractérisée par une extension rapide en surface et en volume, l'évolution naturelle est la guérison spontanée. Un tiers des hémangiomes va régresser complètement sans laisser de séquelle [3].

Formes cliniques

La forme *tubéreuse* correspond à une tache rouge saillante plus communément appelée angiome « fraise ». La forme *sous-cutanée* réalise une tuméfaction de consistance ferme, élastique, chaude

mais non battante, sous une peau saine légèrement bleutée. La forme *mixte* associe les deux composantes précédentes (*figure 2*). Le diagnostic d'HI se contente habituellement clinique car la présentation et l'anamnèse sont caractéristiques.

Evolution

L'évolution est favorable dans la plupart des cas mais certains HI nécessitent une prise en charge immédiate en raison d'un risque fonctionnel ou vital. Les formes menaçant le pronostic fonctionnel sont essentiellement les formes péri-orificielles. L'occlusion de la fente palpébrale retentit sur la vision binoculaire. Les localisations auriculaires avec obstruction du conduit auditif externe sont responsables d'otite externe. Les localisations labiales perturbent la succion et peuvent s'ulcérer. Le pronostic vital est parfois mis en jeu dans les localisations viscérales. Les HI laryngés, qui se manifestent par un stridor, sont à rechercher dans les localisations cutanées dites « en barbe » souvent visualisés par examen endoscopique et peuvent justifier une intubation en urgence. Un retentissement cardiaque devra être recherché dans les HI volumineux. Les HI étendus et systématisés de la face doivent faire rechercher d'autres anomalies associées comme des malformations oculaires, cérébrales ou cardiaques (*syndrome PHACE*). Les HI segmentaires de la région lombosacrée peuvent témoigner d'un dysraphisme occulte, dans le cadre d'un syndrome PELVIS/SACRAL/LUMBAR avec moelle attachée basse et malformations viscérales régionales (urogénitales)[4]. L'ulcération est la complication la plus fréquente des HI. Elle apparaît le plus souvent dans les zones de macération et péri-orificielle, et parfois après des thérapeutiques agressives. Une nécrose fréquente dans ces formes induit douleur, risque septique et cicatrice.

Examens complémentaires

Les formes sous-cutanées posent des problèmes de diagnostic différentiel avec une malformation lymphatique kystique ou une malformation veineuse qui sont résolus par échographie-doppler. Dans le cas d'un HI, l'échographie montre une masse tissulaire hétérogène avec de multiples flux dus aux vaisseaux dilatés circulant rapidement au sein de la tumeur. Dans de rares localisations médianes, une méningocèle doit être éliminée par une imagerie en coupes. Le scanner et l'imagerie par résonance magnétique (IRM) confirment la présence d'une tumeur tissulaire hypervasculaire

prenant intensément le contraste. Il est nécessaire d'avoir recours à la biopsie en cas de doute diagnostique persistant : la présence d'une prolifération de cellules endothéliales exprimant le GLUT-1 confirme le diagnostic. [3]

Prise en charge

Dans les formes simples, n'impliquant pas le pronostic fonctionnel ou vital, l'abstention thérapeutique est la règle car la régression spontanée survient toujours. En cas de coloration cutanée séquellaire, un traitement par laser à colorant pulsé peut être proposé.

Dans les formes compliquées ou à risque de séquelle esthétique, les bêta-bloquants sont le traitement médical de première ligne. Leur efficacité spectaculaire a révolutionné la prise en charge des HI. Les premières descriptions ont été rapportées par l'équipe de Bordeaux[3]. Le propranolol en solution buvable (hémangiol®) est à ce jour la seule molécule à avoir l'autorisation de mise sur le marché (AMM) dans cette indication[5].

L'HI n'est pas la seule tumeur vasculaire superficielle du nourrisson. Les autres sont beaucoup plus rares et sont classées en tumeurs bénignes (RICH pour Rapidly Involuting Congenital Hemangioma ou NICH pour Non Involuting Congenital Hemangioma), borderline (hémangio-endothéliome kaposiforme, capable d'engendrer un syndrome de Kasabach Merritt) et malignes (certains sarcomes).

MALFORMATIONS VASCULAIRES

Malformations capillaires

Ce sont des malformations hémodynamiquement inactives intéressant le lit capillaire dermique. On distingue l'angiome plan et les télangiectasies (*figure 3*).

Angiome plan

L'angiome plan est la malformation capillaire la plus commune. Ces malformations sont présentes dès la naissance. Elles ont tendance à prendre une coloration « lie de vin » à l'âge adulte. L'extension est limitée à la croissance du tégument atteint. Il n'existe pas de chaleur locale ni de battement palpable. Le préjudice est essentiellement esthétique. Le diagnostic est clinique. Des examens

complémentaires ne sont réalisés qu'en cas de doute diagnostique. A tout âge, une nappe de pseudo-angiome plan mal systématisée, un peu chaude à la palpation doit faire suspecter une malformation artérioveineuse (MAV) au stade de dormance et justifie la réalisation d'un examen complémentaire. Les angiomes plans sont traitables par laser à colorant en séances successives, avec une efficacité jamais complète. Les échecs sont dus à la profondeur de l'atteinte capillaire et les récurrences à long terme ne sont pas rares.

Les angiomes plans se rencontrent aussi dans des syndromes plus complexes. Certains sont associés à une hypertrophie de membre et à d'autres hamartomes variés, et constituent des mosaïques (mutations activatrices de gènes impliqués dans la voie mTOR), tels que les syndromes de Klippel-Trenaunay et CLOVES (inclus dans les spectres PROS) et le *syndrome de Protée*[6]. Un angiome plan segmentaire atteignant le front doit faire rechercher une atteinte oculaire et un angiome lepto-méningé homolatéral trouvés dans le *syndrome de Sturge-Weber*.

Télangiectasie

C'est une autre forme de malformation capillaire qui correspond à une hyperplasie capillaire dont la forme élémentaire est l'angiome stellaire. Il s'y associe parfois une composante hyperkératosique (angio-kératome).

La maladie de Rendu-Osler (aussi appelé Télangiectasies Héritaires Hémorragiques) est une maladie génétique de transmission autosomique dominante. Les patients atteints sont porteurs de télangiectasies cutanées et muqueuses souvent responsables d'épistaxis abondantes et récurrentes.

Malformations veineuses

Les malformations veineuses sont des anomalies vasculaires siégeant n'importe où sur le corps. Elles peuvent atteindre la peau, les tissus sous-cutanés, les muscles mais aussi les os (kystes **anévrismaux** osseux). Ces masses ou nappes bleutées molles, gonflent en position déclive ou à l'effort et sont facilement vidées par la compression. Elles sont présentes dès la naissance, souvent de façon discrète, mais s'aggravent peu à peu au fil des années, telles des varices. Ces lacs sanguins bleutés entraînent un retentissement fonctionnel ainsi qu'un préjudice esthétique et psychologique

important (*figure 4*). Les douleurs aiguës secondaires à l'hyperpression veineuse sont fréquentes. Les phénomènes thrombo-inflammatoires rencontrés dans ces malformations sont responsables d'épisodes douloureux plus prolongés. Les phlébolithes parfois palpables sont séquellaires d'épisodes thrombotiques. Les localisations digestives des malformations veineuses sont rares mais rencontrées dans le syndrome *blue rubber bleb nevus* (syndrome de Bean) qui associe des malformations vasculaires veineuses cutanées multiples à une atteinte digestive.

Examens complémentaires

L'échographie élimine une malformation à flux rapide ou une lésion tissulaire en mettant en évidence une poche veineuse liquidienne. Les phlébolithes visibles en radiographie standard sont pathognomoniques. Le scanner et l'IRM montrent l'extension en profondeur de ces malformations. Le scanner a pour intérêt de mettre en évidence les phlébolithes et de mieux caractériser l'atteinte osseuse mais l'IRM est l'examen de référence. Elle délimite très nettement les lacs veineux stagnants notamment sur les séquences T2 avec saturation de la graisse (T2 FAT-SAT). Les poches veineuses apparaissent en hypersignal T2 intense (*figure 5*). L'injection de contraste a peu d'intérêt mais montre un rehaussement complet et homogène des lacs veineux les distinguant ainsi des malformations lymphatiques microkystiques.

Les malformations veineuses étendues sont souvent associées à des coagulopathies intravasculaires locales (CIVL) chroniques en lien avec les thromboses répétées. Les D-dimères sont un marqueur biologique de l'activation chronique de la coagulation ainsi que l'augmentation des produits de dégradation du fibrinogène (PDF) et du fibrinogène [7]

Prise en charge

Des conseils doivent être donnés aux patients afin de limiter la stase sanguine dans les poches malformatives. La surélévation des pieds du lit ou du membre atteint permettent de diminuer l'hyperpression veineuse. Des contentions élastiques peuvent aussi être prescrites en cas d'atteinte des membres.

Le traitement interventionnel consiste à scléroser la malformation. Les poches veineuses sont souvent accessibles par ponction directe dans le but d'injecter un produit sclérosant qui entraîne une

réaction inflammatoire permettant de collaber les vaisseaux. Ce traitement contient l'évolutivité et assèche les poches mais nécessite souvent plusieurs séances en raison du volume lésionnel. Le gel d'alcool est le traitement de choix des malformations veineuses intra-osseuses permettant un traitement ciblé, retardé, tout en limitant la diffusion systémique[8].

Une anticoagulation préventive doit aussi encadrer tout geste invasif chez les patients présentant une coagulopathie chronique qu'elle soit locale ou disséminée. En cas de malformation douloureuse, un traitement antiagrégant prolongé par aspirine permet parfois d'atténuer les douleurs. En cas de coagulopathie intravasculaire disséminée (CIVD) avérée, une anticoagulation au long cours par fondaparinux peut être prescrite. L'utilisation d'inhibiteurs de mTOR (*Mammalian Target Of Rapamycin*) comme le sirolimus par voie générale est en cours d'évaluation chez des patients échappant aux traitements conventionnels [9,10]. Le moment d'initiation de ce traitement et la durée du traitement (6 mois minimum) restent à définir.

Malformations lymphatiques

Les malformations lymphatiques correspondent à des anomalies de développement des vaisseaux primitifs lymphatiques. Elles sont diagnostiquées en période anténatale en cas de lésion volumineuse.

Formes cliniques

On distingue deux types de malformations lymphatiques superficielles selon la taille des kystes : malformations macro ou microkystiques (*fig 6*). Cliniquement, les malformations lymphatiques macrokystiques se présentent comme des masses sous-cutanées. Elles correspondent à des tuméfactions rondes, dures, rénitentes, bien limitées et transilluminables. La peau est normale, lisse et élastique sans augmentation de chaleur. Ces macrokystes entraînent une compression des tissus adjacents potentiellement grave en cas d'atteinte cervicale ou du plancher buccal. Les macrokystes évoluent par poussées inflammatoires, parfois en augmentant brutalement de volume et en devenant douloureux au cours d'épisodes infectieux ou d'hémorragie intrakystique. Les malformations lymphatiques microkystiques sont quant à elles composées de vésicules translucides

ou hémorragiques millimétriques sur une peau ou une muqueuse d'apparence normale, parfois responsables d'un épaissement cutané ou muqueux sous-jacent. Les microkystes sont mal limités et infiltrants. Une lymphorrhée est observée lorsque les vésicules lymphatiques s'érodent. Leur évolution spontanée va généralement vers l'aggravation progressive. Les topographies les plus fréquentes des malformations lymphatiques microkystiques sont le cou, la partie proximale des membres et la zone glutéale, les régions axillaires ou inguinales. Il existe également des malformations lymphatiques mixtes associant les 2 formes.[11]

Examens complémentaires

L'échographie, le scanner ou l'IRM évaluent l'extension loco-régionale et sont utiles pour affirmer le caractère microkystique, macrokystique ou mixte de la malformation. L'IRM avec des séquences T2 avec saturation de graisse (T2 FAT-SAT) est aujourd'hui considéré comme l'examen de référence. L'injection de gadolinium n'est pas nécessaire en cas de lésion évocatrice mais peut aider en montrant un rehaussement de la paroi des poches lymphatiques.

Prise en charge

Une prévention et un traitement précoce des infections de la sphère ORL évitent des poussées inflammatoires. Le traitement de ces épisodes inflammatoires n'est pas validé mais est empiriquement réalisé en associant une antibiothérapie probabiliste avec une corticothérapie orale pendant une semaine.

Le traitement des malformations lymphatiques macro-kystiques est indiqué en cas de retentissement fonctionnel. Il relève en première intention d'une sclérothérapie par ponction percutanée directe après vidange de la poche malformative. L'injection de produit sclérosant déclenche une réaction inflammatoire suivie d'une fibrose aboutissant à collaber les poches lymphatiques. La sclérothérapie est une méthode efficace renouvelable. L'alcool absolu est considéré comme le plus efficace mais aussi le plus dangereux en cas de passage systémique. Le gel d'alcool est un produit intéressant qui a un effet localisé et retardé avec moins de passage systémique. La doxycycline dans les localisations abdominales et la bléomycine dans les localisations oculaires sont aussi utilisées. Le polidocanol est

très efficace et moins risqué que l'alcool absolu dans le traitement des malformations lymphatiques superficielles de petite taille.

Les techniques de sclérothérapie ne sont réalisables que pour les formes macro-kystiques car les micro-kystes sont trop petits pour pouvoir être ponctionnés utilement et leur traitement est décevant, même avec l'utilisation de bléomycine. Pour ces lésions, il peut être proposé un traitement par laser des vésicules.

L'utilisation d'inhibiteurs de *mammalian target of rapamycin* (mTOR) par voie générale ou locale comme le sirolimus est très prometteur dans les malformations lymphatiques avec une réponse clinique satisfaisante et une bonne tolérance dans la majorité des cas.[12]

Malformations artério-veineuses

Ce sont les lésions les plus à risque car à haut débit. Elles sont congénitales mais peuvent se révéler tardivement au cours de la vie. Elles ont une présentation très polymorphe : tuméfaction cutanée et sous-cutanée rouge ou violacée, parfois kératosique, chaude, pulsatile avec un souffle et parfois un thrill. Elles sont souvent situées sur des extrémités (nez, lèvres, oreille, doigt...). La peau est parsemée de télangiectasies avec des artères et des veines volumineuses et battantes. Il existe souvent une hypertrophie localisée musculaire ou osseuse due à l'hypervascularisation régionale. Parfois un aspect de « faux angiome plan » est le seul marqueur malformatif (*figure 7*).

Classification angio-architecturale (*figure 8*)

Le terme fistule artério-veineuse (FAV) est employé lorsqu'il n'existe qu'une seule et large zone de shunt entre une ou plusieurs artères et une veine. Le terme de malformation artério-veineuse (MAV) est réservé à des shunts multiples formant un nidus alimenté par plusieurs artères et se drainant par une ou plusieurs veines. Une 3^{ème} forme a également été décrite correspondant à plusieurs artérioles se jetant dans une poche veineuse commune ; ces fistules de type artériolo-veineuses se situent dans la paroi de la poche veineuse. [13]

Evolution

Les malformations vasculaires sont hémodynamiquement actives et donc particulièrement dangereuses compte-tenu de l'hémo-détournement qui les accompagne. L'évolution d'une MAV se fait vers la stabilisation ou l'aggravation, qui peut être progressive ou brutale. Tout acte chirurgical ou endovasculaire, tout traumatisme et toute modification hormonale (puberté, grossesse, pilule) est susceptible de déclencher une poussée évolutive difficilement contrôlable, engageant parfois le pronostic vital. Quatre stades de sévérités cliniques ont été décrits par Schöbinger en 1996. Le premier stade correspond à une phase de *dormance*, cliniquement caractérisée par un « faux » angiome plan. Le deuxième stade est une phase *d'expansion* où le caractère rapide des flux devient manifeste : la lésion est alors battante, pulsatile et des vaisseaux dilatés deviennent visibles sous la peau. Le stade de *destruction* caractérise une 3^{ème} phase avec l'apparition de plaies, de zones de nécrose ou d'ulcérations de la lésion. La *décompensation cardiaque* signe le stade 4 (*Tableau 1*). Les complications des MAV sont dépendantes de leurs localisations. L'atteinte cutanée est la plus à risque, avec en cas d'atteinte des extrémités, un risque d'amputation important.

Examens complémentaires

Le diagnostic de MAV est suspecté cliniquement et confirmé par l'imagerie. L'écho-doppler retrouve une malformation vasculaire à flux rapide, utile pour distinguer les angiomes plans des MAV en phase de dormance. Cet examen mesure les débits des différents des différents shunts, information utile pour le suivi évolutif de la lésion. Un bilan artériographique initial est indispensable. Un cathétérisme sélectif des différentes branches artérielles détermine les afférences artérielles et le drainage veineux, le ou les points de shunt et caractérise le nidus. L'artériographie est l'examen de référence mais doit ensuite se limiter aux éventuels gestes d'embolisation afin de limiter l'irradiation des patients. L'IRM apprécie les rapports de la malformation avec les tissus environnants notamment grâce aux séquences T2 avec saturation de graisse (T2 FAT-SAT). Les vaisseaux sont le siège d'un flux rapide responsable d'un artefact en hyposignal T1 et T2 dessinant des vaisseaux serpentineux noirs au sein de la malformation caractéristiques des MAV. Le scanner est également utile en cas de lyse osseuse associée. La réalisation d'une biopsie n'est pas recommandée car elle est susceptible d'entraîner une poussée évolutive.

Prise en charge

Il est important de distinguer les fistules (FAV) des malformations artérioveineuses (MAV) car les premières sont guéries par un traitement bien conduit alors que les autres sont de traitement beaucoup plus complexe. Pour les MAV en phase de dormance, l'abstention thérapeutique est souvent proposée car nous ne sommes jamais sûrs d'être curatifs. En cas de poussée évolutive, un geste immédiat n'est pas obligatoire car la poussée peut être temporaire et cesser spontanément. Un traitement devient néanmoins indispensable en cas de complication hémorragique. Le traitement consiste alors à fermer l'ensemble des shunts et à occlure complètement le nidus en cas de MAV[14]. Les agents embolisants liquides comme la colle (n-butyl cyanoacrylate), l'éthylène vinyl alcohol (EVOH) ou l'hydroxyéthyl méthacrylate (pHEMA) sont privilégiés. Chaque matériau a ses avantages et ses inconvénients propres. La colle et le pHEMA présentent l'avantage de ne pas tatouer la peau comme pourrait le faire le tantale utilisé pour rendre l'EVOH radio-opaque [15]. Les ponctions directes sont aujourd'hui moins pratiquées du fait de l'amélioration de la navigabilité des microcathéters mais présentent l'intérêt de cibler directement le nidus ou de réaliser un abord rétrograde de la lésion par voie veineuse. Les exérèses chirurgicales peuvent être réalisées après embolisation mais doivent dans tous les cas être effectuées par des équipes entraînées, et être complètes et larges, par analogie aux tumeurs.

Les inhibiteurs de mTOR ne sont pas efficaces dans cette indication. Les bêta bloquants sont facilement utilisables et améliorent la symptomatologie douloureuse. Les thérapeutiques sont néanmoins encore insuffisantes aujourd'hui pour la prise en charge de ces lésions agressives.

INNOVATION EN BIOLOGIE MOLECULAIRE

Les progrès récents réalisés en biologie moléculaire ont permis une meilleure compréhension des voies de régulation de l'angiogenèse. Ainsi, toute mutation touchant un gène codant pour une protéine impliquée dans ces mécanismes de régulation peut être responsable d'une anomalie vasculaire. Des mutations somatiques des gènes TEK/TIE2, codant pour des récepteurs spécifiques

des cellules endothéliales, et du gène PIK3CA ont été détectées chez des patients porteurs de malformations veineuses [16]. De même, des mutations du gène MAP2K1 ont été identifiées dans des cas de MAV extra-crâniennes[17]. Le *syndrome de Sturge-Weber* est en lien avec une mutation activatrice de GNAQ [18]. Plusieurs mutations activatrices de gènes impliqués dans la voie mTOR ont été retrouvées dans des syndromes complexes comme les *syndromes de Klippel-Trenaunay*, de CLOVE ou de *Protée*; certains d'entre eux sont d'ailleurs regroupés dans une même entité nosologique appelée PROS pour « *PIK3CA-related overgrowth spectrum* » [6]. Chacune de ces anomalies pourraient constituer de nouvelles cibles thérapeutiques dans les années à venir.

Conflits d'intérêts : aucun

REFERENCES

- [1] Wassef M, Blei F, Adams D, Alomari A, Baselga E, Berenstein A, et al. Vascular anomalies classification: recommendations from the International Society for the Study of Vascular Anomalies. *Pediatrics* 2015;136:e203–e214.
- [2] Enjolras O, Picard A, Soupre V. Anomalies vasculaires superficielles. *Encycl Med Chir. Elsevier Masson SAS, Paris), dermatologie*; 2008.
- [3] Léauté-Labrèze C, Harper JI, Hoeger PH. Infantile haemangioma. *The Lancet* 2017;390:85–94. doi:10.1016/S0140-6736(16)00645-0.
- [4] Girard C, Bigorre M, Guillot B, Bessis D. PELVIS syndrome. *Arch Dermatol* 2006;142:884–888.
- [5] Hoeger PH, Harper JI, Baselga E, Bonnet D, Boon LM, Atti MCD, et al. Treatment of infantile haemangiomas: recommendations of a European expert group. *Eur J Pediatr* 2015;174:855–65. doi:10.1007/s00431-015-2570-0.
- [6] Keppler-Noreuil KM, Rios JJ, Parker VER, Semple RK, Lindhurst MJ, Sapp JC, et al. PIK3CA - related overgrowth spectrum (PROS): Diagnostic and testing eligibility criteria, differential diagnosis, and evaluation. *Am J Med Genet A* 2015;167:287–95. doi:10.1002/ajmg.a.36836.
- [7] Mazoyer E, Enjolras O, Bisdorff A, Perdu J, Wassef M, Drouet L. Coagulation disorders in patients with venous malformation of the limbs and trunk: a case series of 118 patients. *Arch Dermatol* 2008;144:861–867.
- [8] Batisse F, Schmitt A, Vendeuvre T, Herbreteau D, Bonnard C. Aneurysmal bone cyst: A 19-case series managed by percutaneous sclerotherapy. *Orthop Traumatol Surg Res* 2016;102:213–6. doi:10.1016/j.otsr.2015.11.016.
- [9] Nadal M, Giraudeau B, Tavernier E, Jonville-Bera A, Lorette G, Maruani A. Efficacy and Safety of Mammalian Target of Rapamycin Inhibitors in Vascular Anomalies: A Systematic Review. *Acta Derm Venereol* 2016;96:448–52. doi:10.2340/00015555-2300.
- [10] Boscolo E, Limaye N, Huang L, Kang K-T, Soblet J, Uebelhoer M, et al. Rapamycin improves TIE2-mutated venous malformation in murine model and human subjects. *J Clin Invest* 2015;125:3491–504. doi:10.1172/JCI76004.
- [11] Gabeff R, Lorette G, Herbreteau D, le Touze A, Goga D, Maruani A. Malformations lymphatiques kystiques superficielles. *Ann. Dermatol. Vénérologie*, vol. 144, Elsevier Masson; 2017, p. 389–397.
- [12] Adams DM, Trenor CC, Hammill AM, Vinks AA, Patel MN, Chaudry G, et al. Efficacy and safety

of sirolimus in the treatment of complicated vascular anomalies. *Pediatrics* 2016:peds–2015.

[13] Houdart E, Gobin YP, Casasco A, Aymard A, Herbreteau D, Merland JJ. A proposed angiographic classification of intracranial arteriovenous fistulae and malformations. *Neuroradiology* 1993;35:381–385.

[14] Le Fourn É, Herbreteau D, Papagiannaki C, Lorette G, Sirinelli D, Goga D, et al. Efficacy and safety of embolization in arteriovenous malformations of the extremities and head and neck: a retrospective study of 32 cases. *Eur J Dermatol* 2015;25:52–56.

[15] Greene R. Letter regarding: Absence of skin discoloration after transarterial embolization of a subcutaneous auricular arteriovenous malformation with PHIL. *Interv Neuroradiol* 2017;23:112–112. doi:10.1177/1591019916680572.

[16] Limaye N, Kangas J, Mendola A, Godfraind C, Schlögel MJ, Helaers R, et al. Somatic Activating PIK3CA Mutations Cause Venous Malformation. *Am J Hum Genet* 2015;97:914–21. doi:10.1016/j.ajhg.2015.11.011.

[17] Couto JA, Huang AY, Konczyk DJ, Goss JA, Fishman SJ, Mulliken JB, et al. Somatic MAP2K1 Mutations Are Associated with Extracranial Arteriovenous Malformation. *Am J Hum Genet* 2017;100:546–54. doi:10.1016/j.ajhg.2017.01.018.

[18] Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, Baugher JD, Frelin LP, Cohen B, et al. Sturge–Weber Syndrome and Port-Wine Stains Caused by Somatic Mutation in GNAQ. *N Engl J Med* 2013;368:1971–9. doi:10.1056/NEJMoa1213507.

LEGENDES TABLEAUX ET FIGURES

**Figure 1 : Classification ISSVA simplifiée ;
MAV : malformation artério-veineuse ; FAV : fistule artério-veineuse**

**Figure 2 : Hémangiomes immatures
Hémangiome « cyrano » (A) ; Hémangiome mixte dorsal (B) ; Séquelle d'un hémangiome jugal chez une jeune fille de 8 ans (C)**

**Figure 3 : Malformations capillaires
A : Malformation capillaire hyperplasique de la lèvre inférieure ; B : Malformation vasculaire complexe du membre inférieur gauche regroupant des contingents veineux, lymphatique et capillaire ; C : Un célèbre angiome plan du sommet du crâne ; D : Télangiectasies multiples de la paume de la main dans le cadre d'une maladie de Rendu-Osler.**

**Figure 4 : Malformations veineuses
Malformations veineuses étendues du cou (A) et de la cuisse (B).**

**Figure 5 : Malformation veineuse jugale gauche
Photographie (A) et images IRM en séquence T2 FAT-SAT (B & C) d'une malformation veineuse jugale gauche.**

Figure 6 : Malformations lymphatiques

Photographie (A) et cliché de scopie après ponction et opacification (B) d'une malformation lymphatique macrokystique cervicale ; Ponction liquidienne d'une malformation lymphatique macrokystique intra-abdominale permettant le recueil d'un liquide jaunâtre (C) ; Multiples vésicules en rapport avec une malformation lymphatiques microkystique dorsale (D)

Figure 7 : Malformations artério-veineuses

A : Malformation artério-veineuse agressive de la face ; Photographie (B) et angiographie de profil (C) d'une fistule artério-veineuse post-traumatique de la lèvre supérieure (flèche rouge).

Figure 8 : Classification angio-architecturale des malformations artério-veineuses rapportée par Houdart (1993)

A : fistule artério-veineuse ; B : fistule artériolo-veineuse ; C : malformation artériolo-veinulaire (nidus)

Tableau 1 : Classification de la sévérité des MAV superficielles de Schöbinger (1996)

Table 1 : Schöbinger clinical staging system of arteriovenous malformations (1996)

Anomalies Vasculaires

Tumeurs

Hémangiomes
immatures

Autres

Malformations

Flux lent

Malformations
capillaires

Malformations
lymphatiques

Malformations
veineuses

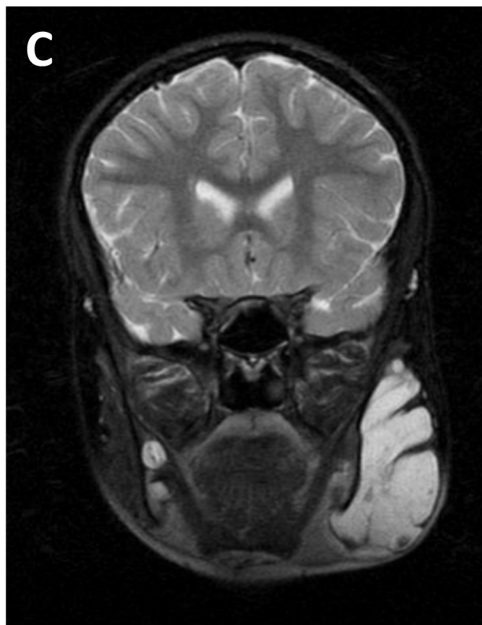
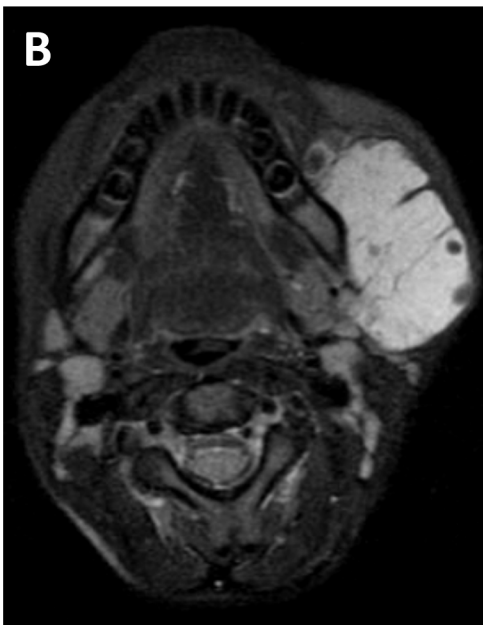
Flux rapide

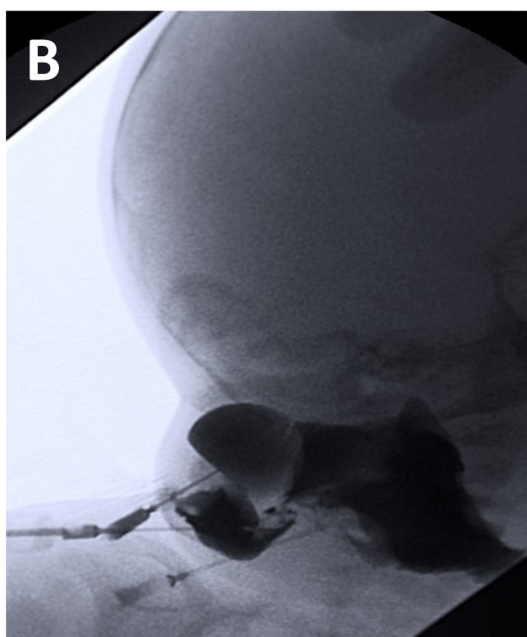
MAV / FAV

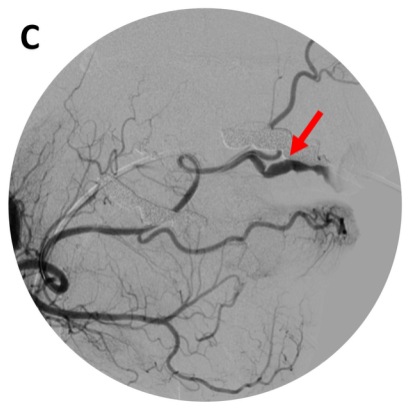


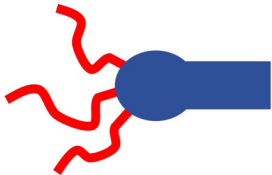
A**B****C****D**

A**B**

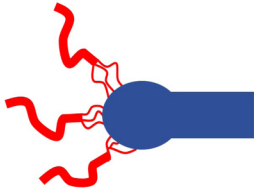




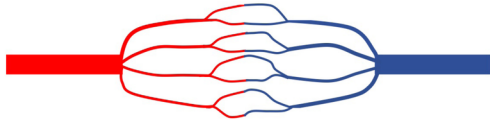




A



B



C

Stade I : phase de quiescence	Tache rouge chaude avec un shunt artério-veineux confirmé à l'échographie-doppler
Stade II : phase d'expansion	Majoration de la malformation qui devient battante avec un thrill palpable et l'apparition de veines tortueuses
Stade III : phase de destruction	Stade II compliqué de lésion cutané à type de nécrose, d'infection, d'hémorragie ou de douleurs persistantes
Stade IV : phase de décompensation	Stade III compliqué d'insuffisance cardiaque

Tableau 1 : Classification de la sévérité des MAV superficielles de Schöbinger (1996)

Table 1 : Schöbinger clinical staging system of arteriovenous malformations (1996)