



available at www.sciencedirect.com



journal homepage: www.elsevier.com/locate/annpla



Les malformations veineuses : aspects cliniques et diagnostic différentiel

Venous malformations: clinical characteristics and differential diagnosis

D. Casanova^{a,*}, L.-M. Boon^{b,c}, M. Vikkula^c

^a Service de chirurgie plastique, hôpital Nord, chemin des Bourrelly, 13015 Marseille, France

^b Service de chirurgie plastique, centre des anomalies vasculaires, cliniques universitaires Saint-Luc, Bruxelles, Belgique

^c Laboratoire de génétique moléculaire humaine, institut Christian-de-Duve, université catholique de Louvain, Bruxelles, Belgique

MOTS CLÉS

Malformation veineuse ;
Malformation
glomuveineuse ;
Syndrome de Klippel-
Trenaunay ;
Syndrome de Maffucci

Résumé Les malformations veineuses (MV) sont des dysembryogénies du système vasculaire veineux. Elles envahissent n'importe quel tissu ou type d'organe. Cliniquement, une MV cutanée se caractérise par une masse bleutée compressible à la palpation. Des phlébolithes sont fréquemment présents. Sa symptomatologie est fonction de sa localisation et de sa taille. Le plus souvent sporadique et isolée, la MV peut être associée à d'autres malformations et faire partie d'un syndrome ; le plus connu étant le syndrome de Klippel-Trenaunay ou malformation capillarolympaticoveineuse associée à une hypertrophie du membre atteint. Les malformations glomuveineuses (MGV) représentent une autre forme d'anomalie veineuse que l'on retrouve chez 5 % des patients. À l'inverse des MV, les MGV sont très douloureuses à la palpation et non compressibles. Le diagnostic de MV est souvent évoqué suite à la coloration bleutée de la lésion. Néanmoins, d'autres anomalies tumorales ou malformatives peuvent présenter ce même symptôme. Les plus fréquents sont le naevus bleu, la malformation lymphatique hémorragique, l'hémangiome sous-cutané, la dilatation veineuse superficielle ou la présence d'un réseau veineux collatéral anormal stigmata d'une sténose sous-jacente. Ce chapitre détaille les caractéristiques cliniques des anomalies veineuses et leur diagnostic différentiel.
© 2006 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

KEYWORDS

Venous malformation;
Glomuvenous
malformation;
Klippel-Trenaunay

Abstract Venous malformations (VM) are localized defects of blood vessels that are due to vascular dysmorphogenesis. These slow-flow lesions can affect any tissue or organ. Clinically, a cutaneous VM is characterized by a bluish mass that is compressible on palpation. Phleboliths are commonly present. Symptoms depend on location and size. VM are often sporadic and isolated, however, they can be associated with other malformations and be part of a syndrome; Klippel-Trenaunay (capillary-lymphatico-venous malformation with limb hypertrophy) is the

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : dcasanova@ap-hm.fr (D. Casanova).

syndrome;
Maffucci syndrome

most common. Glomuvenous malformation (GVM) is another type of venous anomaly. In contrast to VM, GVM is often painful on palpation and not compressible. Clinical diagnosis of VM is often made in the presence of a bluish cutaneous lesion: however, other lesions can mimic VM. The most frequent anomalies are a blue naevus, a hemorrhagic lymphatic malformation, a sub-cutaneous hemangioma or even the presence of dilated superficial normal veins due to underlying venous stenoses. This chapter will detail the clinical characteristics of venous anomalies and their differential diagnosis.

© 2006 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Les malformations veineuses sont des anomalies vasculaires à flux lent constituées de veines dysplasiques dont les parois sont déficientes en cellules musculaires lisses [1] (Fig. 1). Ce sont les malformations vasculaires les plus fréquemment rencontrées par les équipes pluridisciplinaires des centres spécialisés dans cette pathologie puisqu'elles en représentent deux tiers des cas [2]. On les retrouve de manière localisée ou diffuse, superficielle ou profonde, siégeant dans n'importe quelle partie du corps et dans n'importe quel tissu, que ce soit la peau, les muqueuses, les muscles, mais aussi les articulations, les nerfs, les os et les organes internes. Le plus souvent uniques, ces malformations peuvent aussi s'intégrer dans un syndrome plus complexe sporadique ou héréditaire [3].

Il existe dans 1 % des cas une forme familiale de MV cutanée et muqueuse (VMCM), à transmission autosomique dominante dont le gène muté (*TIE 2*) se localise en 9p21 [4,5]. Une autre forme familiale d'anomalie veineuse à transmission autosomique dominante a aussi été identifiée : il s'agit de la glomangiomatose familiale multiple ou malformation glomuveineuse, associée à une mutation du gène de la glomuline localisé en 1p21-22 qui représente 5 % des anomalies veineuses [6,7].



Figure 1 La malformation veineuse est une lésion vasculaire à paroi mince. Noter la présence de plusieurs phlébolithes au sein de la malformation (→).

Malformation veineuse (MV) isolée

MV superficielle

Lorsque la peau est envahie par la malformation, le diagnostic est assez facile. La MV forme une masse ou une nappe cutanée ou muqueuse, de couleur bleue ou pourpre (Fig. 2). Cette masse est facilement vidée par la compression ou l'élévation du membre atteint (Fig. 3). Au contraire, elle se remplit et gonfle lors des efforts ou de la position proclive, et peut ainsi devenir douloureuse par sa mise en tension.

MV profonde

Lorsque la peau est de coloration normale, elle peut rester longtemps méconnue, et n'entraîne souvent aucun symptôme avant l'âge de la puberté (Fig. 4). La localisation musculaire au niveau des membres semble la plus fréquente [8]. Le diagnostic est alors suspecté devant des douleurs à l'effort ou après un traumatisme, un épisode douloureux suite à un saignement intralésionnel, lors d'une station debout ou assise prolongée ou une poussée évolutive, une asymétrie de membre avec hypo- ou hypertrophie du membre porteur de la MV, voire une fracture spontanée. Rarement, elle peut ne se manifester que lors d'une augmentation de volume entraînant un symptôme compressif [3]. Quelquefois, elle est découverte au cours d'un bilan radiologique.

Présente dès la naissance, mais pouvant se manifester plus tard, la MV grandit avec l'enfant et peut s'aggraver inexorablement au fil des années [9]. Son évolution est ponctuée de thromboses localisées responsables d'épisodes douloureux durant une dizaine de jours, thromboses à l'origine des phlébolithes, calcifications rondes pathognomoniques de la MV, quelquefois perceptibles à l'examen clinique et toujours visibles à l'examen radiographique (Figs. 1, 5). Il est à noter que ces thromboses locales ne sont jamais responsables d'embolie pulmonaire à l'inverse des phlébites du réseau veineux profond. La douleur est classiquement exacerbée par les modulations hormonales que sont les menstruations, la grossesse ou la prise de pilule contraceptive.

Les MV peuvent se rencontrer dans tous les types de tissus. Elles sont le plus souvent diffuses, atteignant diverses structures en profondeur, ce qui rend leur exérèse complète difficile. Il n'y a aucune corrélation entre la MV superficielle visible et l'importance de l'atteinte profonde, notamment musculaire [10] (Fig. 6). Ces MV sont à l'origine



Figure 2 Différentes présentations cliniques de MV : cutanée (A,D), sous-cutanée (B), muqueuse (C) ; bleu (D) ou pourpre (A,C).

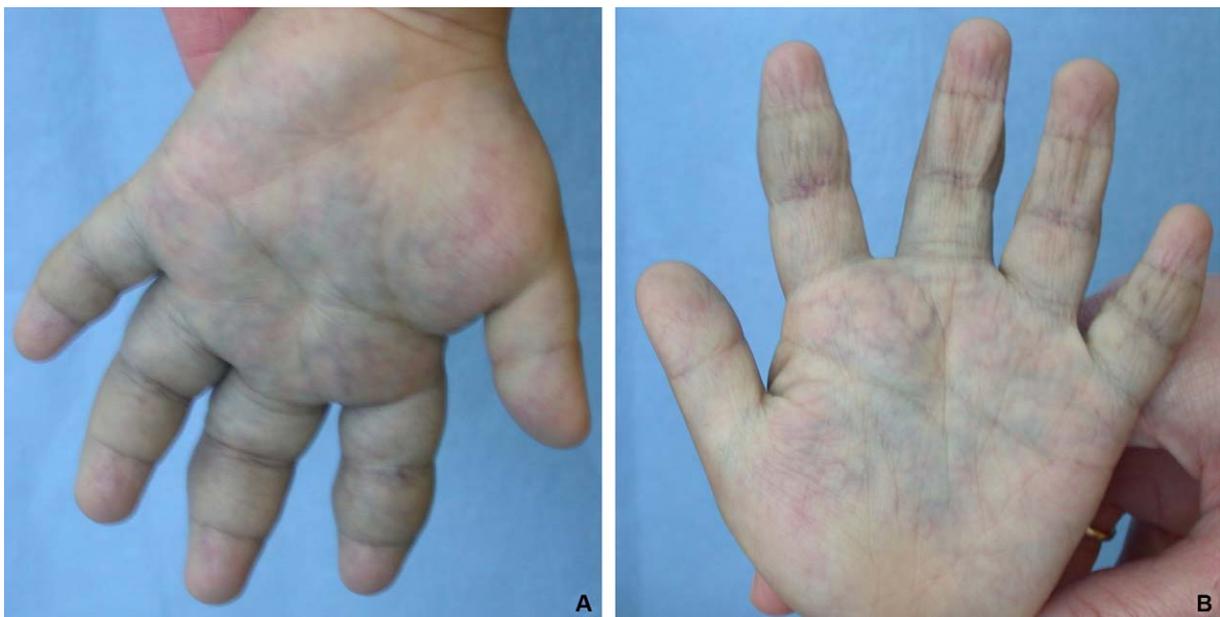


Figure 3 Vidange d'une MV de la main et des doigts par élévation du bras.



Figure 4 MV dans le muscle soléaire du mollet droit (A) diagnostiquée à la puberté par IRM (B).



Figure 5 Rx conventionnelle montrant des phlébolithes (→), stigmates d'une MV.

d'une symptomatologie variée qui va dépendre non seulement de leur évolution propre, mais aussi de leur volume, de leur situation et de leur retentissement sur les structures avoisinantes (effet de masse).

Dans les formes faciales

- Asymétrie faciale et déformation progressive vu son caractère souvent unilatéral (Fig. 7) ;
- céphalées, migraine exacerbée par la position déclive et causée par une malformation veineuse localisée dans le muscle temporal et/ou frontal [11] ;
- trouble de la vision, exophtalmie en position déclive et enophtalmie en position proclive, proptose unilatérale vers l'âge de 20-30 ans par envahissement de l'orbite [12] ;
- saignement par atteinte nasopharyngée ;
- troubles de la parole et de l'alimentation par macroglossie, envahissement des muscles masséter et/ou temporal, de la parotide [13] (Fig. 8) ;
- troubles respiratoires, apnée du sommeil, ronflement par atteinte de la base de la langue et de la région laryngée et/ou pharyngienne [14] (Fig. 9) ;
- troubles de l'articulé dentaire par effet de masse (Fig. 10).

Dans les formes périphériques

Au niveau des membres [15]

- Faiblesse musculaire par infiltration cutanée et musculaire régionale [16] (Fig. 11) ;
- douleur lors de la station debout ou assise prolongée ;
- hémarthrose lors de l'atteinte des synoviales articulaires pouvant entraîner une arthrite dégénérative si la MV n'est pas réséquée à temps [15] (Fig. 12) ;

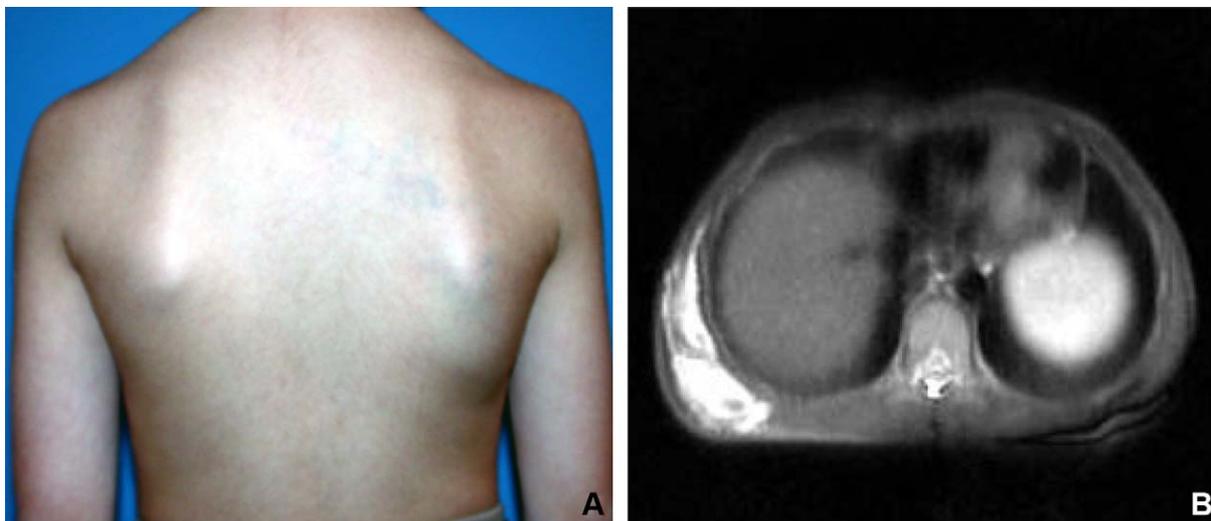


Figure 6 A : malformations MV dorsale droite profonde avec importante atteinte musculaire ; B : IRM démontrant l'envahissement musculaire.



Figure 7 MV faciale entraînant une importante asymétrie faciale et un ptosis palpébral.

- paresthésies par atteinte intrafasciculaire nerveuse (Fig. 13) ;
- anomalies osseuses (63 %), voire même ostéolyse pouvant aboutir à une fracture pathologique [17] ;
- trouble de la croissance avec hypo- ou hypertrophie du membre [10].

Au niveau génital

Dyspareunie, dysménorrhée [18] (Fig. 14).

Au niveau gastro-intestinal [19]

- Hématémèse, méléna, anémie chronique ;
- douleur abdominale due à une compression ou un volvulus [20].

Dans les formes étendues, une coagulopathie de consommation, différente du syndrome de Kasabach-Merritt peut survenir [21]. Ce phénomène peut être exacerbé par un traumatisme ou un geste chirurgical sur la lésion.

Malformations veineuses syndromiques

Le syndrome de Bean ou Blue rubber bleb nevus syndrome

Ce syndrome sporadique, bien que quelques cas familiaux à transmission autosomique dominante aient été décrits, associe des MV cutanées et viscérales [22,23]. En général présentes à la naissance, les lésions cutanées sont disséminées sur tout le corps, en particulier sur le tronc et les membres et plus spécifiquement les paumes des mains et les plantes des pieds [24]. Elles se présentent sous la forme de multiples nodules bleus, mous en « tétine de caoutchouc » (Fig. 15). Ces MV ont tendance à augmenter en nombre et en volume et à devenir progressivement douloureuses, souvent vers l'âge de la puberté [25]. Il n'existe pas de rapport entre le nombre de lésions cutanées et la sévérité de l'atteinte digestive.

Les atteintes viscérales sont le plus souvent gastro-intestinales, responsables de saignements digestifs parfois occultes entraînant une anémie [26]. Quelquefois, le saignement peut être plus important sous la forme d'une hématurie ou d'un méléna [20]. Lorsque ces MV sont localisées sur l'intestin grêle, elles peuvent être responsables d'un volvulus voire même un infarctus mésentérique. C'est pourquoi, devant des MV cutanées multiples et en « tétine de caoutchouc », une œso-gastroscolopie ainsi qu'une rectocolonoscopie doivent être effectuées à la



Figure 8 Troubles de la parole et de l'alimentation suite à la présence d'une MV de la langue responsable d'une macroglossie (A). MV du tiers inférieur du visage avec atteinte laryngée (B) ayant nécessité la mise en place d'une trachéostomie.

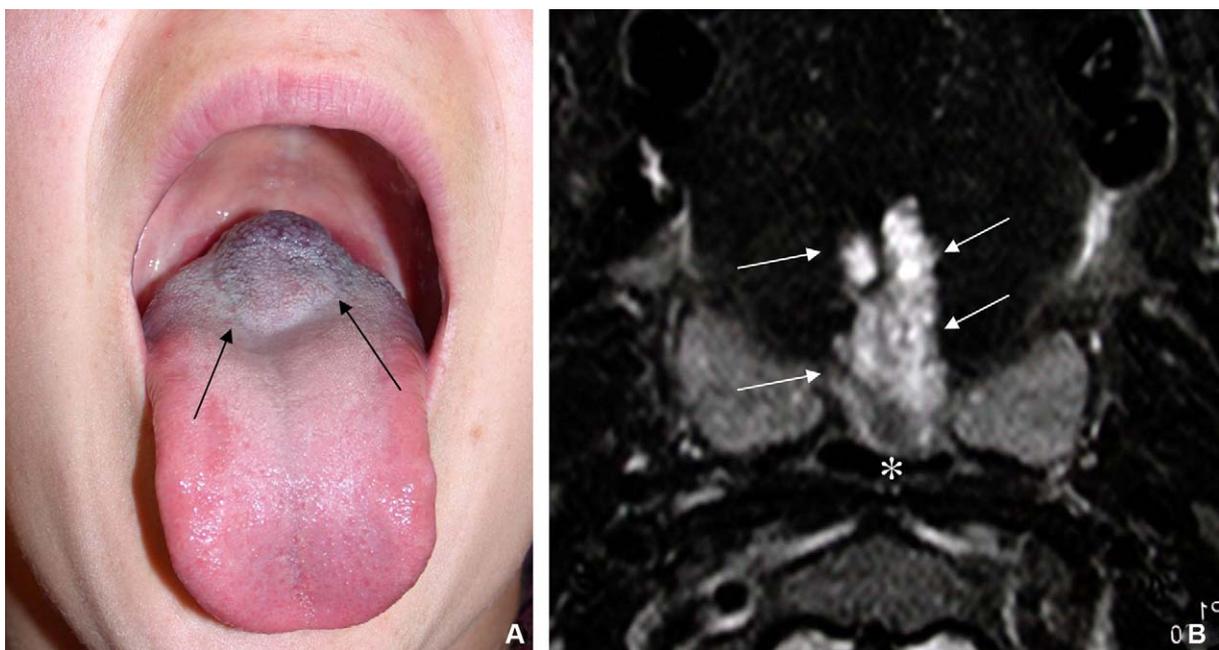


Figure 9 Trouble respiratoire secondaire à une MV de la base de la langue (A) avec compression des voies respiratoires (*) confirmée par l'IRM (B).

recherche de lésions intestinales. De nombreux autres viscères peuvent être atteints : foie, poumon, rein, rate, vessie, ainsi que les muqueuses, le muscle, l'os, le cerveau, le péritoine et la plèvre [3]. Ainsi l'épistaxis, l'hématurie, l'hémoptysie, la ménorragie peuvent être un des symptômes de ce syndrome.

Le syndrome de Maffucci

Le syndrome de Maffucci est une maladie rare, non héréditaire, touchant les deux sexes [27]. Il associe des anomalies veineuses sous forme de nodules bleus et des enchondromes

multiples rappelant ceux de la maladie d'Ollier avec un risque majeur de transformation maligne (Fig. 16). La maladie débute dans l'enfance avec l'apparition asynchrone d'abord d'enchondromes qui prédominent au niveau des mains et des pieds [10]. Les enchondromes sont des masses cartilagineuses anormales intra-osseuses et sous-périostées indépendantes des MV, principalement localisées aux doigts, aux orteils (85 % des cas) et aux métaphyses et diaphyses des os en croissance. Cinquante pour cent des lésions affectent les os longs qu'elles vont fragiliser, entraînant des déformations osseuses (17-60 %) (déviation angulaire, scoliose, nanisme) pouvant engendrer des déforma-



Figure 10 Volumineuse MV jugale gauche causant un trouble de l'articulé dentaire.

tions grotesques des pieds et des mains, voire des fractures (26 %) [28]. Les lésions veineuses sont souvent multiples et sous-cutanées. Les muqueuses et les viscères peuvent également être touchés [29,30]. Histologiquement, il s'agit de larges vaisseaux dysplasiques de type veineux associés à des hémangioendothéliomes à cellules fusiformes [31]. Les lésions veineuses n'apparaissent généralement qu'à la puberté, le diagnostic étant souvent affirmé à ce moment-là.

Le risque de développer un cancer chez ces patients n'est pas négligeable puisqu'il varie entre 30 et 90 % selon la littérature et semble être proportionnel au nombre

d'enchondromes [28,32]. Il se développe d'ailleurs souvent du côté le plus atteint par les enchondromes [32]. Le chondrosarcome est le cancer le plus fréquent et se développe toujours au départ d'un enchondrome préexistant à l'inverse des chondrosarcomes dans la population générale. Il faut y songer à chaque fois qu'un enchondrome devient symptomatique. D'autres cancers peuvent également se développer tels que des gliomes, des tumeurs de l'ovaire, des adénocarcinomes pancréatiques, des fibrosarcomes, ou des leucémies [28].

Malformation veineuse complexe

Le développement embryonnaire des différents groupes vasculaires étant étroitement imbriqué, il n'est pas surprenant qu'une anomalie du développement d'un de ces groupes ait un retentissement sur un autre groupe, définissant ainsi une malformation vasculaire mixte ou complexe.

Le syndrome de Klippel-Trenaunay

Le syndrome de Klippel-Trenaunay est une malformation vasculaire congénitale complexe (Fig. 17) et rare associant :

- des varicosités ou anomalies du tronc veineux profond ;
- une malformation vasculaire de type capillaire, veineux et lymphatique ;
- une hypertrophie osseuse et des tissus mous.

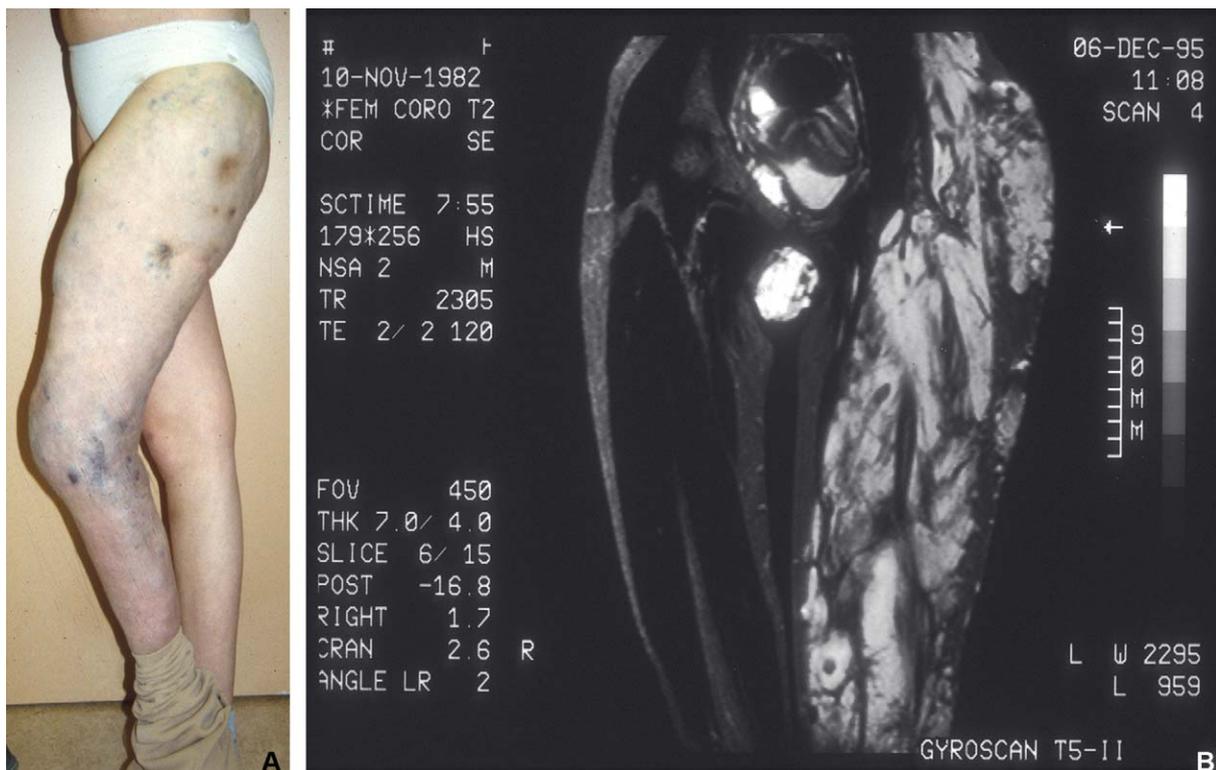


Figure 11 Faiblesse musculaire par remplacement de la majorité des muscles du membre inférieur gauche par une MV (A) confirmée à l'IRM (B).

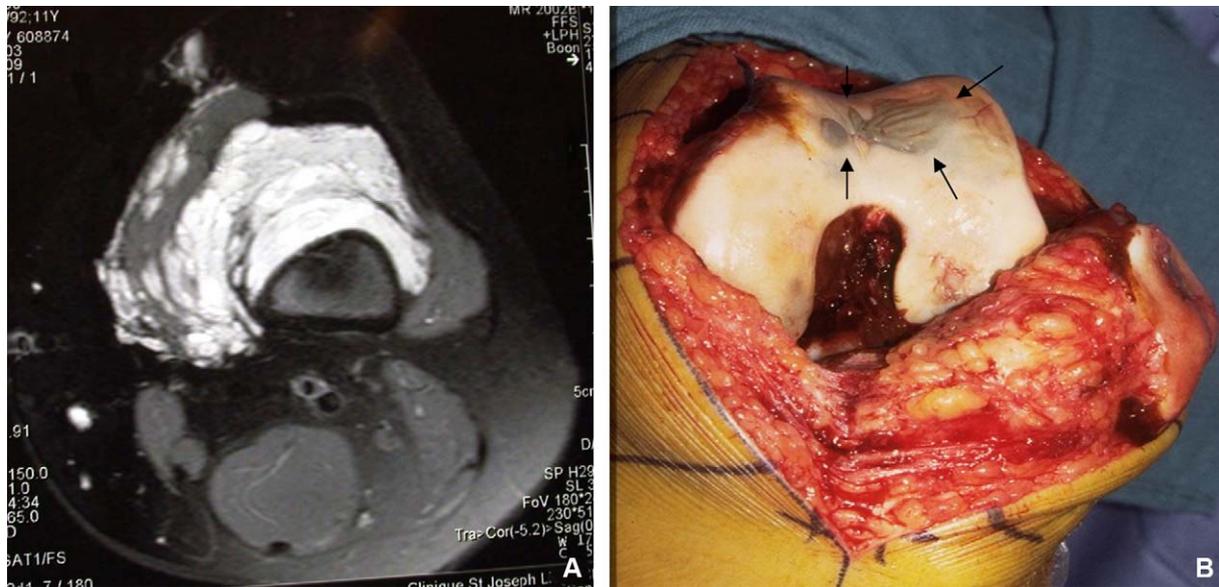


Figure 12 MV intra-articulaire du genou confirmée par IRM (A) et à l'origine de plusieurs épisodes d'hémarthrose douloureuse avec blocage du genou. B : vue peropératoire montrant la dégénérescence du cartilage (→) chez cette jeune fille de 11 ans.

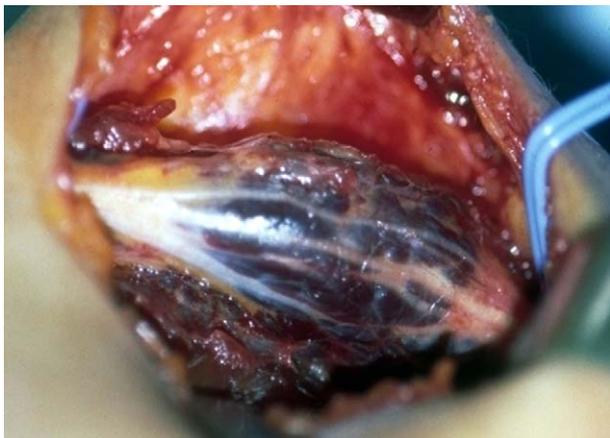


Figure 13 MV dilacérant le nerf cubital et responsable de paresthésies.

C'est en 1900 que Klippel et Trenaunay [33] décrivent cette pathologie, confirmant ainsi les impressions de Trélat et Monot [34]. L'atteinte siège le plus souvent au membre inférieur avec une extension au niveau périnéal, urogénital et intra-abdominal, mais le membre supérieur, le tronc, la tête ou le cou peuvent être atteints [35]. L'étiologie reste inconnue aujourd'hui, mais elle semble liée à une dysmorphogénèse des vaisseaux et des structures dépendant du mésoderme. La plupart des cas sont sporadiques, mais quelques cas familiaux ont été rapportés [36]. L'homme et la femme sont atteints à égalité.

Dans la littérature, la triade, néanmoins indispensable au diagnostic, n'est retrouvée au complet que dans environ deux cas sur trois. Les malformations capillaires sont les plus fréquentes (98 % des cas), suivies des malformations veineuses (72 %) et des anomalies osseuses (67 %) [37]. La malformation est toujours présente à la naissance, mais peut être asymptomatique. Dans 94 % des cas, un des signes se révèle rapidement après la naissance [37] et 75 % des

patients deviennent symptomatiques avant l'âge de dix ans. Le membre inférieur est atteint dans 95 % des cas, quelquefois le membre supérieur. L'atteinte membre inférieur-membre supérieur se voit dans 15 % des cas, de façon homolatérale dans 85 % des cas. Il existe, en effet, des formes croisées atteignant des membres opposés.

Les varicosités

Le drainage veineux est souvent anormal avec persistance de veines embryonnaires, agénésie ou hypoplasie veineuse, incompetence valvulaire, dysplasie fibromusculaire des troncs profonds, compression externe par bande fibreuse ou anévrisme des troncs profonds. L'anomalie la plus fréquente est l'existence d'une veine latérale anormale, la veine marginale externe ou veine de Servelle (70 à 80 % des cas). Elle naît sur le dos et le bord latéral du pied et remonte pour se jeter dans la veine poplitée (11 %), dans la veine fémorale superficielle (17 %), dans la veine fémorale profonde (19 %), dans la veine iliaque externe (6 %) ou dans la veine iliaque interne par l'intermédiaire des veines glutéales (33 %). Cette veine peut être profonde et non visible sous la peau, mais elle est alors palpable. Sa paroi est épaisse, sa lumière valvulée ou non. Les veines saphènes interne et externe peuvent aussi être atteintes et présenter de multiples dilatations veineuses soit primitivement, soit secondairement au reflux veineux. Ces varices peuvent se compliquer d'un saignement spontané ou traumatique. Eczéma, dermatite scléreuse et ulcération sont rares (10 % des cas) [38]. D'après Servelle [39], une anomalie du réseau veineux profond serait toujours présente sous la forme d'une agénésie, une atrésie ou une compression de la veine poplitée dans 55 % des cas, une obstruction de la veine fémorale dans 16 % des cas, une malformation des veines iliaques dans 3 % des cas et une atteinte de la veine cave inférieure dans 1 % des cas. Le diagnostic est étayé par l'échographie et l'IRM. C'est la raison pour laquelle ces patients sont à haut risque de thromboses vei-



Figure 14 MV génitale causant dyspareunie et dysménorrhée.

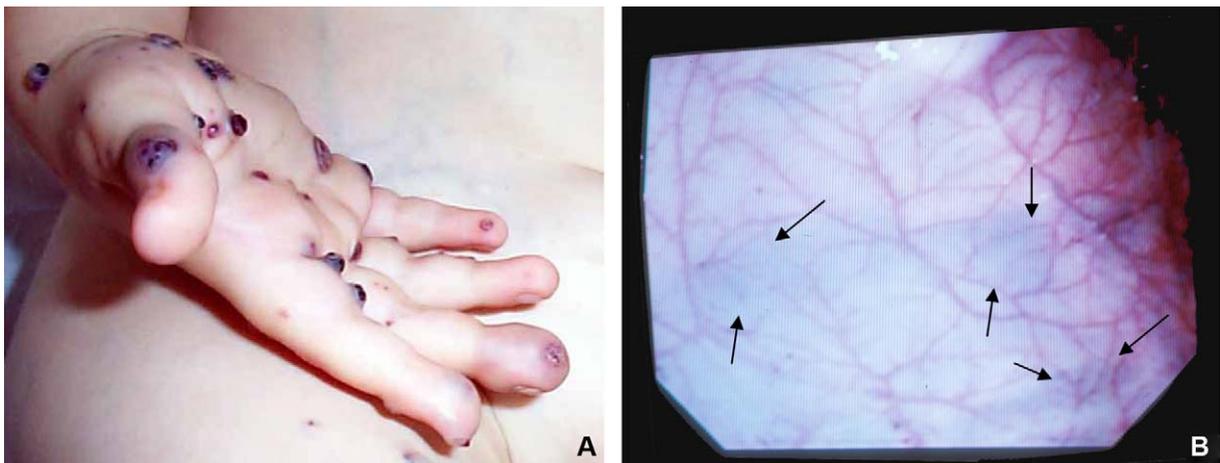


Figure 15 Syndrome de blue rubber bleb naevus. A : multiples MV surélevées en « tétine de caoutchouc » au niveau des paumes des mains ; B : gastroscopie réalisée à l'âge de 15 mois montrant les MV sous-muqueuses du fundus gastrique (→).

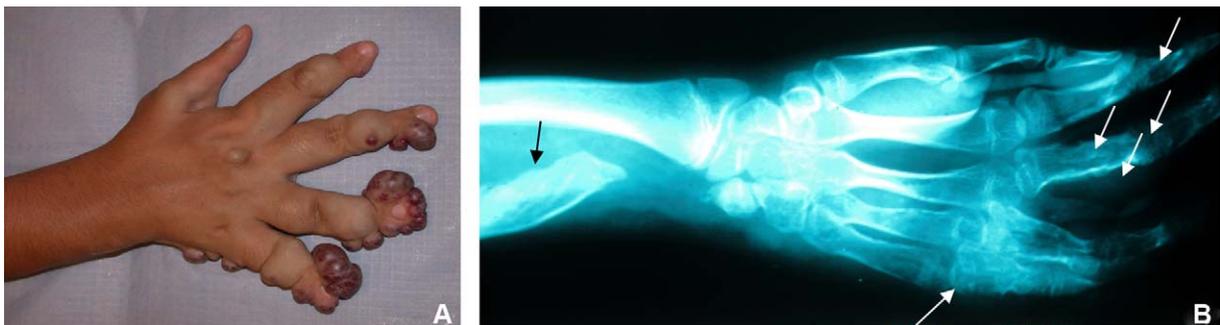


Figure 16 Syndrome de Maffucci. A : multiples anomalies veineuses déformant les doigts associées à de nombreux enchondromes (→) comme le démontre la radiographie (B).



Figure 17 Syndrome de Klippel-Trenaunay. A : malformation capillarolympatico-veineuse associée à une hypertrophie homolatérale ; B : varicosité de la veine embryonnaire de Servelle (→).



Figure 18 Ulcération de la cheville chez une patiente atteinte d'un syndrome de Klippel-Trenaunay.

neuses, source non seulement de phlébolithes, se compliquant souvent d'embolie pulmonaire étendue. Dans l'atteinte du membre supérieur, la topographie des varicosités n'a pas de spécificité.

La malformation vasculaire (capillaire, lymphatique et veineuse)

Généralement étendue sur le membre, classiquement en carte géographique, la malformation capillaire est le plus souvent plane, mais parfois surélevée, comportant des

nodules vasculaires. Elle peut atteindre l'hémicorps entier [40]. Sa coloration est plus ou moins foncée, variant du rose au violet. Elle peut être ponctuée d'ectasies veineuses ou de vésicules lymphatiques. Au cours de la croissance, la lésion peut pâlir par phénomène de thrombose vasculaire, et elle peut être exacerbée au cours de la puberté et de la grossesse. La malformation veineuse est souvent intramusculaire et étendue, mais peut parfois se limiter à des ectasies superficielles. Quant à l'anomalie du réseau lymphatique, elle peut aller de la présence de petites vésicules lymphatiques cutanées claires ou hématisées, éparses ou regroupées sur la malformation capillaire, au lymphoedème étendu.

L'hypertrophie du membre

Ce symptôme est indispensable au diagnostic du syndrome. Le membre atteint est augmenté en longueur et en circonférence sous l'effet de l'hypertrophie osseuse, musculaire et tissulaire. Il s'ensuit un gigantisme qui peut être harmonieux ou disharmonieux, notamment au niveau du pied et des orteils. L'hypertrophie du membre, présent dès la naissance, évolue rarement après l'âge de 12 ans.

Aspects évolutifs

Sans traitement, l'évolution peut rester stable, mais cette pathologie s'aggrave dans la plupart des cas. La malforma-

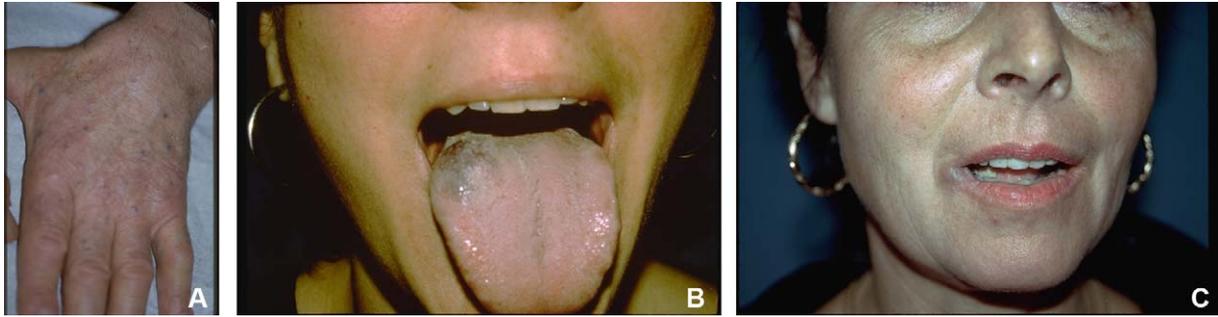


Figure 19 MVCM héréditaire : multiples lésions veineuses cutanées et muqueuses de petite taille dans une même famille.

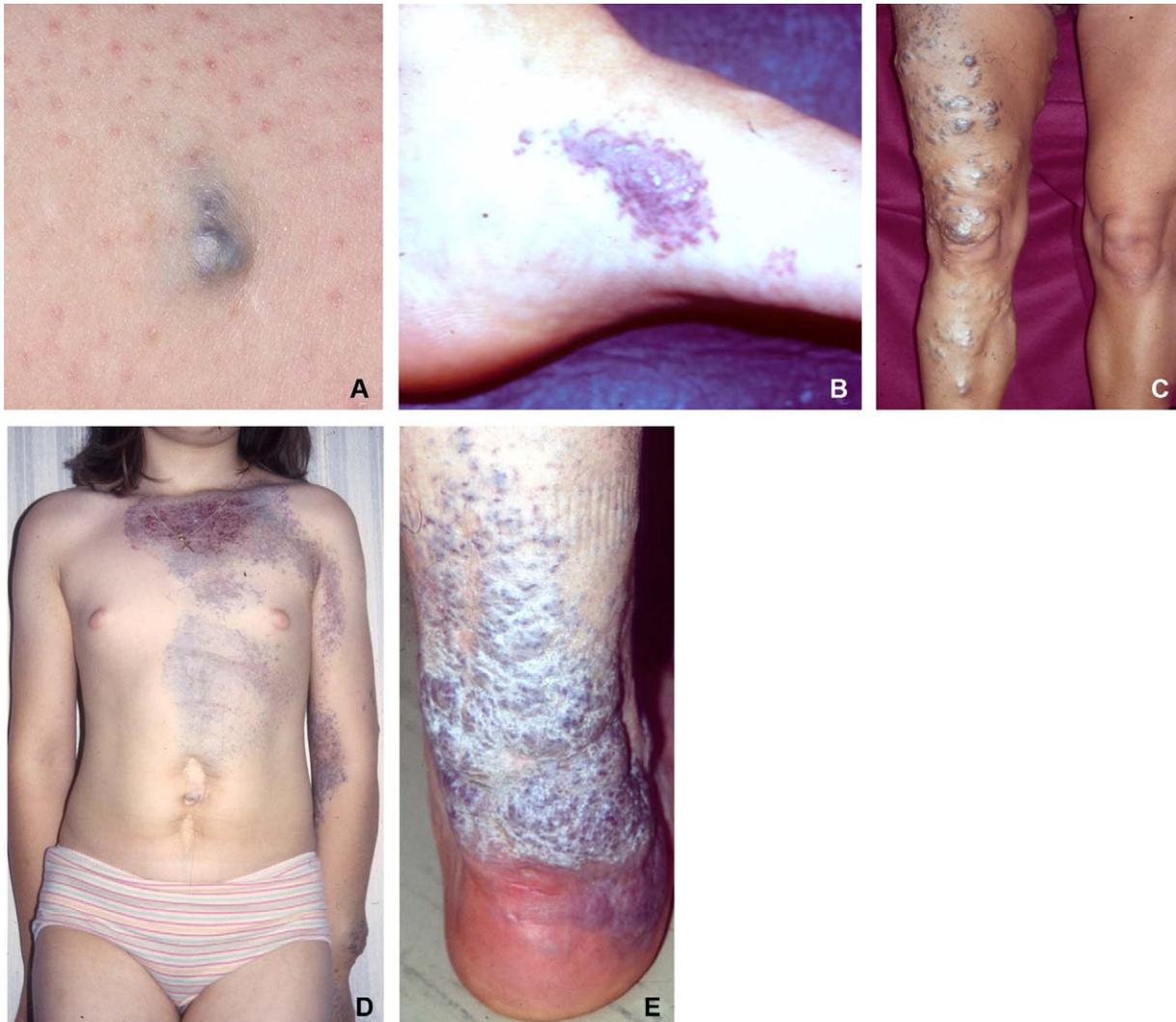


Figure 20 Différents aspects cliniques de MGJV : coloration bleue (A) à pourpre (B), surélevées (C) ou en plaque (D), hyperkératosique (E).

tion vasculaire se complique d'ulcération (Fig. 18), d'infection, de saignements. Les varicosités entraînent des paresthésies, des ulcères, des dermatites, des cellulites, des hémorragies rares mais graves (rectales ou génitales par phénomène d'hyperpression veineuse), des thrombophlébites pouvant se compliquer d'embolie pulmonaire. Enfin, l'hypertrophie du membre compromet sa fonction et favorise la scoliose [41].

Malformations veineuses héréditaires

La malformation cutanéomuqueuse multiple (MVCM)

La majorité des MV sont sporadiques (99 %). Néanmoins, on retrouve dans la littérature plusieurs familles présentant

des MVCM [5,16]. Ces MV héréditaires représentent 1 % des malformations veineuses. Elles sont souvent petites (inférieures à 5 cm de diamètre), mais multiples (Fig. 19). Cinquante pour cent d'entre elles sont cervicofaciales et seulement 37 % sont localisées sur les extrémités. À l'inverse des MV sporadiques, elles n'envahissent que très rarement les muscles et jamais les articulations ou les os. Étant donné leur taille, elles sont souvent asymptomatiques [16]. Elles ont pour origine une mutation dans le gène *TIE2*, un récepteur tyrosine kinase spécifique pour les cellules endothéliales [5].

La malformation glomuveineuse (MGV)

La malformation glomuveineuse, anciennement connue sous le nom de « glomangiomatose », est une affection rare du réseau veineux cutané et sous-cutané. Elle représente plus ou moins 5 % des malformations veineuses vues en consultation pluridisciplinaire [16]. Sa première description clinique remonte à 1760 par Camper et 1778 par Cheselden, mais ce n'est qu'en 1925 que Bailey en détermine ses caractéristiques cliniques et histologiques : « tumeurs glomiques » multiples comprenant des veines dysmatures entourées d'un nombre variable de cellules glomiques [42, 43]. En réalité, ces anomalies veineuses ne présentent aucune prolifération ni atypie cellulaire et ne devraient donc pas être appelées « tumeur ».

À l'inverse des MV qui sont pour la plupart sporadiques (98 %), les MGV présentent un caractère familial dans plus de 68 % des cas. Il est intéressant de noter que dans une même famille, une grande variation phénotypique peut exister. De même, de nouvelles lésions, souvent punctiformes, peuvent faire leur apparition soit spontanément, soit à la suite d'un traumatisme [16]. Aucune prépondérance sexuelle n'a été mise en évidence.

Les MGV présentent des caractéristiques cliniques précises qui permettent de les différencier des malformations veineuses classiques. Ce sont des lésions vasculaires bleutées ou pourpres et nodulaires, disséminées ou regroupées sous la forme d'un placard (Fig. 20). Ces dernières, dites « en plaque », peuvent être assez discrètes à la naissance, plu-

tôt télangiectasiques et pourpres, et augmenter en taille et foncer avec le temps [43]. Cinquante pour cent des MGV ne sont pas diagnostiquées à la naissance, mais apparaissent plus tard. Comme la majorité des malformations vasculaires héréditaires, elles sont multiples et disséminées sur tout le corps. Leur taille varie entre celle d'un petit point à une noix, pour les plus petites, mais peut aussi être très importante. À l'inverse des MV, les MGV sont peu dépressibles, car elles sont enchâssées dans le derme et le tissu sous-cutané. Leur compression est très douloureuse dans plus de 80 % des cas [16]. La muqueuse peut également être envahie. À la différence des MV, les MGV atteignent principalement les extrémités.

À l'inverse des MV qui peuvent entraîner une coagulopathie de consommation, aucune MGV n'a, jusqu'à présent, été associée à un trouble de coagulation, et ce quelle que soit sa taille [16]. Radiologiquement, aucun phlébolithe n'est objectivé, à l'inverse des MV. L'artériographie est normale puisque cette malformation à flux rhéologique lent épargne les artères. Ce n'est qu'en phase tardive où l'on opacifie le retour veineux que l'on visualisera un enchevêtrement de petits saccules veineux. La résonance magnétique nucléaire confirmera le caractère superficiel de la lésion qui n'envahit que très rarement la portion superficielle des muscles.

L'importance de différencier ces MGV des MV classiques réside dans leur approche thérapeutique différente. En effet, la douleur liée aux MGV ne sera pas calmée par la prise d'aspirine ou d'une héparine, ni par le port d'une contention élastique. Le seul traitement sera souvent la résection chirurgicale avec fermeture soit par greffe de peau, lambeau local de rotation soit après expansion cutanée étant donné l'atteinte cutanée constante. De même, la sclérothérapie sera le plus souvent source de complications à type de nécrose cutanée [43-45].

Diagnostic différentiel

Les malformations veineuses sont le plus souvent facilement diagnostiquées grâce à leur coloration bleutée et leur caractère spongieux facilement compressible. Néan-



Figure 21 Simple dilatation du réseau veineux normal par sténose sous-jacente de la veine fémorale commune secondaire à un cathéter en période néonatale.

moins, leur richesse phénotypique et le fait qu'elles ne soient pas toujours visibles à la naissance peuvent parfois aboutir à un diagnostic erroné et faire suspecter une lésion maligne.

La maladie de Kaposi (ou angiosarcome, sarcome hémorragique)

C'est une lésion vasculaire maligne complexe de l'adulte. Son incidence est en constante augmentation en raison de son association avec le syndrome d'immunodéficience acquise (sida). Néanmoins, ce cancer peut survenir isolément. Il est le plus souvent localisé au niveau de membres, mais peut aussi envahir la région cervicofaciale et le thorax. Cliniquement, des nodules bleutés à surface parfois verruqueuse, fermes, diffus et indolores peuvent être visualisés. Ces lésions ont tendance à s'étendre et à se multiplier, mimant les malformations veineuses multiples [46].

Toute lésion bleutée n'est pas une malformation veineuse.

Réseau veineux collatéral superficiel

Tout d'abord, un *réseau veineux collatéral superficiel* (Fig. 21) développé par insuffisance d'un tronc veineux profond (que ce soit suite à une sténose sévère ou à une agénésie) peut être diagnostiqué à tort comme une malformation veineuse. Il n'en est rien ; ces veines sont normalement constituées et ne présentent aucune déficience musculaire de leur paroi ni incontinence valvulaire. Ces anomalies secondaires sont donc toujours asymptomatiques. Avec le temps, une douleur de stase secondaire à l'insuffisance veineuse profonde peut apparaître.

Anomalies veineuses développementales intracrânielles (DVA)

Il en est de même pour les anomalies veineuses développementales intracrânielles (DVA) que l'on retrouve dans 20 % des cas de larges MV craniofaciales. En réalité, il s'agit d'une variation anatomique, d'un flux anormal des veines de drainage cérébral normales, et non d'une malformation [47,48]. Elles sont souvent multiples et bilatérales, même si la malformation veineuse est unilatérale, et se retrouvent dans 0,25 % de la population [49]. Ces DVA sont toujours asymptomatiques et ne doivent donc jamais être traitées. Il est impératif de les différencier des malformations veineuses ou capillaroveineuses cérébrales plus connues sous le nom de « cavernomes cérébraux » et qui sont, eux, à l'origine de saignements intracrâniens.

Les naevus bleus

Ils seront par définition de coloration bleutée. À l'inverse des malformations veineuses, ils sont uniquement de localisation dermique et composés de cellules mélanocytaires remplies de mélanine et non de structures vasculaires. On distingue le *naevus bleu proprement dit* ; tache de coloration bleu ardoisé, souvent arrondie et bien délimitée, qui



Figure 22 Naevus bleu chez un patient asiatique.

siège principalement au niveau du visage sur les mains et les avant-bras. *La tache mongolique* est, quant à elle, congénitale et localisée au niveau de la région lombosacrée ou parfois dorsale. Véritable stigmata de certaines ethnies telles que les asiatiques et les sujets mongoloïdes, elle est souvent de petite taille. Enfin le *naevus ophtalmomaxillaire de Ota* est une tache paraorbitaire située dans le territoire de la branche maxillaire du nerf trijumeau qui touche plus fréquemment les jeunes femmes de race asiatique [50] (Fig. 22).

Hémangiome sous-cutané

Il est parfois difficile de trancher cliniquement entre une malformation veineuse et un hémangiome sous-cutané. En effet, dans de rares cas, ces malformations veineuses peuvent être bien délimitées, sous-cutanées et de consistance spongiotissulaire (Fig. 23). Une échographie doppler sera alors nécessaire pour étayer le diagnostic.

Malformation lymphatique

Un saignement soudain dans une malformation lymphatique préexistante et non préalablement diagnostiquée peut parfois être à l'origine d'une confusion avec une malformation veineuse (Fig. 24). L'échographie doppler ne permettra pas toujours de donner un diagnostic plus précis étant donné qu'il s'agit de deux malformations vasculaires à bas débit. Seul le caractère non compressible de la lésion plaidera plutôt en faveur d'une malformation lymphatique. La résection chirurgicale et l'examen anatomopathologique avec un marquage positif de D2-40 ou de podoplanine en cas de malformation lymphatique donneront le diagnostic définitif.

Conclusion

Les malformations veineuses cutanées sont diagnostiquées cliniquement suite à leur coloration bleutée et leur caractère compressible qui est également pathognomonique des



Figure 23 MV thoracoabdominale droite initialement diagnostiquée comme un hémangiome sous-cutané.



Figure 24 Lésion rétroauriculaire ayant subitement augmenté de volume suite à un saignement intralésionnel dans une malformation lymphatique initialement diagnostiquée comme une MV.

MV profondes. En cas de doute, une échographie doppler doit être réalisée pour identifier les lacs vasculaires à flux lent.

Références

- [1] Wassef M, Enjolras O. Superficial vascular malformations: classification and histopathology. *Ann Pathol* 1999;19:253-64.
- [2] 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;31:462-71.
- [3] Mulliken JB, Young AE. *Vascular Birthmarks: hemangiomas and malformations*. Philadelphia: WB Saunders Company; 1988.
- [4] Boon LM, Mulliken JB, Vikkula M, et al. Assignment of a locus for dominantly inherited venous malformations to chromosome 9p. *Hum Mol Genet* 1994;3:1583-7.
- [5] Vikkula M, Boon LM, Carraway KLI, et al. Vascular dysmorphogenesis caused by an activating mutation in the receptor tyrosine kinase TIE2. *Cell* 1996;87:1181-90.
- [6] Boon LM, Brouillard P, Irrthum A, et al. A gene for inherited cutaneous venous anomalies ("glomangiomas") localizes to chromosome 1p21-22. *Am J Hum Genet* 1999;65:125-33.
- [7] Brouillard P, Boon LM, Mulliken JB, et al. Mutations in a novel factor, glomulin, are responsible for glomuvenous malformations ("glomangiomas"). *Am J Hum Genet* 2002;70:866-74.
- [8] Hein KD, Mulliken JB, Kozakewich HP, Upton J, Burrows PE. Venous malformations of skeletal muscle. *Plast Reconstr Surg* 2002;110:1625-35.
- [9] Fishman SJ, Mulliken JB. Hemangiomas and vascular malformations of infancy and childhood. *Pediatr Clin North Am* 1993;40:1177-200.
- [10] Enjolras O, Riché M-C. *Hémangiomes et malformations vasculaires superficielles*. Paris: McGraw-Hill M; 1990.
- [11] Heckl S, Aschoff A, Kunze S. Cavernous hemangioma of the temporal muscle. *Neurosurg Rev* 2002;25:63-5 (discussion 66-7).
- [12] Demirci H, Shields CL, Shields JA, Honavar SG, Mercado GJ, Tovilla JC. Orbital tumors in the older adult population. *Ophthalmology* 2002;109:243-8.
- [13] Malan E. In: *Vascular Malformations (Angiodysplasias)*. Milan: Carlo Erba Foundation; 1974. p. 15-26.
- [14] Johnson PL, Eckard DA, Brecheisen MA, Girod DA, Tsue TT. Percutaneous ethanol sclerotherapy of venous malformations of the tongue. *Am J Neuroradiol* 2002;23:779-82.
- [15] Enjolras O, Ciabrini D, Mazoyer E, Laurian C, Herbreteau D. Extensive pure venous malformations in the upper or lower limb: a review of 27 cases. *J Am Acad Dermatol* 1997;36:219-25.
- [16] Boon LM, Mulliken JB, Enjolras O, Vikkula M. Glomuvenous malformation (glomangioma) and venous malformation: distinct clinicopathologic and genetic entities. *Arch Dermatol* 2004;140:971-6.
- [17] Boyd JB, Mulliken JB, Kaban LB, Upton 3rd J, Murray JE. Skeletal changes associated with vascular malformations. *Plast Reconstr Surg* 1984;74:789-97.
- [18] Marrocco-Trischitta MM, Nicodemi EM, Nater C, Stillo F. Management of congenital venous malformations of the vulva. *Obstet Gynecol* 2001;98:789-93.
- [19] Fishman SJ, Fox VL. Visceral vascular anomalies. *Gastrointest Endosc Clin N Am* 2001;11:813-34 (viii).
- [20] Fishman SJ, Burrows PE, Leichtner AM, Mulliken JB. Gastrointestinal manifestations of vascular anomalies in childhood: varied etiologies require multiple therapeutic modalities. *J Pediatr Surg* 1998;33:1163-7.
- [21] Mazoyer E, Enjolras O, Laurian C, Houdart E, Drouet L. Coagulation abnormalities associated with extensive venous malformations of the limbs: differentiation from Kasabach-Merritt syndrome. *Clin Lab Haematol* 2002;24:243-51.
- [22] Bean W. *Vascular spiders and related lesions of the skin*. Springfield, Ill: Thomas; 1958.
- [23] Munkvad M. Blue rubber bleb nevus syndrome. *Dermatologica* 1983;167:307-9.
- [24] Ertem D, Acar Y, Kotiloglu E, Yucelten D, Pehlivanoglu E. Blue rubber bleb nevus syndrome. *Pediatrics* 2001;107:418-20.
- [25] Oranje AP. Blue rubber bleb nevus syndrome. *Pediatr Dermatol* 1986;3:304-10.

- [26] Chandon JP, Micco CD, Lebreuil G, Pirvat Y. Blue rubber bleb naevus and glomangiomas, unicity or duality? About two cases. *Ann Dermatol Venereol* 1978;105:123-30.
- [27] Maffucci A. Di un caso di encondroma ed angioma multiplo contribuzione al a genesi enbrionale dei tumor. *Movimento Med Chir* 1881;3:399.
- [28] Kaplan RP, Wang JT, Amron DM, Kaplan L. Maffucci's syndrome: two case reports with a literature review. *J Am Acad Dermatol* 1993;29:894-9.
- [29] Cremer H, Gullotta F, Wolf L. The Maffucci-Kast syndrome. Dyschondroplasia with hemangiomas and frontal lobe astrocytoma. *J Cancer Res Clin Oncol* 1981;101:231-7.
- [30] Montagne Jr. A, Ubilluz H. Maffucci's syndrome. *South Med J* 1983;76:264-6.
- [31] Requena L, Sanguenza OP. Cutaneous vascular anomalies. Part I. Hamartomas, malformations, and dilation of preexisting vessels. *J Am Acad Dermatol* 1997;37:523-49 (quiz 549-52).
- [32] Schwartz HS, Zimmerman NB, Simon MA, Wroble RR, Millar EA, Bonfiglio M. The malignant potential of enchondromatosis. *J Bone Joint Surg Am* 1987;69:269-74.
- [33] Klippel M, Trenaunay P. Naevus variqueux ostéohypertrophique. *Arch Gen Med* 1900;III:641.
- [34] Trélat U, Monot A. De l'hypertrophie unilatérale totale ou partielle du corps. *Arch Gen Med* 1869;13:536.
- [35] Cohen Jr. MM. Klippel-Trenaunay syndrome. *Am J Med Genet* 2000;93:171-5.
- [36] Aelvoet GE, Jorens PG, Roelen LM. Genetic aspects of the Klippel-Trenaunay syndrome. *Br J Dermatol* 1992;126:603-7.
- [37] Jacob AG, Driscoll DJ, Shaughnessy WJ, Stanson AW, Clay RP, Głowiczki P. Klippel-Trenaunay syndrome: spectrum and management. *Mayo Clin Proc* 1998;73:28-36.
- [38] Servelle M. Klippel and Trenaunay's syndrome. 768 operated cases. *Ann Surg* 1985;201:365-73.
- [39] Servelle M, Babillot J. Deep vein malformations in the Klippel-Trenaunay syndrome. *Phlebologie* 1980;33:31-6.
- [40] Baskerville PA, Ackroyd JS, Lea Thomas M, Browse NL. The Klippel-Trenaunay syndrome: clinical, radiological and haemodynamic features and management. *Br J Surg* 1985;72:232-6.
- [41] Enjolras O, Chapot R, Merland JJ. Vascular anomalies and the growth of limbs: a review. *J Pediatr Orthop B* 2004;13:349-57.
- [42] Bailey OT. The cutaneous glomus and its tumors-glomangiomas. *Am J Pathol* 1935;11:915-35.
- [43] Mounayer C, Wassef M, Enjolras O, Boukobza M, Mulliken JB. Facial "glomangiomas": large facial venous malformations with glomus cells. *J Am Acad Dermatol* 2001;45:239-45.
- [44] Robertson RL, Robson CD, Barnes PD, Burrows PE. Head and neck vascular anomalies of childhood. *Neuroimaging Clin N Am* 1999;9:115-32.
- [45] Berenguer B, Burrows P, Mulliken DZ. J. Sclerotherapy of craniofacial venous malformations: complications and results. *Plast Reconstr Surg* 1999;104:1-11.
- [46] Ramirez JA, Laskin WB, Guitart J. Lymphangioma-like Kaposi sarcoma. *J Cutan Pathol* 2005;32:286-92.
- [47] Enjolras O, Boukobza M, Guichard JP, Gelbert F, Merland JJ. Cervicofacial superficial venous malformations and developmental abnormalities of the cerebral venous system. *Ann Dermatol Venereol* 1996;123:235-9.
- [48] Enjolras O, Mulliken JB. Vascular cutaneous anomalies in children: malformations and hemangiomas. *Pediatr Surg Int* 1996;11:290-5.
- [49] Lasjaunias P, Burrows P, Planet C. Developmental venous anomalies (DVA): the so-called venous angioma. *Neurosurg Rev* 1986;9:233-42.
- [50] Estima Ada C, Carneiro Rdos S. Ota naevus: presentation of a case. *Br J Plast Surg* 1972;25:49-52.