

Malformations veineuses

RÉSUMÉ | SUMMARY

Les malformations veineuses sont des malformations vasculaires à flux lent. Elles sont localisées en majorité dans les parties molles ; une atteinte muqueuse est possible. Souvent isolées et uniques, elles peuvent être multiples et associées à d'autres anomalies, réalisant des syndromes complexes.

Le traitement des symptômes liés à la coagulopathie de consommation repose sur la réduction du volume lésionnel par la contention et les procédures interventionnelles, et sur les héparines de bas poids moléculaire.

Le sirolimus est efficace en cas de résistance aux traitements conventionnels.

Venous malformations are slow-flow vascular malformations. They are mostly located in soft tissues; mucosal involvement is possible. Often isolated and unique, they can be multiple and associated with other anomalies, creating complex syndromes.

The treatment of symptoms related to consumption coagulopathy is based on the reduction of lesion volume by compression and interventional procedures, and low-molecular-weight-heparin.

Sirolimus is effective when there is resistance to conventional treatments.

Dr Olivia BOCCARA

Service de dermatologie et
Centre de référence
des maladies génétiques
à expression cutanée (MAGEC)
Université Paris Descartes-
Sorbonne Paris Cité
Institut Imagine

Hôpital Universitaire
Necker-Enfants Malades, APHP
Paris

MOTS CLÉS | KEYWORDS

► Coagulopathie de consommation ► Contention ► D-Dimères
► Malformation veineuse ► Thrombose

► Consumptive coagulopathy ► Contention ► D-Dimer
► Venous malformation ► Thrombosis

Les malformations veineuses (MV) sont des anomalies vasculaires malformatives à flux lent pouvant siéger n'importe où sur le corps, dans le tissu sous-cutané, les muscles et les os, mais aussi au niveau des muqueuses. Il s'agit de masses ou nappes bleutées gonflant en déclivité ou à l'effort, et qui se vident par compression (fig. 1). L'évolution naturelle des MV va vers l'aggravation progressive au fil des années, par distension mécanique du fait de la pression hydrostatique.

Les malformations veineuses peuvent être isolées, unilésionnelles ou multifocales (fig. 1). Elles peuvent aussi s'associer à d'autres anomalies vasculaires et/ou tissulaires réalisant des tableaux de malformations vasculaires et/ou tissulaires complexes [1].

Les localisations digestives des MV ne sont pas exceptionnelles, soit en continuité avec l'atteinte segmentaire des parties molles d'un membre, soit multifocales, dans le cadre du syndrome de Bean (*Blue rubber bleb naevus*) qui associe des MV multiples cutanées à une atteinte digestive (fig. 1).

Le syndrome de Maffucci est une forme très rare associant de petites MV nodulaires, d'apparition progressive, en commençant par les extrémités, à des enchondromes touchant les extrémités et les os longs, qu'ils déforment et fragilisent. Une dégénérescence en chondrosarcome est possible.



► Figure 1

À gauche, malformation veineuse des parties molles du membre inférieur droit
À droite, malformations veineuses multiples, non systématisées,
dans le cadre d'un syndrome de Bean

Sur le plan moléculaire, la majorité des malformations veineuses (isolées, syndrome de Bean) sont en rapport avec des mutations somatiques, en mosaïque de TIE2 (gène codant pour le récepteur de l'angiopoïétine) [2] ; d'autres sont en lien avec des mutations somatiques en mosaïque de PIK3CA [3, 4]. C'est dans ce contexte que l'on peut observer d'autres anomalies vasculaires et/ou tissulaires associées avec éventuellement un syndrome hypertrophique, la forme la plus connue étant le syndrome de Klippel-Trénaunay (fig. 2).

L'auteur déclare ne pas avoir un intérêt avec un organisme privé industriel ou commercial en relation avec le sujet présenté



► **Figure 2**

Syndrome de Klippel-Trénaunay :
malformation capillaro-veino-lymphatique
avec hypertrophie

En dehors du retentissement esthétique, et quel que soit le type de MV, la principale symptomatologie est la douleur, en rapport avec les événements thrombo-inflammatoires survenant dans la MV du fait de la stase sanguine. Celle-ci est responsable d'une activation chronique de la coagulation ou coagulation intra-vasculaire localisée (CIVL) dont la sévérité est corrélée au degré d'extension, en particulier musculaire, autrement dit à la masse lésionnelle. Le marqueur biologique de cette activation est l'élévation des D-dimères [5].

En cas d'atteinte muqueuse, notamment digestive et articulaire, soit dans les formes extensives, soit dans le syndrome de Bean, la consommation chro-

nique des facteurs de coagulation entraîne une symptomatologie hémorragique plus ou moins sévère.

Quelle que soit la présentation, la prise en charge est symptomatique, adaptée à la sévérité des symptômes. Les phénomènes douloureux et hémorragiques étant en rapport avec la coagulopathie chronique et donc la stase sanguine, dès que cela est possible, une contention élastique est proposée pour réduire celle-ci.

Les traitements interventionnels, chirurgie et sclérothérapie, sont toujours partiels, quand ils sont possibles, avec une efficacité variable et rarement définitive. La correction de la CIVL repose sur les héparines de bas poids moléculaire (HBPM), y compris en cas d'hémorragie active [5].

Le sirolimus est un traitement qui semble efficace chez les patients échappant aux traitements conventionnels [6].

Par ailleurs, quelle que soit la présentation, en cas de coagulopathie avérée (D-Dimères supérieurs à 1 500 ng/mL), une correction de la coagulopathie par HBPM doit être prescrite pour encadrer tout geste invasif [5]. ✕



BIBLIOGRAPHIE

- [1] Wassef M, Blei F, Adams D *et al.* Vascular anomalies classification: Recommendations from the International society for the study of vascular anomalies. *Pediatrics* 2015;136:203-14.
- [2] Limaye N, Wouters V, Veibelhoer M *et al.* Somatic mutations in angiopoietin receptor gene TEK cause solitary and multiple sporadic venous malformations. *Nat Genet* 2009;41:118-24.
- [3] Limaye N, Kandas J, Mendola A *et al.* Somatic activating PIK3CA mutations cause venous malformation. *Am J Hum Genet* 2015;97:914-21.
- [4] Nathan N, Keppler-Noreuil KM, Biesecker LG *et al.* Mosaic disorders of the PI3K/PTEN/AKT/TSC/mTORC1 signaling pathway. *Dermatol Clin* 2017;51-60.
- [5] Mazoyer E, Enjolras O, Bisdorff A *et al.* Coagulation disorders in patients with venous malformation of the limbs and trunk: A case series of 118 patients. *Arch Dermatol* 2008;144:861-7.
- [6] Boscolo E, Limaye N, Huang L *et al.* Rapamycin improves TIE 2-mutated venous malformation in murine model and human subjects. *J Clin Invest* 2015;125:3491-504.