

# Angiología

**Actualización en el diagnóstico y  
tratamiento de las  
malformaciones vasculares.  
Revisión narrativa**

**Update on the diagnosis and  
treatment of vascular  
malformations. Narrative review**

10.20960/angiologia.00869

09/29/2026

**0869**

**Actualización en el diagnóstico y tratamiento de las malformaciones vasculares. Revisión narrativa**

*Update on the diagnosis and treatment of vascular malformations. Narrative review*

Christopher Joran Peña Castillo, Jesús Alejandro López-Silva, Mariam Yuleska Pino-Valbuena, Omar Enrique Balza Rojas, Cristian Jhonnatan Pino-Valbuena, Carmen Elena Salas-Vera

Centro de Investigaciones Quirúrgicas y Vasculares Vesalius. Mérida, Venezuela

Recibido: 11/04/2026

Aceptado: 17/06/2026

**Correspondencia:** Mariam Yuleska Pino Valbuena. Centro de Investigaciones Quirúrgicas y Vasculares Vesalius. Centro Médico Sigma. Av. Las Américas, Consultorio 3109. Mérida 5101, Venezuela

*Agradecimientos: los autores expresan su agradecimiento al Centro Vascular Vesalius por su respaldo institucional y por fomentar activamente la investigación científica en el ámbito de la salud vascular. Su compromiso con el desarrollo académico ha sido fundamental para la realización de esta revisión narrativa.*

*Fuentes de financiación: esta revisión narrativa fue realizada en el marco de las actividades académicas del Centro Vascular Vesalius. No se recibió financiación específica por parte de agencias públicas, privadas o sin fines de lucro para la realización de este trabajo.*

*Declaración de conflicto de intereses: los autores declaran que no existen conflictos de intereses que puedan influir en el contenido, análisis o interpretación de la información presentada en esta revisión narrativa.*

*Inteligencia artificial: los autores declaran no haber usado inteligencia artificial (IA) ni ninguna herramienta que use IA para la redacción del artículo.*

## **RESUMEN**

Las anomalías del sistema vascular son alteraciones congénitas del desarrollo de vasos sanguíneos y linfáticos, clasificadas por la International Society for the Study of Vascular Anomalies en tumores y malformaciones, con base en criterios clínicos, histopatológicos y moleculares. Esta revisión narrativa actualiza el diagnóstico y tratamiento de estas patologías, integrando avances recientes en biología vascular, imagenología y terapias dirigidas. Se realizó una búsqueda bibliográfica en PubMed, SciELO, Dialnet, Google Académico y Medline, con descriptores DeCS/MeSH, que abarcaba el periodo 2021 al 2025. Se seleccionaron 32 estudios centrados en el abordaje diagnóstico y terapéutico de las malformaciones vasculares. Estas lesiones se clasifican según el vaso predominante y el patrón de flujo. Las de flujo lento son más frecuentes y se manifiestan desde el nacimiento; las de flujo rápido, como las malformaciones arteriovenosas, presentan mayor agresividad clínica. A nivel molecular, mutaciones en genes como *PIK3CA*, *TEK*, *KRAS* y *GNAQ* activan vías de señalización intracelular, lo que ha permitido el desarrollo de terapias dirigidas como sirolimus y propranolol. El diagnóstico se basa en la evaluación clínica y estudios de imagen. El tratamiento incluye opciones farmacológicas, escleroterapia, embolización, cirugía y láser, seleccionadas según tipo, localización y sintomatología, dentro de un enfoque multidisciplinario.

**Palabras claves:** Malformaciones vasculares. Malformaciones arteriovenosas. Anomalías linfáticas. Sirolimus. Escleroterapia.

## **ABSTRACT**

Vascular anomalies are congenital alterations in the development of blood and lymphatic vessels, classified by the International Society for the Study of Vascular Anomalies into tumours and malformations, based on clinical, histopathological, and molecular criteria. This narrative review updates the diagnosis and treatment of these entities, integrating recent advances in vascular biology, imaging, and targeted therapies. A bibliographic search was conducted in PubMed, SciELO, Dialnet, Google Scholar, and Medline, using DeCS/MeSH descriptors, covering the period from 2021 to 2025. Thirty-two studies focusing on the diagnostic and therapeutic approach to vascular malformations were selected. These lesions are classified according to the predominant vessel and flow pattern. Slow-flow lesions are more common and manifest from birth; fast-flow lesions, such as arteriovenous malformations, are more clinically aggressive. At the molecular level, mutations in genes such as PIK3CA, TEK, KRAS, and GNAQ activate intracellular signalling pathways, which has led to the development of targeted therapies such as sirolimus and propranolol. Diagnosis is based on clinical evaluation and imaging studies. Treatment includes pharmacological options, sclerotherapy, embolisation, surgery, and laser therapy, selected according to type, location, and symptoms, within a multidisciplinary approach.

**Keywords:** Vascular malformations. Arteriovenous malformations. Lymphatic anomalies. Sirolimus. Sclerotherapy.

## **INTRODUCCIÓN**

Las anomalías vasculares (AV) son alteraciones congénitas del desarrollo vascular que comprenden un espectro amplio de entidades clínicas con manifestaciones variables según el tipo de vaso afectado, el flujo hemodinámico y la localización anatómica (1-3). La clasificación más aceptada, propuesta por la International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA), las divide en: tumores vasculares, lesiones proliferativas como los hemangiomas infantiles y malformaciones vasculares (MV), que resultan de errores en la morfogénesis vascular y no presentan proliferación endotelial significativa (1,2).

Las MV se agrupan según el vaso predominante en capilares, venosas, linfáticas, arteriovenosas y combinadas. Las de flujo lento (capilares, venosas y linfáticas) son las más frecuentes y suelen manifestarse desde el nacimiento, con crecimiento proporcional al desarrollo del paciente. En contraste, las malformaciones arteriovenosas (MAV), de flujo rápido, presentan mayor agresividad clínica por su asociación con dolor, sangrado, ulceración e insuficiencia cardíaca de alto gasto (2,4).

La epidemiología de las MV varía según el subtipo y la población estudiada. Un estudio de cohorte nacional en Corea del Sur, que incluyó más de 70 000 pacientes entre 2008 y 2021, estimó una incidencia anual de 9,85 casos por cada 100 000 habitantes. Las malformaciones linfáticas fueron las más frecuentes (5,82/100 000), seguidas por las capilares (2,31/100 000), venosas (1,48/100 000) y arteriovenosas (0,24/100 000). En población pediátrica, las malformaciones linfáticas predominan en menores de 5 años, con localización cervical en más del 85 % de los casos, como lo evidencian series clínicas de referencia en América Latina (5-7). Aunque la mayoría de estas lesiones son esporádicas, algunas formas familiares, como la malformación venosa cutáneo mucosa, han sido documentadas en contextos hereditarios (1,3).

Desde el punto de vista molecular, se han identificado mutaciones somáticas en genes como *PIK3CA*, *TEK (TIE2)*, *MAP2K1*, *KRAS* y *GNAQ*, que activan vías de señalización como PI3K/AKT/mTOR y RAS/MAPK/ERK. Estas alteraciones

explican la proliferación anómala, la persistencia de vasos inmaduros y la displasia vascular observada en distintos subtipos de MV (8,9). Este conocimiento ha permitido el desarrollo de terapias dirigidas como sirolimus, con resultados prometedores en lesiones complejas o refractarias (2,9).

El diagnóstico se basa en una evaluación clínica detallada, complementada con estudios de imagen como ecografía Doppler, resonancia magnética y tomografía computarizada. La caracterización del flujo, la extensión anatómica y la relación con estructuras adyacentes son claves para definir el abordaje terapéutico, que puede incluir observación, tratamiento farmacológico, escleroterapia, embolización o cirugía (2,4).

Esta revisión narrativa tiene como objetivo actualizar y sintetizar el conocimiento actual de las malformaciones vasculares, reforzando sus aspectos generales, con énfasis en los avances recientes en diagnóstico y tratamiento que favorecen un abordaje clínico más preciso, integral y multidisciplinario.

## **METODOLOGÍA**

Se llevó a cabo una revisión narrativa centrada en las actualizaciones diagnósticas y terapéuticas de las malformaciones vasculares. La búsqueda se realizó en las bases de datos PubMed, SciELO, Dialnet, Google Académico y Medline, utilizando descriptores en ciencias de la salud DeCS/MeSH, en un intervalo temporal comprendido entre los años 2021 y 2025. Se establecieron como criterios de inclusión los estudios publicados en los últimos 5 años que correspondieran a revisiones narrativas, revisiones sistemáticas o metaanálisis, y que abordaran temas relacionados con malformaciones vasculares, sus estrategias diagnósticas y opciones terapéuticas actuales. Como resultado, se identificaron 58 artículos, de los cuales se incluyeron 32 estudios que cumplían con los criterios establecidos, y se excluyeron 26 por no ajustarse a los parámetros definidos.

## **RESULTADOS**

Las AV abarcan una gran cantidad de alteraciones estructurales y consecuentemente funcionales de elementos vasculares. Dichas alteraciones son heterogéneas, comprendidas en dos grupos principales: tumores vasculares (TV) y malformaciones vasculares (MV). Los TV son lesiones caracterizadas por una proliferación anormal del tejido vascular, es decir, un crecimiento excesivo de las células que forman los vasos sanguíneos; en contraste, las MV son deformidades de la arquitectura de los vasos que afectan a venas, arterias y vasos linfáticos, y que generalmente se acentúan y progresan en proporción al crecimiento y desarrollo del individuo (10).

La angiogénesis inicia como consecuencia a la unión de factores de crecimiento como la angiopoyetina, VEGF (factor de crecimiento endotelial vascular o *vascular endothelial growth factor*) o PDGF (factor de crecimiento de plaquetas o *platelet-derived growth factor*) con receptores de tirosina-cinasa como TIE2 en las células endoteliales. Secundario a ellos inician las diferentes vías de señalización necesarias para el desarrollo y proliferación de vasos sanguíneos (11).

Una de las principales vías es la PI3K/ AKT/ mTOR (fosfatidilinositol 3 cinasa o *phosphoinositide 3 kinase* / proteína cinasa B o *protein kinase B* / diana de rapamicina en mamíferos o *mammalian target of rapamycin*). Esta vía inicia con la activación de PI3K, una enzima que cataliza la conversión de fosfatidilinositol bifosfato (PI2P) en fosfatidilinositol trifosfato (PIP3) en la membrana plasmática. El aumento de PIP3 actúa como un segundo mensajero que recluta y activa a la proteína cinasa B (AKT) en la periferia de la célula, para fosforilar múltiples proteínas que favorecen la supervivencia, proliferación y migración de las células endoteliales. Esto se logra al inhibir reguladores de la apoptosis y al activar a mTOR, que promueve la producción de componentes necesarios para la producción de nuevos vasos sanguíneos (12,13).

Otra vía de señalización es la Ras/MAPK (proteína cinasa activada por mitógeno o *mitogen-activated protein kinase*); en ella inicialmente se induce la conversión de Ras de su forma inactiva (GDP) a activa (GTP), permitiendo

su participación en la cascada de señalización. Ras activa a la cinasa Raf, que fosforila y activa a MEK (MAPK/ERK cinasa), la cual, a su vez, fosforila a ERK (cinasa regulada por señal extracelular o *extracellular-signal regulated kinase*) 1 y 2. Los ERK activados se translocan al núcleo, donde fosforilan proteínas transactivadoras responsables de regular la proliferación, diferenciación y supervivencia celular. *RASA1* y *PTEN* actúan como reguladores negativos, inhibiendo esta cascada para mantener el equilibrio en procesos como la angiogénesis y la integridad vascular. Estas vías no actúan aisladas, sino que están interconectadas y pueden influirse mutuamente (12).

La activación anormal de estas rutas enzimáticas lleva a una proliferación descontrolada, formación de vasos anómalos, cambios estructurales y alteraciones en la angiogénesis. Muchas de estas mutaciones son somáticas, limitadas a las células de los vasos afectados, lo que explica la naturaleza localizada de ciertas lesiones (11,14).

Las anomalías vasculares desde el punto de vista funcional se pueden clasificar según la velocidad del flujo sanguíneo, debido a las características específicas de los vasos afectados y a la naturaleza de la circulación en cada lesión. En las anomalías de flujo lento predominan los vasos venosos, linfáticos o capilares, que tienen una circulación más pausada y no requieren una presión elevada para mantener el flujo, lo que se refleja en una circulación no pulsátil, blanda y de desarrollo gradual (12).

La principal vía implicada en las malformaciones de flujo lento es la TIE2/PI3K/AKT/mTOR, que al establecer una activación sostenida favorece la proliferación, alteraciones en la maduración vascular y displasia de los vasos venosos, capilares y linfáticos, lo que se traduce en vasos dilatados, tortuosos y aberrantes; en estas malformaciones los vasos afectados están mal estructurados y con paredes delgadas. Se manifiestan clínicamente como lesiones superficiales, blandas, azuladas y con tendencia a la trombosis (12,14). La vía PI3K/AKT también regula la supervivencia celular. Cuando está hiperactivada las células vasculares tienden a sobrevivir en

condiciones donde normalmente podrían morir, lo que facilita la persistencia y crecimiento de los vasos anómalos (14).

Las anomalías de flujo rápido, como las MAV, involucran conexiones directas entre arterias y venas sin capilares intermedios, donde la sangre pasa directamente de arterias a venas sin atravesar una red capilar. Esto genera un flujo sanguíneo elevado y turbulento (12). En ellas están involucradas las mutaciones en genes que afectan la vía Ras/MAPK/ERK, como *KRAS*, *BRAF*, *MAP2K1*, que inducen crecimiento descontrolado y formación de conexiones arteriovenosas; dado que, en condiciones normales, ella controla la diferenciación y maduración de los vasos (12,14).

### **Clasificación actualizada ISSVA (2018-2024)**

Para reducir la ambigüedad terminológica y ordenar esta complejidad, la International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA) ha establecido una clasificación global, considerada hoy el estándar tanto en la práctica clínica como en la investigación (15). Basada en la propuesta inicial de Mulliken y Glowacki (1982), esta clasificación se ha refinado periódicamente con los avances en biología vascular y genética, y destaca la actualización de 2018 y los ajustes sucesivos hasta 2024, que consolidan su vigencia (3,16).

El sistema distingue dos grandes grupos con bases biológicas e histológicas diferentes: los TV, caracterizados por proliferación endotelial y curso regresivo, frente a las MV derivadas de errores de morfogénesis y alteraciones estructurales sin proliferación celular primaria (16,17). Estas últimas suelen ser congénitas, se manifiestan desde el nacimiento y persisten toda la vida, con crecimiento proporcional al paciente, lo que exige seguimiento longitudinal y decisiones terapéuticas prudentes (4).

### **Subtipos de malformaciones vasculares**

La ISSVA organiza las malformaciones según el vaso predominante y el patrón de flujo, lo que orienta el diagnóstico y manejo inicial (16).

Las malformaciones capilares, de flujo lento, incluyen lesiones clásicas como la “mancha en vino de Oporto”, el *nevus* simple y variantes reticuladas; su repercusión depende de la localización y extensión (3,15).

Las MV, también de bajo flujo, son las más frecuentes; derivan de angiogénesis desorganizada y abarcan desde formas comunes hasta entidades familiares cutáneo-mucosas, glomuvenosas y el síndrome Blue Rubber Bleb Nevus, con implicaciones clínicas como dolor, coagulopatía localizada y deformidad estética (8).

Las malformaciones linfáticas, igualmente de bajo flujo, se caracterizan por canales dilatados y se clasifican en macroquísticas, microquísticas o mixtas; pueden asociar infecciones recurrentes, sangrado y compromiso funcional, incluyendo formas complejas como la linfangiomatosis kaposiforme (15,16,18).

En contraste, las MAV son de alto flujo, con comunicaciones directas o nidos complejos, consideradas las más agresivas por su potencial de dolor, ulceración, sangrado y riesgo de insuficiencia cardíaca de alto gasto (3).

Finalmente, las formas combinadas reúnen más de un tipo de vaso con patrones de flujo variables; ejemplos como MCV, MLV y MCLV ilustran la necesidad de abordajes multidisciplinarios y planes individualizados (4).

### **Síndromes asociados**

La actualización ISSVA subraya que muchas malformaciones se integran en síndromes de sobrecrecimiento vinculados a mutaciones somáticas y hereditarias en vías de señalización, como el síndrome de Klippel-Trenaunay, que combina malformación capilar-venosa-linfática con sobrecrecimiento y venas laterales persistentes, asociado a mutaciones activadoras en PIK3CA, lo que explica su fenotipo progresivo y respuesta potencial a terapias anti-PI3K (8,15).

El síndrome de Parkes Weber, de alto flujo, suma malformación capilar y microfístulas arteriovenosas con sobrecrecimiento; se integra en el espectro PROS y plantea retos hemodinámicos y terapéuticos (3,14,15).

Por su parte, el síndrome de Sturge-Weber se relaciona con malformación capilar facial segmentaria en territorio trigeminal y mutaciones en *GNAQ*, con afectación neurológica leptomeníngea y riesgo de glaucoma, lo que exige coordinación interdisciplinaria (16).

La malformación venosa cutaneomucosa familiar, vinculada a alteraciones en *TIE2*, muestra penetrancia variable y relevancia diagnóstica en casos familiares (8).

Otros síndromes como CLOVES (PIK3CA), Maffucci y Proteus ejemplifican entidades con riesgo tumoral y complejidades quirúrgicas que requieren vigilancia específica (8,14).

### **Diagnóstico**

El diagnóstico de las AV se fundamenta en una evaluación clínica minuciosa, técnicas de imagen que caractericen flujo y extensión, y análisis genético, lo que permite distinguir tumores de malformaciones y orientar el tratamiento con seguridad (19,20). La historia clínica debe documentar inicio, evolución temporal, cambios asociados a crecimiento, pubertad o embarazo, y síntomas como dolor, sangrado, infecciones o signos de alto gasto (20). El examen físico incluye inspección y palpación del color, contorno, temperatura y compresibilidad, además de auscultación para detectar soplos o frémito, útil en lesiones de alto flujo como MAV (19,21).

La ecografía Doppler es la herramienta inicial por su inocuidad y eficacia para tipificar el patrón de flujo; diferencia lesiones de alto y bajo flujo, visualiza estructuras vasculares y guía procedimientos como la escleroterapia (19,22,23). Su interpretación requiere reconocer señales características y correlacionarlas con la clínica para evitar sobretratamientos (19).

La resonancia magnética con contraste es la prueba de elección para cartografiar extensión y relación con tejidos blandos gracias a su resolución multiparamétrica (19,22). En malformaciones venosas, muestra masas lobuladas con flebolitos; en linfáticas, patrones multiquísticos; y en MAV,

nidos vasculares y realce precoz, rasgos que facilitan la planificación terapéutica (19,20,22). En anatomías críticas, la resonancia magnética orienta entre tratamiento conservador, farmacológico o intervenciones híbridas (24).

La tomografía computarizada complementa la evaluación en sospecha de compromiso óseo o calcificaciones y ofrece mapas anatómicos rápidos. La angiotomografía aporta detalle vascular indispensable en lesiones de alto flujo, delineando trayectos y nidos para una embolización segura (19,22).

El componente genético ha transformado la comprensión de las AV. Mutaciones en *TEK*, *PIK3CA*, *GNAQ*, *MAP2K1*, *KRAS* y *BRAF* explican gran parte del fenotipo y biología de estas lesiones, con implicaciones directas en diagnóstico y terapéutica (25). La identificación de estas alteraciones permite optar por tratamientos dirigidos como sirolimus (mTOR) o alpelisib (PI3K), que han demostrado beneficios clínicos en reducción de volumen y complicaciones (24,25).

### **Tratamiento farmacológico**

Existen diversas alternativas farmacológicas para el tratamiento de MV, entre las que están incluidas las terapias hormonales, inmunomoduladores, análogos de la somatostatina, entre otros (19).

El sirolimus, también conocido como rapamicina por ser descubierto en una muestra de suelo de Rapa Nui (Isla de Pascua), es un macrólido inhibidor alostérico de mTOR, derivado de la bacteria *Streptomyces hygroscopicus*, capaz de reducir el crecimiento de MV y de restaurar el tejido vascular normal, además de reducir el dolor, mejorar la limitación funcional, detener el sangrado, supurado e infección con rápida efectividad, con efectos también en aquellos pacientes refractarios a tratamientos convencionales, adaptando incluso las condiciones para retomar o recibir cirugía o escleroterapia. La efectividad del sirolimus en la reducción del volumen de las lesiones vasculares parece ser variable según su subtipo, y muestra

resultados más significativos en la reducción del tamaño de las lesiones en pacientes con malformaciones linfáticas, especialmente en niños (20,26).

El uso del sirolimus se realiza a dosis estándar (21), buscando mantener una concentración sérica de 10-15 ng/ml; sin embargo, sus niveles séricos muestran una variación interindividual, pues bajo las mismas dosis varían mucho entre cada paciente, por lo que se destaca la importancia de realizar un seguimiento riguroso y ajustes de las dosis durante la aplicación del tratamiento, que no debería ser interrumpido de manera precoz por la posibilidad de inducir un aumento paradójico del dolor. Se recomienda mantener el tratamiento durante 1 o 2 años (22).

El 96 % de los pacientes presenta efectos adversos, sin embargo, estos suelen ser leves, manejables y reversibles, como son astenia, mucositis, diarrea, cefalea, *rash* cutáneo, hiperlipidemia, neutropenia, infecciones como celulitis, alopecia y reflujo gastroesofágico (20,22,26).

El propranolol es otra de las alternativas farmacológicas que se utiliza para el tratamiento de MV. Es un betabloqueador no selectivo con actividad estabilizadora de membrana, inhibe el crecimiento de vasos sanguíneos, disminuyendo los factores de crecimiento tumoral y otras citocinas angiogénicas. Su uso inhibe la liberación de óxido nítrico, generando vasoconstricción, además de ser capaz de inducir la apoptosis de células capilares endoteliales (23).

Los estudios de la efectividad del propranolol en pacientes pediátricos utilizaron 0,5-1 mg/kg/días separados en 3 dosis al día, aumentándolo gradualmente a 2 mg/kg/día con la misma cantidad de dosis, obteniendo respuesta en el 90-95 % de los casos a las pocas semanas de iniciado el tratamiento. Se reporta que el propranolol oral muestra mejores resultados al utilizarse solo que con adyuvantes durante su administración y se recomienda su uso solo en pacientes mayores a las 8 semanas de vida (24,25). La duración del tratamiento varía generalmente de 5,5 a 10,5 meses, y alcanza una respuesta final mayormente a los 6 meses de iniciado el tratamiento, salvo en casos excepcionales como en hemangiomas

infantiles grandes y profundos, donde la respuesta puede extenderse hasta 2 años de iniciada la terapia. La suspensión del medicamento debe hacerse 2 semanas después en pacientes con remisión completa y 4 semanas después en pacientes con remisión parcial, y disminuir la dosis gradualmente para prevenir los riesgos de crecimiento rápido de las lesiones o una respuesta de abstinencia hiperadrenérgica (23).

Los efectos adversos registrados en el uso del propranolol se observan en el 2,1-13,5 % de los pacientes, y entre ellos se nombran: diarrea, náuseas, vómitos, letargo, somnolencia, extremidades frías e hipersensibilidad al tratamiento expresado por erupciones urticariales que suelen remitir completamente a los 1-2 meses, dejando cicatrices atróficas residuales leves. Entre los efectos adversos más graves pero infrecuentes se reportaron: dificultad respiratoria, broncoespasmo, hiperactividad bronquial, bronquitis, bronquiolitis, hiperglicemia, coma profundo e hipercalcemia, que se observaron principalmente en pacientes cuya dosis fue mayor de 2 mg/kg/día (23).

Durante algún tiempo, los esteroides fueron de primera línea en el tratamiento de las lesiones vasculares, pero su uso ha disminuido ante la poca respuesta de las lesiones a ellos. Los corticosteroides actúan deteniendo la proliferación de hemangiomas infantiles, sin llegar a reducir el tamaño del tumor (23,25). Existen discordancias sobre el uso de los corticosteroides como adyuvante; mientras, por un lado, se indica que pueden usarse como tratamiento complementario al propranolol, por otro se afirma que su uso complementario en el tratamiento con propranolol es tan efectivo como el uso por sí solo, incluso se reporta que la administración concomitante de corticosteroides con sirolimus es un factor de riesgo para que se dé una infección por *Pneumocystis spp.*, y, además, que la administración de propranolol puede conducir a una resistencia al tratamiento con esteroides (20,23).

## **Tratamientos intervencionistas**

Para las malformaciones linfáticas, venosas y combinadas de bajo flujo, la escleroterapia se considera el tratamiento de primera línea. Está indicada en lesiones sintomáticas como dolor, sangrado, linforrea o infecciones, en casos difusos o de difícil acceso quirúrgico, y en pacientes pediátricos o con comorbilidades que contraindican abordajes más invasivos. La técnica consiste en la inyección percutánea de agentes esclerosantes guiada por ecografía o fluoroscopia, y suele requerir múltiples sesiones para lograr una respuesta clínica adecuada. Entre los agentes más utilizados se encuentran la bleomicina, el polidocanol, el etanol y la doxyciclina. En malformaciones linfáticas macrocísticas, la bleomicina ha demostrado alta eficacia y seguridad, mientras que el etanol absoluto, aunque potente en MV, presenta mayor riesgo de necrosis y daño nervioso si se extravasa hacia tejidos sanos (27,28).

La embolización, por su parte, es el tratamiento de elección en MAV, especialmente en aquellas de alto flujo y sintomáticas, que presentan dolor, sangrado o insuficiencia cardíaca; en lesiones con alto riesgo de complicaciones, o en aquellas inaccesibles quirúrgicamente. Su objetivo es ocluir el *nidus* o las conexiones arteriovenosas anómalas mediante acceso arterial o venoso, utilizando agentes como etanol, ónix, *coils* o adhesivos como NBCA. La planificación angiográfica es esencial, y en algunos casos se realiza embolización preoperatoria para minimizar el sangrado intraoperatorio (27,29,30).

La cirugía se reserva para lesiones localizadas que comprometen la función o la estética, para secuelas posescleroterapia o cuando han fallado las terapias mínimamente invasivas. En MAV, la resección completa del *nidus* representa el único tratamiento curativo, aunque conlleva alto riesgo de sangrado y recurrencia si no se logra una escisión total. En malformaciones linfáticas y venosas bien delimitadas, la cirugía puede estar indicada por razones funcionales o estéticas, mientras que en lesiones difusas puede resultar desfigurante o incompleta. Las técnicas quirúrgicas incluyen resección completa, *debulking*, ligadura de vasos y reconstrucción con colgajos,

además de cirugía reconstructiva diferida en hemangiomas tratados previamente. En pediatría, el abordaje quirúrgico debe integrarse con otras especialidades como dermatología y cirugía plástica para optimizar resultados funcionales y estéticos (29,31,32).

El láser de colorante pulsado (PDL) se emplea principalmente en malformaciones capilares, como las manchas vino de Oporto, telangiectasias residuales y ulceraciones superficiales. En ML superficiales con vesículas, puede complementar la escleroterapia, mejorar la apariencia estética y reducir la progresión de engrosamientos dérmicos crónicos. Su uso temprano, incluso en lactantes, ha demostrado mejores resultados clínicos, especialmente en lesiones faciales, donde se alcanza un aclaramiento significativo en más del 75 % de los casos tratados precozmente (31,32).

## **DISCUSIÓN**

El abordaje de las malformaciones vasculares pasó de ser una ciencia de comprensión morfológica a una con bases moleculares y genéticas más precisas (16,17).

La clasificación ISSVA permitió objetivar a las lesiones vasculares bajo criterios histopatológicos y moleculares, otorgando una base más clara y precisa para el pronóstico y la selección del tratamiento, personalizado para la naturaleza de la patología y las condiciones del paciente (3,15,16). Esta clasificación diferencia los tumores de las malformaciones, permitiendo recomendar el uso de los términos “bajo o alto flujo” al describir los patrones de las lesiones (33,34).

La identificación de mutaciones en los genes *PIK3CA*, *TEK*, *KRAS* y *GNAQ* en la patogénesis de las MV ha transformado su tratamiento (2,9). La activación de las vías PI3K/AKT/mTOR y RAS/MAPK no son solo marcadores diagnósticos, sino un blanco terapéutico efectivo (8,9,15,24,25). El sirolimus se posiciona como tratamiento eficaz en caso de lesiones complejas y refractarias, linfáticas y venosas, y es capaz de reducir su tamaño, reducir el dolor, las infecciones y mejorar la calidad de vida del paciente, y además es un

precedente para el desarrollo de otros inhibidores (2,9,20,24-26): el propranolol, con su acción vasoconstrictora y apoptótica en células endoteliales, manifiesta una eficacia notable en la población pediátrica y en lesiones proliferativas (23). El uso de los esteroides, por su parte, ha disminuido debido a su baja respuesta como tratamiento (20,23,25).

Los resultados corroboran que, con la ayuda de nuevas herramientas, como la ecografía Doppler para tipificar el flujo (19,22,23) y diferenciar inicialmente lesiones activas de inactivas (33) o la resonancia magnética, que se convierte en la prueba de elección para obtener información hemodinámica, anatómica y para su estadificación (19,22,23).

Obtener los estudios anteriormente mencionados facilita la planificación terapéutica y una selección más adecuada de las técnicas intervencionistas, como la escleroterapia como primera línea contra lesiones de flujo lento sintomáticas (venosas y linfáticas) (27,28); y la embolización en caso de MAV de alto flujo, buscando ocluir el nido vascular (27,29,30) mediante la administración intravascular de sustancias biocompatibles que provocan trombosis y fibrosis posterior (33). Para dicha embolización, se dispone de una amplia gama de materiales: sólidos reabsorbibles, como la esponja de gelatina para casos prequirúrgicos, y no reabsorbibles como los *coils* o microesferas de PVA, así como agentes líquidos utilizados en escleroterapia, entre los que el polidocanol en espuma destaca por su baja tasa de complicaciones (34). También destaca el láser de colorante pulsado que muestra mejores resultados en malformaciones capilares al aplicarse de manera temprana, sobre todo en lactantes (31,32).

Las cirugías ahora se definen como complementarias y se realizan después de terapias médicas / intervencionistas con el fin de mejorar los resultados. La destrucción completa del *nidus* es la única posibilidad de curación, algo que la cirugía convencional raramente logra por sí sola, sin riesgo de importantes déficits funcionales o recurrencias (33). La resección radical de MAV sigue siendo curativa, pero considerada de alto riesgo y aplicada solo a un grupo muy selecto de pacientes (29,31,32).

Aunque aún no sea accesible, el uso de la genética permite identificar aquellos grupos de poblaciones que muestren efectos más beneficiosos ante determinados tratamientos e identificar a aquellos en los que, en cambio, se muestra una relación riesgo-beneficio más desfavorable (3,16).

A pesar de los avances, aún deben tenerse precauciones en el uso de los tratamientos farmacológicos. El sirolimus, por ejemplo, expresa efectos adversos en el 96 % de los pacientes que lo utilizan, aunque generalmente suelen ser leves y reversibles (20,22,26), requiere un seguimiento continuo de sus niveles séricos, pues a las mismas dosis, pueden variar sus concentraciones en cada paciente (22); por otro lado, el propranolol los expresa en 2,1-13,5 % de los pacientes, sobre todo en aquellos con una dosis mayor de 2 mg/kg/día (23). Se hace muy importante resaltar el manejo de los efectos adversos del tratamiento farmacológico y las complicaciones de los procedimientos endovasculares para asegurar la adherencia al tratamiento por parte del paciente a largo plazo (33).

## **CONCLUSIÓN**

Producto de la profundización y descubrimiento de pasos específicos en la patogenia de las anomalías vasculares, se ha logrado el desarrollo de métodos de diagnóstico mucho más precisos, que permiten utilizar la base molecular para la correcta identificación y diferenciación de los múltiples subtipos de estas patologías que, en ciertas ocasiones, pueden tener una presentación clínica muy similar, lo que entorpece este proceso retrasando un inicio terapéutico adecuado.

Sumado a ello, se demuestra que entender todos los elementos que intervienen en las cascadas de señalización en la angiogénesis establece nuevas estrategias para tratamiento, tanto para estabilizar como para erradicar la proliferación vascular aberrante, con resultados más seguros y satisfactorios en un menor tiempo.

Es necesario continuar ahondando en la comprensión de elementos moleculares que forman parte de la fisiopatología en las diferentes áreas

médicas, lo que permitiría la transición de un enfoque puramente morfológico a uno biomolecular y multidisciplinario en el abordaje clínico.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Seront E, Queisser A, Boon LM, Vikkula M. Molecular landscape and classification of vascular anomalies. *Hematol Am Soc Hematol Educ Program* 2024;2024(1):700-8. DOI: 10.1182/hematology.2024000598
2. Bouwman FCM, Verhoeven BH, Klein WM, Kool LJS, Blaauw I. Congenital vascular malformations in children: from historical perspective to a multidisciplinary approach in the modern era- a comprehensive review. *Children* 2024;11(5):567. DOI: 10.3390/children11050567
3. Ota Y, Lee E, Sella E, Agarwal P. Vascular malformations and tumors: a review of classification and imaging features for cardiothoracic radiologists. *Radiol Cardiothorac Imaging* 2023;5(4):e220328. DOI: 10.1148/ryct.220328
4. Farías M, Andrade A, d'Oliveira L, Menoni D, Rodríguez J, Álvarez M, et al. Entendiendo las lesiones vasculares. *Arch Pediatr Urug* 2025;96(1):e803. DOI: 10.31134/ap.96.13
5. Ryu JY, Chang YJ, Lee JS, Choi KY, Yang JD, Lee SJ, et al. A nationwide cohort study on incidence and mortality associated with extracranial vascular malformations. *Sci Rep* 2023;13:13950. DOI: 10.1038/s41598-023-41278-z
6. Oré Acevedo JF, Urteaga Quiroga R. Epidemiología y tratamiento quirúrgico de pacientes con malformaciones linfáticas. *Investig Innov Clin Quir Pediatr* 2023;1(2):20-5. DOI: 10.59594/iicqp.2023.v1n2.59
7. Rosales-Parra ND, Acero-Murillo CF, García-Aristizábal MP, Romero-Espitia WD. Malformaciones linfáticas abdominales en una población pediátrica: experiencia en un centro de referencia de Medellín, Colombia. *Rev Colomb Cir* 2022;37(2):245-50. DOI: 10.30944/20117582.961

8. Patel ND, Chong AT, Kolla AM, Mabud TS, Kulkarni K, Masrouha K, et al. Venous malformations. *Semin Intervent Radiol* 2022;39(5):498-507. DOI: 10.1055/s-0042-1757940
9. Gallardo-Villamil A, Pérez-Quispe A, Lizardo-Rodríguez AE, García Romero MT, Durán-McKinster C. Intramuscular vascular malformations in pediatric patients: a retrospective study in a vascular anomalies clinic. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2024;81(5):280-6. DOI: 10.24875/BMHIM.23000154
10. Kim TH, Choi JW, Jeong WS. Current concepts of vascular anomalies. *Arch Craniofacial Surg* 2023;24(4):145-58. DOI: 10.7181/acfs.2023.00332
11. Liu ZL, Chen HH, Zheng LL, Sun LP, Shi L. Angiogenic signaling pathways and anti-angiogenic therapy for cancer. *Signal Transduct Target Ther* 2023;8(1):198. DOI: 10.1038/s41392-023-01460-1
12. Seront E, Queisser A, Boon LM, Vikkula M. Molecular landscape and classification of vascular anomalies. *Hematol Am Soc Hematol Educ Program* 2024;2024(1):700-8. DOI: 10.1182/hematology.2024000598
13. Peng Y, Wang Y, Zhou C, Mei W, Zeng C. PI3K/Akt/mTOR Pathway and Its Role in Cancer Therapeutics: Are We Making Headway? *Front Oncol* 2022;12:819128. DOI: 10.3389/fonc.2022.819128
14. Queisser A, Seront E, Boon LM, Vikkula M. Genetic Basis and Therapies for Vascular Anomalies. *Circ Res* 2021;129(1):155-73. DOI: 10.1161/CIRCRESAHA.121.318145
15. L'Orphelin JM, Domp Martin A. Trastornos que afectan a la vascularización cutánea: malformaciones vasculares. *EMC Dermatología* 2025;59(1):1-9. DOI: 10.1016/S1761-2896(24)50025-5
16. López Gutiérrez JC, del Pozo Losada J, Gómez Tellado M. Anomalías vasculares en la infancia. Revisión y actualización. *An Pediatr (Barc)* 2024;101(4):278-85. DOI: 10.1016/j.anpedi.2024.07.009

17. Fernández-Flores A, Cassarino D, Colmenero I. Vascular Malformations: A Histopathologic and Conceptual Appraisal. *Actas Dermo-Sifiliogr* 2023;114(3):213-28. DOI: 10.1016/j.ad.2022.10.035
18. Casal-Beloy I, García-Novo MA, Lema Carri L, Gómez Tellado MA. Malformaciones linfáticas: manejo diagnóstico-terapéutico y nomenclatura actual. *Cir Esp* 2021;99(6):412-420. DOI: 10.1016/j.ciresp.2021.01.011
19. Molineros Barón C, Roa Ballestas PA. Epidemiología, diagnóstico y tratamiento de las angiectasias gastrointestinales. *Univ Médica* 2023;64(1). DOI: <http://dx.doi.org/10.11144/javeriana.umed64-1.edta>
20. Wiegand S, Dietz A, Wichmann G. Efficacy of sirolimus in children with lymphatic malformations of the head and neck. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 2022;279(8):3801-10. DOI: 10.1007/s00405-022-07378-8
21. Moukhallalele K, Nunes M. Caracterización clínica de las malformaciones vasculares cutáneas. *Boletín Médico de Postgrado* 2024;40(2):19-25. DOI: 10.5281/zenodo.12538742
22. Seront E, Van Damme A, Legrand C, Bisdorff-Bresson A, Orcel P, Funck-Brentano T, et al. Preliminary results of the European multicentric phase III trial regarding sirolimus in slow-flow vascular malformations. *JCI Insight* 2023;8(21):e173095. DOI: 10.1172/jci.insight.173095
23. Gupta R. Propranolol for vascular anomalies: Efficacy and complications in pediatric patients: Efficacy and complications in pediatric patients. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2023;28(3):194-205. DOI: [http://dx.doi.org/10.4103/jiaps.jiaps\\_117\\_22](http://dx.doi.org/10.4103/jiaps.jiaps_117_22)
24. Teplisky D, Szhafir I, Mansilla MC, Torres N, Tellería R, Affranchino N, et al. Actualización en anomalías vasculares de la órbita en pediatría: diagnóstico por imágenes y tratamiento. *Arch Argent Pediatr* 2023;121(2):e202202692. DOI: 10.5546/aap.2022-02692

25. Abreu Perdomo FA, Roso Quintosa D, Bazán Milián M, González García JL, Pérez Ruíz AC. Uso del sildenafil oral en el tratamiento del linfangioma orbitario. *Revista Cubana Oftalmología* 2022;35(4).
26. Seront E, Hermans C, Boon LM, Vikkula M. Targeted treatments for vascular malformations: current state of the art. *J Thromb Haemost* 2024;22:2961-75. DOI: 10.1016/j.jtha.2024.07.013
27. Jaramillo-Zafra JJ, Arteaga-Arteaga A, Naizzir-Galvis LL, Nicolás Doria R, Correa E, Rodríguez-Árgel G, et al. Tratamiento quirúrgico y reconstructivo de hemangiomas y malformaciones vasculares extensas en niños: integración de cirugía general, plástica y dermatología pediátrica. *Revista Científica Arbitrada en Investigaciones de la Salud GESTAR* 2025;8(16):220-30. DOI: 10.46296/gt.v8i16.0261.
28. Berrones Paguay RP, Vizcaíno Taipe PO, Yauri Calle DH, Vélez Quezada LA. Malformaciones vasculares en el adulto y paciente pediátrico: tratamiento clínico y quirúrgico. *Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento (Recimundo)* 2024;8(2):501-13. DOI: 10.26820/recimundo/8.(2).abril.2024.501-513
29. Van Doesburg MHM, Harbech H, Lokhorst MM, Breugem CC. Surgical management of vascular malformations of the upper extremity: a review of current literature. *JPRAS Open* 2022;33:63-75. DOI: 10.1016/j.jpra.2022.05.008
30. Lozada-Torres MR, García-Márquez M, Román-Hernández R, Espíndola-Arias U. Análisis de las características de pacientes postoperados de malformaciones vasculares. *Rev Mex Angiol* 2025;53(1):21-8. DOI: 10.24875/RMA.24000064
31. Torres MC, Santana LJ, Bravo AR, Mardones MM. Anomalías vasculares de la cavidad oral: revisión de la clasificación y tratamiento aplicado a dos casos clínicos. *Int J Odontostomat* 2020;14(1):48-54. DOI: 10.4067/S0718-381X2020000100048
32. López Sevilla JP, Arévalo Riera MR, Encalada Pardo AA, Sandoya Paucar RA, Moreno Vega GT, Gualli Asadobay DJ, et al. Malformaciones

vasculares congénitas en pediatría: revisión bibliográfica. Florence: Interdisciplinary Journal of Health and Sustainability 2024;2(2):e24005. DOI: 10.56183/03e1bn04

33. Lojo IM, Moro A y Barreiro J. Malformaciones vasculares periféricas. Diagnóstico y tratamiento. Angiología 2012;64(4):147-54. DOI: 10.1016/j.angio.2012.01.005
34. Lojo IM. Tratamiento endovascular de malformaciones vasculares congénitas. Materiales y técnicas. Angiología 2014;66(5):274-6.

Angiología