



## EDITORIAL

### Anomalias Vasculares

Luísa Ciucci Biagioni 

Centro Paulista de Anomalias Vasculares (CAPV), Hospital Santa Marcelina, Clínica Vascularline. São Paulo, São Paulo, Brasil.

Publicado em 25 de junho de 2022

As anomalias vasculares são doenças complexas, com diversas apresentações clínicas. Em tempos antigos, algumas manchas arroxeadas já foram vistas como maldição e ao longo dos séculos começaram a ser descritas como parte de outras doenças, ganhando epônimos diversos. Nas últimas décadas consagrou-se o uso do termo “hemangioma” para descrever boa parte das anomalias vasculares, causando um grande problema no diagnóstico e tratamento dos pacientes.

Grupos Europeus e Americanos passaram a se dedicar ao estudo das anomalias e Mulliken e Glowacki propuseram em 1982, uma classificação baseada nos estudos histopatológicos e nas manifestações clínicas. Nascia então um primeiro esboço da classificação<sup>1</sup> que é hoje adotada pelo *International Society for the Study of Vascular Anomalies* (ISSVA) também criada pelo grupo inicial.

A classificação da ISSVA divide as anomalias em dois grandes grupos de doenças, os tumores vasculares e as malformações. O hemangioma é o representante mais comum do grupo dos tumores, onde também se encontram os hemangioendoteliomas e os angiossarcomas. O termo “oma” que remete a tumor passou a ser usado exclusivamente para esse grupo. Já as malformações vasculares foram subdivididas de acordo com o tipo de vaso acometido podendo ser apenas capilares, linfáticas, venosas ou arteriais, combinadas ou associadas a malformações de outras estruturas<sup>2</sup>.

Dentro desse grupo estão as síndromes de Klippel Trenaunay, Sturge Weber e Parkes Weber.

A estratificação e correto diagnóstico dos pacientes permitiu um avanço exponencial no tratamento nas últimas duas décadas. Os hemangiomas infantis, tumores benignos mais frequentes da infância, têm um crescimento acelerado nos primeiros 2 anos de vida. Eram tratados anteriormente com conduta expectante, corticóides e interferon com eficácia limitada e muitas sequelas. O uso dos b-bloqueadores foi estudado após observação da regressão de um hemangioma gigante em criança hipertensa<sup>3</sup> e atualmente é a primeira opção de tratamento, associada a outras modalidades como laserterapia ou cirurgia.

As malformações vasculares, causadas em sua maioria por mutações somáticas aleatórias durante o período embrionário, podem levar a diferentes fenótipos como pequenos cistos linfáticos, lagos venosos ou até malformações de vasos principais como agenesias de veias. Os sintomas podem estar presentes desde o nascimento ou aparecer após estímulos como trauma local, puberdade, gestação, infecção ou cirurgias. Muitos pacientes foram submetidos a tratamento cirúrgico sem sucesso, como ligadura de artérias nutridoras das malformações, gerando sequelas e muitas vezes piora dos sintomas. O tratamento evoluiu de maneira menos invasiva com indicação de agentes esclerosantes ou embolizações das estruturas anômalas

#### Correspondência:

End: Avenida Ibirapuera, 2907 (conjunto 1308/1309). Bairro: Indianópolis. São Paulo, SP, Brasil | CEP: 04.029-200  
E-mail: [luisaciucci@gmail.com](mailto:luisaciucci@gmail.com)

<https://doi.org/10.21876/rcshci.v12i1.1266>

Como citar este artigo: Biagioni LC. Vascular anomalies. Rev Cienc Saude. 2022;12(2):1-2.

<https://doi.org/10.21876/rcshci.v12i1.1266>

2236-3785/© 2022 Revista Ciências em Saúde. Este é um artigo de acesso aberto distribuído sob uma licença CC BY-NC-SA.  
([https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/deed.pt\\_BR](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/deed.pt_BR))



para oclusão das lesões sem prejuízo de outras estruturas. Além disso, tratamentos coadjuvantes como laserterapia para os componentes superficiais, termoablação de veias tronculares malformadas e cirurgias para ressecção parcial ou completa de algumas lesões também têm sido usados com sucesso.

Na última década uma nova fronteira se abriu para a compressão das anomalias vasculares com o estudo das mutações genéticas presentes em cada doença. Algumas malformações vasculares partilham mutações já identificadas previamente em tumores e podem conferir vantagens adaptativas às células que contêm essas mutações. Ao contrário de mutações em células germinativas, as mutações somáticas são conhecidas como “mosaico” já que apenas parte das células apresentará a alteração e desenvolverá o fenótipo.

A grande importância do estudo genético nos portadores de malformação é a possibilidade de terapia-alvo utilizando medicações que regulam as vias de sinalização celular comprometidas pelas mutações<sup>4,5</sup>.

Simplificando, esses fármacos podem controlar efeitos sistêmicos e locais das malformações como coagulação intravascular localizada, linfangites de repetição, doença linfática óssea e até reduzir o volume das lesões.

O sirolimo, um inibidor do receptor mTOR (parte da via de sinalização celular PIK3CA-mTOR AKT) foi a primeira droga utilizada como terapia alvo, já estudada em ensaios clínicos, com bons resultados<sup>6,7</sup>. Outras drogas, algumas já usadas para alguns tipos de câncer, estão sendo testadas com resultados variáveis como trametinib (inibidor de MEK, via de sinalização ras-mapk-mek) e alpelisib (bloqueador do PIK3alfa)<sup>8</sup>.

Apesar de serem doenças raras, acometendo de 0,5 -3% da população<sup>9</sup>, as anomalias vasculares podem causar grande prejuízo na qualidade de vida dos doentes, principalmente caso não sejam diagnosticadas e tratadas de maneira adequada. O primeiro passo é conhecer esse grande grupo de doenças e sempre que possível ou necessário referenciar os pacientes para acompanhamento em grupos multidisciplinares especializados.

## REFERÊNCIAS

1. Mulliken JB, Glowacki J. Hemangiomas and vascular malformations in infants and children: a classification based on endothelial characteristics. *Plast Reconstr Surg*. 1982;69(3):412-22. <https://doi.org/10.1097/00006534-198203000-00002>
2. Carqueja IM, Sousa J, Mansilha A. Vascular malformations: classification, diagnosis and treatment. *Int Angiol*. 2018;37(2):127-42. <https://doi.org/10.23736/S0392-9590.18.03961-5>
3. Léauté-Labrèze C, Dumas de la Roque E, Hubiche T, Boralevi F, Thambo JB, Taïeb A. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. *N Engl J Med*. 2008;358(24):2649-51. <https://doi.org/10.1056/NEJMc0708819>
4. Gu H, Liu H, Cai R, Chen H, Lin X. Managing vascular anomalies in the era of genetics and precision medicine: an opportunity or a challenge? *Ann Plast Surg*. 2021;86(3S Suppl 2):S269-72. <https://doi.org/10.1097/SAP.0000000000002723>
5. Le Cras TD, Goines J, Lakes N, Pastura P, Hammill AM, Adams DM, et al. Constitutively active PIK3CA mutations are expressed by lymphatic and vascular endothelial cells in capillary lymphatic venous malformation. *Angiogenesis*. 2020;23(3):425-42. <https://doi.org/10.1007/s10456-020-09722-0>
6. Adams DM, Trenor CC 3rd, Hammill AM, Vinks AA, Patel MN, Chaudry G, et al. Efficacy and safety of sirolimus in the treatment of complicated vascular anomalies. *Pediatrics*. 2016;137(2):e20153257. <https://doi.org/10.1542/peds.2015-3257>
7. Freixo C, Ferreira V, Martins J, Almeida R, Caldeira D, Rosa M, et al. Efficacy and safety of sirolimus in the treatment of vascular anomalies: A systematic review. *J Vasc Surg*. 2020;71(1):318-27. <https://doi.org/10.1016/j.jvs.2019.06.217>
8. Venot Q, Blanc T, Rabia SH, Berteloot L, Ladraa S, Duong JP, et al. Targeted therapy in patients with PIK3CA-related overgrowth syndrome. *Nature*. 2018;558(7711):540-6. <https://doi.org/10.1038/s41586-018-0217-9>
9. Eifert S, Villavicencio JL, Kao TC, Taute BM, Rich NM. Prevalence of deep venous anomalies in congenital vascular malformations of venous predominance. *J Vasc Surg*. 2000;31(3):462-71. PMID: 10709058