



TÍTULO

ANOMALÍAS VASCULARES DE LOCALIZACIÓN GENITAL EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO

AUTORA

Lorena Míguez Fortes

Esta edición electrónica ha sido realizada en 2021

Tutor	Daniel Cabezalí Barbancho
Curso	<i>Máster Universitario Propio en Urología Pediátrica (2019/20)</i>
©	Lorena Míguez Fortes
©	De esta edición: Universidad Internacional de Andalucía
Fecha documento	2020



Reconocimiento-No comercial-Sin obras derivadas

Usted es libre de:

- Copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra.

Bajo las condiciones siguientes:

- **Reconocimiento.** Debe reconocer los créditos de la obra de la manera especificada por el autor o el licenciadore (pero no de una manera que sugiera que tiene su apoyo o apoyan el uso que hace de su obra).
- **No comercial.** No puede utilizar esta obra para fines comerciales.
- **Sin obras derivadas.** No se puede alterar, transformar o generar una obra derivada a partir de esta obra.
- *Al reutilizar o distribuir la obra, tiene que dejar bien claro los términos de la licencia de esta obra.*
- *Alguna de estas condiciones puede no aplicarse si se obtiene el permiso del titular de los derechos de autor.*
- *Nada en esta licencia menoscaba o restringe los derechos morales del autor.*



ANOMALÍAS VASCULARES DE LOCALIZACIÓN GENITAL EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO

Máster de Urología Pediátrica. Universidad Internacional de Andalucía



AUTOR: LORENA MÍGUEZ FORTES
TUTOR: DANIEL CABEZALÍ BARBANCHO
CURSO 2019/2020

RESUMEN:

Introducción: Las anomalías vasculares genitales constituyen una localización poco frecuente de este tipo de patología. A pesar de ello existen y sus repercusiones funcionales y estéticas pueden llegar a ser cruciales. Existe escasa literatura al respecto, sobre todo en la población pediátrica y un desconocimiento por gran parte de la población médica de su funcionamiento y manejo.

Objetivos: Establecer el papel del cirujano y el urólogo pediátrico en el manejo de las anomalías vasculares de localización genital. Realizar una revisión de la literatura existente sobre el tema. Agrupar las anomalías vasculares descritas en el área genital y realizar una descripción de las mismas.

Material y métodos: Presentamos los casos clínicos tratados en nuestra experiencia de tumores y malformaciones vasculares genitales y revisamos la literatura existente sobre anomalías vasculares anogenitales. Realizamos una búsqueda bibliográfica incluyendo pacientes pediátricos y adultos con todo tipo de anomalías vasculares en genitales. Analizamos tipo de anomalía, localización, edad de los pacientes, sexo, síntoma debut, tratamiento realizado, especialistas implicados, complicaciones, síndromes asociados. Analizamos la literatura detectando errores en la nomenclatura, diagnósticos erróneos previos y asociación con otros síndromes o malformaciones. Efectuamos un análisis descriptivo de cada tipo de anomalía conforme a la literatura encontrada.

Resultados: Presentamos los resultados de nuestra revisión de la literatura y los casos tratados en nuestra experiencia de anomalías vasculares de localización genital. Tratamos 5 pacientes con anomalías vasculares genitales: 3 tumores de los cuales de ellos 2 hemangiomas infantiles y un granuloma piogénico y dos malformaciones, ambas linfáticas de localización escrotal.

En la revisión de la literatura encontramos una incidencia más alta de malformaciones vasculares a nivel genital que de tumores (42 y 38% respectivamente). Aproximadamente la mitad de los casos revisados corresponden a pacientes pediátricos. La distribución entre sexos fue similar. Las localizaciones más frecuentes fueron vulvar y escrotal sumando entre ambas un 62% de los casos. Los tratamientos descritos incluyen cirugía, observación, farmacoterapia, escleroterapia y laserterapia.

Conclusiones: Las anomalías vasculares del área genital constituyen una localización poco frecuente pero importante debido a sus posibles implicaciones físicas y psicológicas. El cirujano y el urólogo pediátrico deben estar formados en el campo de las anomalías vasculares y formar parte del equipo multidisciplinar que se ocupe de ellas. Debemos ajustarnos a la nomenclatura actual para minimizar errores en la cadena de diagnóstico y tratamiento. Son necesarios más estudios y continuar la investigación en este campo para obtener nuevas estrategias y guías terapéuticas.

ABSTRACT:

Introduction: Genital location of vascular anomalies are rare. However they can have important functional and aesthetic impact. Literature about these is poor especially in the

pediatric population and a large part of the medical population do not know about their diagnosis and management.

Objectives: To establish the role of the pediatric surgeon and pediatric urologist in the management of vascular anomalies of genital location. To perform a review of literature on this subject. To make a descriptive analysis of genital vascular anomalies.

Material and methods: We reviewed the literature about genital vascular anomalies. We made a bibliographic research that includes pediatric and adult patients with all types of vascular anomalies located on genitals. We analyzed the type of anomaly, location, age, sex, debut symptom, treatment, specialists involved, complications, and associated syndromes. We researched about detecting nomenclature fails, misdiagnoses and association with other syndromes or malformations. We performed descriptive analysis of each type of anomaly according to the literature findings. We report our cases series of genital vascular tumor and malformations.

Results: We present the results of our review of the literature and our cases series of vascular anomalies of genital location. We treated 5 patients with genital vascular abnormalities: 3 tumors: (2 infantile hemangiomas and 1 pyogenic granuloma) and 2 malformations, both lymphatic scrotal malformations.

In the literature review, we found a higher incidence of genital vascular malformations than of tumors (42 and 38% respectively). Approximately half of the cases reviewed correspond to pediatric patients. The distribution between sexes was similar. The most frequent locations were vulvar and scrotal, accounting for 62% of the cases. The treatments described include surgery, observation, drug therapy, sclerotherapy, and laser therapy.

Conclusions: Vascular anomalies in the genital area are a less frequent but highly important location, due to the physical and psychological repercussions that the fact of suffering a malformation or tumor in the genital area can imply. The pediatric surgeon and pediatric urologist must be trained in the field of genital vascular anomalies and he must be part of the multidisciplinary team. We must adhere to the current nomenclature to minimize errors in diagnosis and treatment. Further studies and further research are necessary in this field to obtain new strategies and therapeutic guidelines.

ÍNDICE

ÍNDICE	4
INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN DEL PROYECTO	5
OBJETIVOS	7
MATERIAL Y MÉTODOS	8
RESULTADOS.....	9
DISCUSIÓN.....	23
1. ANOMALÍAS VASCULARES DE LOCALIZACIÓN EN EL ÁREA GENITAL	23
2. AVANCES EN EL TRATAMIENTO DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES.....	26
4. PROBLEMAS EN LA NOMENCLATURA	46
5. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	59
6. ASOCIACIÓN DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES GENITALES CON OTROS SÍNDROMES Y MALFORMACIONES.....	65
6.1 PELVIS/SACRAL/LUMBAR.....	65
6.2 Hemangioma Perineal y MAR	66
6.3 Síndrome de Klippel-Trenaunay (KTS)	67
6.4 Síndrome de Parkes-Weber	68
6.5 Síndrome CLOVES.....	68
6.6 Linfedema Primario	69
7. PAPEL DEL URÓLOGO PEDIÁTRICO	71
CONCLUSIONES.....	72
ANEXO I: Índice de Figuras y Tablas.....	73
Bibliografía:	78
Abreviaturas	85

INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN DEL PROYECTO

Las anomalías vasculares han constituido durante muchos años una incógnita en el mundo de la Cirugía Pediátrica. Debido a su evidencia externa en muchas ocasiones externa han sido motivo de preocupación desde épocas remotas, atribuyéndose hasta el siglo XVII-XIX (Monro, 1734; Hammond, 1868) a la influencia de las experiencias maternas y defectos los recién nacidos o incluso a influencias “diabólicas” (Glenister, 1964).

En las últimas décadas se han experimentado notables avances en el ámbito de este tipo de anomalías. Sin embargo, a pesar de la evidente evolución tanto en el conocimiento de la fisiopatología y etiopatogenia como en el diagnóstico y tratamiento, las anomalías vasculares siguen constituyendo en muchas ocasiones un reto diagnóstico y terapéutico debido al amplio espectro de lesiones que abarca, su variedad en la presentación clínica y el desafío terapéutico que suponen en muchas ocasiones.

La falta de indicaciones claras y guías terapéuticas, los problemas en la nomenclatura y clasificación histológica y el desconocimiento de gran parte de este tipo de anomalías por una parte importante de los especialistas médicos dificultan todavía más el manejo de este grupo de lesiones tan heterogéneo. En la actualidad, se encuentra ampliamente reconocida la necesidad de establecer unidades multidisciplinarias para el manejo de este tipo de anomalías.

El objetivo de este trabajo es realizar una revisión de las anomalías vasculares de asiento en el área genital, repasar la clasificación y nomenclatura actual establecer y recalcar el papel del urólogo pediátrico en estos equipos multidisciplinarios.

La localización más frecuente de este tipo de malformaciones es en general en cabeza y cuello. Sin embargo pueden asentar en cualquier localización y la localización genital aunque es menos frecuente que otras áreas, es una zona de especial interés por la importante repercusión que el área genital supone en varias esferas del paciente.

Creemos que existe un déficit de conocimiento de las anomalías vasculares y del empleo correcto de las clasificaciones y la nomenclatura actuales, lo que puede llevar a un manejo inadecuado de estos pacientes.

Tanto en los libros de Urología Pediátrica como en los programas formativos de esta especialidad se echa en falta la dedicación de un apartado específico dedicado a este tipo de malformaciones, o la inclusión de las mismas de manera más amplia en el diagnóstico diferencial de entidades localizadas en el área genital o de síntomas urológicos que pueden ser manifestación de las mismas.

Consideramos que el Urólogo Pediátrico debe tener un papel dentro del equipo multidisciplinario para discutir acerca de las anomalías vasculares que afectan a su área de trabajo y distinguirlas de otras posibles patologías urológicas, para lo cual debe estar formado y actualizado debidamente en este campo. Muchas de ellas, como veremos en esta revisión debutan con síntomas urológicos, por lo que el urólogo pediátrico puede ser uno de los primeros especialistas consultados, por tanto su formación en el campo de las anomalías vasculares debe ser amplia para poder incluir estas entidades en el diagnóstico diferencial y conocer el comportamiento de las mismas a la hora de su manejo, evitando así diagnósticos erróneos que lleven a la aplicación de medidas innecesarias o que no sean efectivas para la patología que presente el paciente.

“No se busca lo que no se conoce” por tanto el urólogo pediátrico debe conocer estas anomalías para poder incluirlas en el diagnóstico diferencial de lesiones que afecten al área genital y realizar un enfoque correcto.

Además el Urólogo pediátrico debe tener un papel activo en el tratamiento y seguimiento de estos pacientes dada la posible necesidad de procedimientos e intervenciones quirúrgicas que afectan al área genital y que por tanto podrían tener repercusiones o secuelas funcionales a este nivel que requerirán seguimiento o manejo por parte de Urología Pediátrica.

TIPOS DE ANOMALÍAS VASCULARES

La clasificación biológica de Mulliken (Mulliken and Glowacki, 1982) realiza una distinción de las anomalías vasculares basada en la actividad celular y sus características histopatológicas, distinguiendo así entre Hemangiomas, lesiones tumorales que presentan hiperplasia endotelial y malformaciones vasculares las cuales tienen un recambio endotelial normal.

Esta división binómica ha servido de base a la ISSVA para la clasificación vigente actualmente que mantiene esta distinción con la modificación del cambio del término hemangiomas por tumores vasculares en el que se incluyen las demás neoplasias vasculares además de los hemangiomas.

Overview table

Vascular anomalies				
Vascular tumors	Vascular malformations			
	Simple	Combined °	of major named vessels	associated with other anomalies
Benign	Capillary malformations	CVM, CLM	See details	See list
Locally aggressive or borderline	Lymphatic malformations	LVM, CLVM		
	Venous malformations	CAVM*		
Malignant	Arteriovenous malformations*	CLAVM*		
	Arteriovenous fistula*	others		

Figura 1: División vigente a día de hoy de las anomalías vasculares en tumores y malformaciones.

Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies.

Dentro de los tumores vasculares se distinguen los benignos (p.e.: hemangioma infantil), los localmente agresivos o de agresividad intermedia (hemangioma en penacho) o los malignos (angiosarcoma).

En el campo de las malformaciones vasculares, la ISSVA distingue las malformaciones simples y las combinadas en las que coexisten varios tipos de malformación.

Clásicamente las malformaciones vasculares son subcategorizadas en malformaciones de bajo flujo, que incluyen malformaciones linfáticas, venosas y capilares y malformaciones de alto flujo, donde se incluyen las malformaciones arteriovenosas (Mulliken, 2013). En las malformaciones combinadas, puede observarse componente de alto y bajo flujo.

En los siguientes apartados iremos viendo de forma independiente los tipos de anomalías vasculares que asientan en el área genital así como sus características clínicas y las opciones de tratamiento disponibles.

OBJETIVOS

Los objetivos de este trabajo son:

- Establecer y afirmar el papel del urólogo pediátrico en el diagnóstico y manejo de las anomalías vasculares de localización génito-urinaria.
- Recalcar por tanto la necesidad de formación y actualización del urólogo pediátrico en el campo de las anomalías vasculares.
- Realizar una revisión de la literatura publicada sobre anomalías vasculares localizadas en el área genital.
- Establecer la necesidad de utilización de una nomenclatura adecuada y validada por sociedades internacionales, abandonando términos imprecisos y obsoletos.

MATERIAL Y MÉTODOS

Revisamos de manera retrospectiva los pacientes tratados en nuestra experiencia con anomalías vasculares de localización en el área genital y realizamos una revisión sistemática de la literatura sobre anomalías vasculares localizadas en el área genital. (tabla II)

Utilizamos para la búsqueda en Pubmed los términos: *pediatric, vascular anomalies, genital, hemangioma, lymphatic malformation, venous malformation, arteriovenous malformation, pyogenic granuloma*, en combinación con las diferentes zonas anatómicas del área genital: *genital, vulvar, clítoris, vaginal, pene, scrotal, testicular, glandular, urethral*.

Revisamos en los artículos encontrados:

-Localización anatómica, número de pacientes incluidos, edad de los pacientes, tipo de anomalía, ajuste de la nomenclatura a las clasificaciones actuales, tratamiento realizado, profesionales implicados en su manejo, síntoma debut, complicaciones tras el tratamiento, secuelas, errores en el diagnóstico. Los resultados de los datos recogidos se adjuntan al final del trabajo en la tabla correspondiente. (Tabla II)

Hemos incluido todo tipo de artículos y no solo revisiones amplias o de gran calidad científica debido a la escasez de las mismas sobre este tipo de anomalías en esta localización específica. Este problema que nos encontramos a la hora de la realización del trabajo y que reconocemos como limitación el mismo, constituye a su vez una de las motivaciones para su realización dado que la escasez de literatura específica sobre anomalías vasculares a nivel del área genital ha sido uno de los motivos que nos han llevado a su desarrollo.

RESULTADOS

EXPERIENCIA PERSONAL EN EL MANEJO DE ANOMALÍAS VASCULARES EN EL ÁREA GENITAL

Nuestra experiencia personal con anomalías vasculares en la región genital es escasa debido al escaso número de pacientes que presentan este tipo de lesiones en esta localización.

Todos los casos han sido evaluados y tratados por el Servicio de Cirugía Pediátrica, en el que se ha incluido la participación de los Urólogos Pediátricos del servicio en la evaluación y manejo del paciente.

Incluimos esta tabla con los pacientes tratados con anomalías vasculares genitales en la experiencia del autor, por ser los pacientes que han motivado la realización de este trabajo. Incluimos el sexo del paciente, el tipo de malformación, el tratamiento realizado, los casos de diagnóstico erróneo previo y las complicaciones observadas durante el tratamiento.

Paciente	Edad	Sexo	Tipo de lesión	Localización	Tratamiento realizado	Complicaciones
1	2 meses	Mujer	Hemangioma infantil	Labio mayor	Propranolol + medidas tópicas	Ulceración
2	1 mes	Mujer	Hemangioma infantil	Labio mayor	Propranolol + medidas tópicas	Ulceración
3	3 años	Hombre	Malformación linfática	Escroto	Resección parcial. Manejo posterior conservador	Diagnóstico inicial de hidrocele comunicante. Linfangitis
4	4 años	Hombre	Malformación linfática	Escroto	Resección quirúrgica	No
5	15 años	Hombre	Granuloma piogénico	Testicular	Enucleación	No

Tabla I: Características de nuestros pacientes tratados con anomalías vasculares genitales



Figura 2: Linfangitis en malformación linfática escrotal diagnosticada inicialmente de hidrocele comunicante.



Figuras 3-4-5: Imagen de lactante con hemangioma infantil a nivel de labio mayor. No presente al nacimiento, inicio del crecimiento en las primeras semanas de vida.

En la segunda imagen vemos el mismo hemangioma ulcerado durante la fase proliferativa en su zona más superficial. La fricción, la humedad y el uso del pañal favorecen la ulceración de los hemangiomas en esta zona.

En la tercera imagen vemos la evolución del tras tratamiento con Propranolol a 3 mg/kg/día y medidas tópicas asociadas para la ulceración.

Los casos de hemangiomas infantiles en labio mayor los tratamos con Propranolol oral. Nuestra experiencia con el Propranolol en los hemangiomas ulcerados de localización genital es buena, coincidiendo con los trabajos publicados. Hemos aplicado Propranolol oral a 3 mg/kg/día en dos pacientes con hemangioma infantil en labio mayor, sin efectos secundarios y observando involución del hemangioma. Ambas han presentado episodios de ulceración que han respondido a medidas tópicas asociadas al tratamiento con Propranolol. Recomendamos remitir a un especialista cuando se observa un hemangioma en el área genital para evaluar su extensión y realizar un diagnóstico y tratamiento apropiado. Creemos indicado considerar el inicio precoz de Propranolol en los hemangiomas con componente superficial localizados en el área genital debido al alto riesgo de ulceración en esta zona.

El caso de granuloma piogénico testicular, se dio en un paciente de 15 años que debuto como masa indolora a nivel testicular por lo que como primera posibilidad se pensó en la posibilidad de un tumor maligno testicular. Los marcadores tumorales resultaron negativos y la ecografía

mostraba una masa isoecoica al testículo. Se realizó un abordaje escrotal observando una lesión de aspecto vascular adyacente al polo inferior del testículo y se trató realizando exéresis de la lesión, preservando el parénquima testicular. El diagnóstico final fue de granuloma piogénico testicular. (Míguez et al. 2020)



Figuras 6-7: Masa testicular indolora en paciente de 15 años. Queremos recalcar la importancia de la inclusión de este tipo de lesiones en el diagnóstico diferencial, pudiendo realizarse una cirugía conservadora al tratarse de una lesión de características benignas que en este caso no infiltraba el parénquima testicular.

ANOMALÍAS VASCULARES EN EL ÁREA GENITAL DESCRITAS EN LA LITERATURA

Revisamos 81 casos publicados de anomalías vasculares localizadas en el área genital.

De los 81 casos revisados: (TABLA II)

-41 casos corresponden a pacientes pediátricos, con una media de edad entre ellos de 4.9 años.

-Únicamente en un 10% de los casos identificamos al Urólogo Pediátrico mencionado como responsable del caso o implicado en el tratamiento. En un 20% de los casos Cirugía Pediátrica aparece como servicio implicado, frecuencia que nos sigue pareciendo escasa dado que más de la mitad de los pacientes revisados son pacientes en edad pediátrica. Urología y Ginecología son las especialidades más frecuentemente implicadas, apareciendo incluso como responsables del tratamiento en pacientes que se encuentran en edad pediátrica.

-Observamos una frecuencia similar en hombres que en mujeres, con porcentajes del 60 y 40% respectivamente.

-Respecto al tipo de lesión, el 38% fueron Tumores vasculares incluyendo Hemangiomas Infantiles, Granulomas piogénicos y tumores de agresividad intermedia como Hemangioendoteliomas. El 42% fueron malformaciones vasculares, de las cuales: el 25% fueron Malformaciones Venosas, el 27% Malformaciones de tipo linfático y el 11% fueron Malformaciones Arteriovenosas. Encontramos que en un 7% de los casos se reconocieron malformaciones Combinadas, estimamos que esta frecuencia será mayor de la reportada debido a que probablemente muchas malformaciones que se describan como linfáticas o venosas serán en realidad lesiones que contengan varios tipos de malformación pero que no ha sido identificada como tal.

-No hemos encontrado casos de Hemangiomas congénitos a nivel genital.

-Con respecto a las malformaciones capilares, solamente hemos encontrado descrito un caso a nivel peneano que entendemos que se trata de una afectación por extensión por encontrarse en el contexto de un síndrome con afectación de la extremidad.

-Con respecto a la localización la más frecuente fue la localización escrotal en un 32% de los casos, seguida de su homónimo en la mujer, encontrándose anomalías en la vulvar en un 30% de los casos. La localización peneana la encontramos en un 19% de los casos y a nivel de clítoris en un 9% de los casos. Otras localizaciones encontradas con menos frecuencia fueron uretral o vaginal.

-Los tratamientos realizados que encontramos en la revisión fueron: Cirugía, Escleroterapia, Laserterapia, Farmacoterapia con Propranolol en Hemangiomas infantiles, Sirolimus en caso de malformaciones refractarias a otros tratamientos o manejo conservador.

-Como complicaciones descritas en los tratamientos aplicados hemos recogido en los artículos revisados:

-Recurrencia de las lesiones o de la sintomatología (sangrado, etc).

-Dehiscencias de la sutura en pacientes tratados mediante intervención quirúrgica

-Recidiva de las lesiones o de los síntomas tanto en pacientes tratados con esclerosis que precisaron nuevas sesiones como en pacientes tratados con biopsia escisional o resecciones incompletas y en tratamientos locales como crioterapia.

-Celulitis, episodios de infección, ulceración o necrosis cutánea, TEP tras embolización en dos pacientes.

Nos encontramos con la dificultad de que la mayoría de los pacientes descritos en la literatura son casos clínicos aislados o series cortas de casos, con dificultad para agrupar las anomalías vasculares descritas en el área genital y obtener una visión global del diagnóstico y manejo de este tipo patología cuando asienta en dicha localización anatómica.

Otra de las dificultades que nos encontramos y que queremos recalcar es la falta de adhesión a las clasificaciones vigentes y a la nomenclatura actualizada a la hora de clasificar las lesiones, lo cual dificulta la unificación de criterios y el manejo de los pacientes en la práctica clínica.

Presentamos las siguientes tablas a modo resumen de la literatura revisada y algunas de las características de las anomalías presentadas: autores, artículo, tipo de malformación, edad de los pacientes, sexo, localización, tratamiento realizado:

Autores	Tipo de malformación	Edad de los pacientes	Sexo	Localización	Tratamiento
A. Domènech, A. Serrano, I. Forner-Cordero et al.	Infedema primario Malformación linfática Infedema primario	15 meses 20 meses 8 años	Varón Varón Niña	Peneano (+miembro II Escrotal Vaginal-Vulvar	Compresivo Esclerosis OK-432 Embolización con Lipiodol + Compresivo + Dieta pobre en grasas
N. Nassiri, Teresa M.J.O, R.J. Rosen et al.	Malformaciones venosas	25 años (4-43)	Mujeres	Vulvar	Escleroterapia STS + Intervención quirúrgica
J.C López Gutiérrez, R. Lizarraga, C. Delgado et al.	Malformación venosa	17 años	Mujer	Vulvar	Intervención quirúrgica + Inhibidores PI3CA
S. Rivas, J.C López Gutiérrez, M. Diaz et al.	Malformaciones venosas	3 años (5-26)	M:H 2:1	"5 en genitales" No es Compresivo + HBPM + Esclerosis + Cirugía	
C. Tran, J. Tamburro, Audrey Rhee, A. Golden	Hemangiomas infantiles	0,7 meses (0 a 3 m)	7 M, 2 H	Vulvar (7), clitoris (1), Escrotal (2)	Propranolol
K. Willingham-Lawson, J. Gordon, J. Perkins, M. Shorth	Tumores vasculares (79% HI 28 meses (0-18 años) Malformaciones vasculares (78% MV)		71% M, 28% H	Genital I (Escroto, clito Perineal (25,9%) Extensión pélvica (11,8%)	Tumores: Propranolol (24%), PDL, Topico, Cirugía MV: Cirugía (44%), escleroterapia, observación
R. Gupta, S. Singh, S. Nigam, N. Khurana	Malformaciones vasculares	35 años (12-52)	Mujeres	Ovario (6), cérvix (1), \ Cirugía	
D.A. Leavitt, D. G. Hottinger, R.C. Reed and A.R. Shukla	Hemangioma infantil II (2) Malformación venosa (1)	3 años (4 meses-8 años)	Hombres	Escroto Escroto + glande	Esteroides orales, Cirugía Escleroterapia
G. Karpathiou, C. Chaleur, V. da Cruz, F. Foresti	Malformaciones venosas: Ijr	47 años (15-76)	Mujeres	Ovario, Cérvix, Tromp	Quirúrgico (estudio de piezas histológicas)
S. Wang, J.H. Lang, H.M. Zhou	Malformaciones venosas	44,1 años (15-85)	Mujeres	Vagina, cérvix, Vulva	Embolización +- Cirugía
A.M. Kulungowski, C.C. Schook, A.I. Alomari et al.	Tumores 10% (HI, KHE...) Malformaciones 89% (Venosas, Linfáticas, Combinadas AV)		Hombres	Escroto, pene, Tracto	Observación, Propranolol, Cirugía Cirugía, Escleroterapia, Farmacoterapia, Observación
A.M. Vogel, J.M. Alesbury, P.E. Burrows et al.	Tumores 22% (HI, KHE...) Malformaciones 78%		Mujeres	Clitoris, Vulva, Vagina,	Observación, Esteroides, Cirugía Esclerosis, Cirugía
D. Kaufman, K.M. Feber, L.S. Palmer, A.M. Freedman	Malformación venosa	18 años	Hombre	Pene (Glandular)	Cirugía
V. Illescas, F. Saez, L.E. Rojo, et al.	Lesión vascular sin filiación	20 años	Hombre	Pene (Glandular)	Observación
Y.H. Ide, Y. Tsukamoto, T. Ito et al.	Hemangioendoteliooma pseu	43 años	Hombre	Pene	Biopsia
Y. Akln, M. Sarac, S. Yurel	Malformación arterio-venos	14 años 2 años	Hombre Hombre	Pene (Glandular) Pene (Glandular)	Cirugía Observación, Posteriormente cirugía, laser, escleroterapia
R.F. Katmeth, L. Johnson, E. Kempley et al.	Granuloma piogénico	20 años (5 semanas-42 años)	Hombre	Pene (Glandular)	Cirugía, crioterapia, Coagulación
F. Akbulut, T. Akbulut, F. Kucukdumaz et al	Granuloma piogénico	42 años	Hombre	Pene (cuerpo del pene)	Cirugía

S.A. Naimer, A. Cohen, D. Vardy	Granuloma piogénico	5 semanas	Hombre	Pene (cuerpo del pene) Crioterapia
C. Spinelli, M. Di Giacomo, A. Bertocchini et al.	Granuloma piogénico	4 años	Hombre	Pene (prepucio) Cirugía
K.M. Eickhorst, M.J. Nurcia, J.G. Barone	Granuloma piogénico	13 años	Hombre	Pene (Glandular) Cirugía
B.S. Fisk, J.G. Jhonston	Granuloma piogénico	31 años	Hombre	Pene (cuerpo) Cirugía
A.L. Hernández, J.M. Palacios, P.I. Gutiérrez et al.	Malformación capilar-linfática	10 años	Hombre	Escrotal Cirugía
P. Kaja, K.N. Rattan, V.S. Malik et al.	Malformación linfática	18 meses	Hombre	Escrotal Cirugía
N.F. Tepenu, K. Krafka, S. Meglic et al.	Malformación venosa	15 años	Hombre	Escrotal Cirugía
S.Hegde, V. Jadhav, G. Shankar	Malformación linfática	11 meses	Hombre	Escrotal Cirugía
O. Ergun, B.G. Ceylan, A. Arman et al.	Malformación venosa	44 años	Hombre	Escrotal, perineal, per Cirugía
C.K. Yi, R. Derosa, J.R. Sterbis, B.H. Ching	Malformación venosa	21 años	Hombre	Escrotal Escleroterapia + Cirugía
J. Vikevici, D. Milobratovic, V. Vukadinovic et al.	Malformación linfática	10 años	Hombre	Escrotal Cirugía
A. Fabregas, I. Servio, A. Calama et al.	Malformación linfática	21 años	Hombre	Escrotal y pélvica Retroperitoneal (No criterios para nuestro trabajo) Cirugía
T. Al-Jabri, A.M., Guener	Malformación linfática	3 años	Hombre	Escrotal Cirugía
F. D'Almeida Costa, A.L. Folpe	Hemangiendoteloma kapo	39 y 81 años	Hombres	Escrotal Cirugía
V.K. Kundal, M. Gajdhar, C. Sharma et al.	Malformación linfática	2 años	Hombre	Escrotal + torácico Cirugía (+ escleroterapia de componente torácico)
L. Miguez, I. Casal, M. Garcia, T. Dargallo	Granuloma piogénico	15 años	Hombre	Testicular Cirugía
R. Rastogi, G.L. Meena, R. Kumar, V. Rastogi	Malformación linfática	18 años	Hombre	Escrotal Cirugía
G. Akaike, T. Nozaki, A. Makidono et al.	Malformación linfática	12 años	Hombre	Escrotal Cirugía
I. Patoulas, K. Prodromou, T. Feidantsis et al.	Malformación linfática	3, 13, 9 años	Hombre	Escrotal, inguinal, Cirugía
S.B. Hugar, B. T. Kadow, A. Davis et al.	Granuloma piogénico	10 años	Hombre	Testicular Cirugía
G. L. Shau, Y. Hammer, A.J. Kirsch	Granuloma piogénico	12 años	Hombre	Testicular Cirugía
N.C. Wong, S. Dason, S. Pozdnyakov et al.	Granuloma piogénico	66 años	Hombre	Testicular Cirugía
A.V. Joshi, R. K. Gupta, H. Shah et al.	Malformación linfática	2 días	Hombre	Escrotal Cirugía
H. Tomita, F. Yoshida, H. Watanabe et al.	Malformación venosa	9 años	Hombre	Escrotal Cirugía
P. Sourtroulides, A. Bantis, I. Asouhidou et al.	Malformación arteriovenosa	22 años	Hombre	Inguinal-Escrotal (con Cirugía)

C. Yilmaz, M. Arslan, M. Arslan	Malformación arteriovenosa: 51 años	Hombre	Escrotal	No descrito
T.W. Kang, Y. Choi, Y.Y. Jeong et al.	Malformación arteriovenosa: 20 años	Hombre	Escrotal	Cirugía
A. Mohammad, W. Sahyouni, T. Almere et al.	Malformación arteriovenosa: 19 años	Hombre	Escrotal	Embolización + Cirugía
B.W. Hatten, E. Bryant	Malformación arteriovenosa: 34 años	Hombre	Escrotal	Embolización
S. Akhavan, J. Agah, F. Nili	Malformación linfática	Mujer	Vulvar	Cirugía
F. Ghaemmaghani, M.K. Zarchi	Malformación venosa	Mujer	Vulvar	Cirugía
A. Kokcu, S. Sarf, M. Kefeli	Malformación venosa	Mujer	Vulvar	Cirugía
S.J. Ahm S.E. Chang, J.H. Choi et al.	Malformación linfática	Mujer	Vulvar	Escleroterapia
M.C. Sluga, M.M. Domenech, M.S. Peremateu et al.	Malformación linfática	Mujer	Vulvar	Láser CO2 + Cirugía
F. Ghaemmaghani, M. Karimi, A. Mousavi	Malformación linfática	Mujer	Vulvar	Cirugía
A.T. Vastos, A. Malpica, M. Follen	Malformación linfática	Mujer	Vulvar	Cirugía, Esclerosis, Láser CO2, Observación
L. Vieni-Legué, B. Hersant, A. Bisdorf et al.	Malformación arteriovenosa: 16 años	Mujer	Vulvar	Rapamicina + Embolización + Cirugía
M.M. Marroco-Trischitta, E. Nicodemi, C. Nater, F. Stil Malformación venosa	19 años (7-46)	Mujer	Vulvar	Escleroterapia
G.L. Bava, P. Dalmonte, M. Oddone, U. Rossi	Hemangioma	Mujer	Vulvar	Embolización + Cirugía
Y. Sun, J. Wan	Hemangioteloma pseu 51 años	Mujer	Vulvar	Cirugía
F. Abreu, S. Cámara, F. Reis et al.	Granuloma piogénico	Mujer	Vulvar	Cirugía
P.C. Mondal, B. Chakraborty, D. Mandal et al.	Granuloma piogénico	Mujer	Vulvar	Cirugía
N.T. Srivastava, S.E. Allen	Malformación venolinfática	Mujer	Vulvar	No descrito: observación?
P.E. Nichols, J.E. Michaud, M.H. Wang	Hemangioma infantil	Mujer	Clitoris	Propranolol + Cirugía según respuesta
B. Geramizadeh, M. Anbardar, S. Shakeri	Malformación venosa	Mujer	Clitoris	Cirugía
C.A. Kasuske, K.A. Hansen	Hemangioma	Mujer	Clitoris	Cirugía
P.A. Barral, P. Petit, J.M. Bartollet al.	Malformación venosa	Mujer	Clitoris	Escleroterapia/ Cirugía
T. Hartharan, M. Islah, A. Zulficar et al.	Malformación vascular. No: 5 años	Mujer	Clitoris	Cirugía
C. Kalvanan, D. Subbarayan, N.R. Rajesh et al.	Hemangioma lobular capilar 52 años	Mujer	Útero y trompas	Cirugía

A.K. Ganti, J. Ray, K.L. Mooney et al.	Hemangioma infantil (Glut1)	6 años	Mujer	Cérvix	Propranolol oral
A. Barasoain-Millán, F.J. Rodríguez, J. Guerrero et al.	Granuloma piogénico	7 años	Mujer	Vaginal	Cirugía
L.D. Homa, N. Somorgick-Roenbaum, Y.R. Smith et al.	Malformación venolinfática	3 años	Mujer	Vulvar, Pelvis	Escleroterapia
G. Tang	Anomalia linfática generaliz. 12 años	12 años	Mujer	Vagina, Abdomen, ret	Medidas dietéticas
R. Katyar, S. Patne, S. Bharti et al.	Hemangioma	30 años	Mujer	Trompa de falopio	Cirugía
C.C. Schook, A.M. Kulungowski, A. K. Greene, S.J. Fishr	Linfedema	4 años (0-15)	Hombres	Genital (peneano-escr)	Observación, Compresión, Cirugía
T. Ilesako, R. Eura, Y. Okamoto et al.	Hemangioma infantil	2 años	Hombre	Uretral	Propranolol
F. Yong, L. Jun, W. Jinhuan, et al.	Malformación venosa	15, 49 años	Hombre	Uretral	Esclerosis
S. Saito	Malformación venosa	63 años (38-82)	Hombre	Uretral	Cirugía endoscópica
H. Han, X. Zhou, D. Fan et al.	Hemangioma	46 años (39-55)	Hombre	Uretral	Cirugía endoscópica
I. Samuk, C. Gine, I. de Blaauw et al.	Hemangiomas infantiles	1 año	MH 1:1	Perineal	Propranolol vs conducta expectante
S. Saka, Y. Tatakawa	Hemangioma	1 mes	Hombre	Perineal	Observación
V. Piccolo, E. Moscarella, O. Ametrano et al.	Hemangioma	4 meses	Mujer	Perineal	Propranolol
M. de Graaf, S.G.M.A. Pasmans, A.M. van Droogte et al.	Hemangioma	Hemangioma	Mujer	Labio mayor	No descrito

Tabla II: Revisión de los casos de anomalías vasculares genitales descritas en la literatura y características principales de los casos

Presentamos a continuación el siguiente resumen descriptivo de los resultados de la revisión de la literatura por tipo de anomalía:

HEMANGIOMAS INFANTILES

Nuestra revisión de la literatura presenta el hemangioma infantil como el tumor vascular más frecuente a nivel de los genitales.

C. Tran quien realiza una revisión retrospectiva de 9 pacientes con hemangiomas infantiles localizados en genitales externos (labio mayor, escroto, clítoris...) tratados con Propranolol, todos ellos presentaron ulceración. Todos presentaron excelente respuesta y resolución de la ulceración con una baja tasa de efectos secundarios.

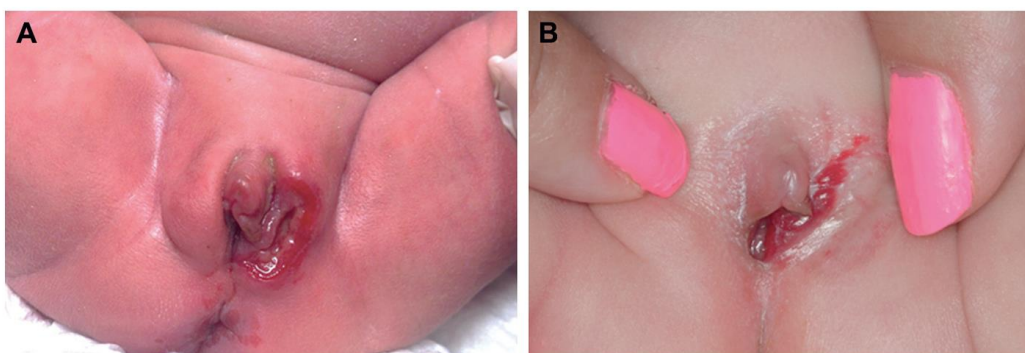


Figura 8-9 Hemangioma en labio mayor tratado con Propranolol. Resolución de la ulceración y mejoría notable de la lesión.

Fuente: C. Tran, J. Tamburro, A. Rhee, A. Golden. Propranolol for Treatment of Genital Infantile Hemangioma. J Urol 2016 Mar;195(3):731-7.

K. Willingham et al. presentan su serie de anomalías vasculares genitales en niños en la que el 79% se trata de hemangiomas infantiles. El tratamiento usado en la mayoría de los casos fue el Propranolol, incluyendo el láser de colorante pulsado y la cirugía para las secuelas residuales.

Leavitt et al, presentan en su serie de pacientes pediátricos dos hemangiomas escrotales tratados con resección quirúrgica, presentado uno de ellos recidiva que precisó reintervención.

Kulungowski et al. incluyen en su serie de anomalías vasculares genitales en niños un 10% de tumores vasculares en los que se incluyen 10 hemangiomas infantiles siendo el propranolol el fármaco de elección y la observación una opción válida en los casos adecuados.

Vogel et al. en su serie de anomalías vasculares genitales en niñas presentan un 22% de tumores vasculares, siendo el hemangioma infantil el más frecuente, con 20 casos presentados. En este caso presentan como tratamientos la conducta expectante, los esteroides y la resección quirúrgica. Acreditamos la ausencia del propranolol como opción gold-standard a la fecha de publicación del artículo, en 2006, previa al descubrimiento de su efectividad para los hemangiomas en 2008.

Según nuestra revisión de la literatura, las localizaciones más frecuentes para el asiento de los hemangiomas a nivel genital son escroto y labios mayores. Encontramos casos más aislados de hemangiomas a nivel de clítoris o uretra. La complicación más frecuente es la ulceración. El tratamiento más utilizado a día de hoy es el Propranolol con buenos resultados.

En nuestra revisión de la literatura encontramos descritos 3 pacientes que presentaron efectos adversos del propranolol (insomnio, hipoglucemia), 1 ulceración por abandono del tratamiento. En 2 los pacientes tratados con exéresis quirúrgica de dos hemangiomas escrotales se observó recidiva del hemangioma y de los síntomas. En nuestra experiencia personal en los pacientes con hemangiomas en labio mayor tratados con propranolol la complicación observada secundaria al propranolol fue la ulceración y no observamos efectos secundarios del tratamiento.

En los hemangiomas localizados a nivel perineal destacamos la asociación con los síndromes PELVIS/LUMBAR y con MAR.

GRANULOMA PIOGÉNICO

La revisión más larga que hemos encontrado de granulomas piogénicos a nivel genital se trata de Mondal et al. (2017) que presenta un caso clínico de granuloma piogénico a nivel vulvar y recoge 8 casos en la literatura de granulomas piogénicos a nivel vulvar que se presentan con sangrado y tratados mediante extirpación quirúrgica de la lesión. Katmeh et al. 2015 presentan una revisión de la literatura recogiendo 9 casos de granulomas piogénicos peneanos, dos de ellos en niños.

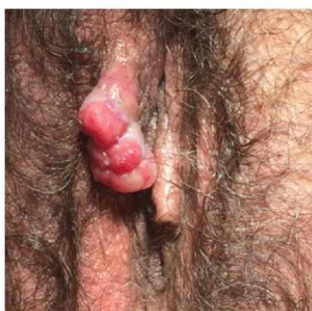


Figura 10: Granuloma piogénico de localización vulvar en paciente adulta

Fuente: F. Abreu-dos-Santos, S. Câmara, F. Reis, T. Freitas, H. Gaspar, and M. Cordeiro. Vulvar Lobular Capillary Hemangioma: A Rare Location for a Frequent Entity Case Rep Obstet Gynecol. 2016.

Hemos encontrado 10 casos de granulomas piogénicos de localización genital en la literatura en pacientes pediátricos, de localización vulvar, testicular y peneana. La presentación clínica es como una lesión nodular indolora o como sangrado y en la mayoría de los casos el tratamiento final fue la resección quirúrgica de la lesión, intentándose previamente tratamientos menos agresivos como tratamientos tópicos o crioterapia en las lesiones accesibles y sobre todo en los pacientes de menor edad. (Naimer, 2002)

La mayoría de los casos que hemos encontrado en la literatura de granulomas piogénicos a nivel genital se trata de pacientes adultos por lo que creemos que, aunque su causa es desconocida, las teorías de un desarrollo de forma reactiva ante traumatismos o estímulos cobran importancia.

Sin embargo, hemos encontrado casos de granulomas piogénicos en niños, a nivel testicular (Míguez, 2020), vulvar (Barasoain, 2015) (Ganti, 2019) y peneano (Katmeth, 2015) (Spineli, 2009) por lo que debemos tenerlos en cuenta en el diagnóstico diferencial de lesiones genitales y como posible causa de sangrado genital en el paciente pediátrico.

Tabla III: Casos de granuloma piogénico de localización genital encontrados en nuestra revisión la literatura

Autores	Casos	Edades	Localización	Clínica	Tratamiento
R.F. Katmeth, L. Johnson, E. Kempley et al.	9	20 (5 semanas-42 años)	Peneanos (Glandular)	Nódulo indoloro, sangrado	Cirugía, crioterapia
F. Akbulut, T. Akbulut, F. Kucukdurmaz et al	1	42	Peneano	Nódulo indoloro	Cirugía
S.A. Naimer, A. Cohen, D. Vardy	1	5 semanas	Peneano	Sangrado	Crioterapia
C. Spinelli, M. Di Giacomo, A. Bertocchini et al.	1	4 años	Peneano (prepuccial)	Nódulo indoloro	Cirugía
K.M. Eickhorst, M.J. Nurcia, J.G. Barone	1	13 años	Peneano	Sangrado	Cirugía
B.S. Fisk, J.G. Jhonston	1	31	Peneano	Sangrado	Cirugía
L. Miguez, I. Casal, M. García, T. Dargallo	1	15	Testicular	Nódulo indoloro	Cirugía
S.B. Hugar, B.T. Kadow, A. Davis et al.	1	10 años	Testicular	Asimetría	Cirugía
G. L. Sheu, Y. Hammer, A.J. Kirsch	1	12 años	Testicular	Hallazgo incidental	Cirugía
N.C. Wong, S. Dason, S. Pozdnyakov et al.	1	66 años	Testicular	Nódulo indoloro	Cirugía
P.C. Mondal, B.Chakraborty, D. Mandal et al.	8	(7-57 años)	Vulvar	Sangrado	Cirugía
A. Barasoain-Millán, F.J. Rodríguez, J. Guerrero et al.	1	7	Vaginal	Sangrado	Cirugía
F. Abreu, S. Cámara, F. Reis et al.	1	51 años	Vulvar	Lesión ulcerada en labio mayor	Cirugía

Nuestra experiencia personal presenta un caso de granuloma piogénico en polo inferior del testículo que debutó como una masa indolora y se trató con exéresis de la masa conservando el parénquima testicular con buena evolución y ausencia de recidiva de la lesión en el seguimiento.

ANGIOMA EN PENACHO Y HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSIFORME

Son tumores poco frecuentes, cuyas localizaciones predilectas son cabeza y cuello y extremidades. Sin embargo en la serie de Kulungowski describen un caso de KHE en la región

genital (sin especificar edad ni localización exacta) en una paciente pediátrica femenina tratado con éxito con Interferón y Vincristina. (Kulungowski et al., 2011).

D'Almeida Costa et al., describen dos casos de rara localización de KHE a nivel testicular en dos pacientes adultos, ambos tratados mediante orquiectomía por infiltración del parénquima testicular y con características histopatológicas propias de KHE (D'Almeida Costa et al., 2013).

OTROS TUMORES VASCULARES DE LOCALIZACIÓN GENITAL

En nuestra revisión de la literatura hemos encontrado dos casos de **Hemangioendotelioma Pseudomiogénico** localizado a nivel genital, uno a nivel vulvar (Y. Sun et al., 2019) y otro a nivel peneano (Y. Ide et al. 2015), ambos en pacientes adultos.

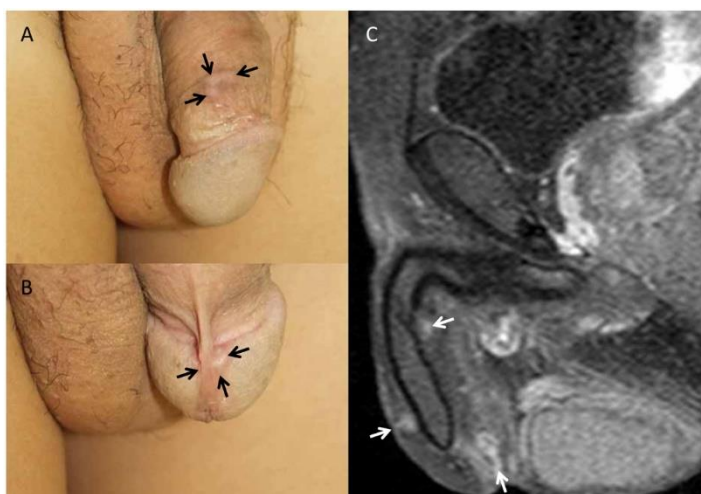


Figura 11: a) lesiones nodulares en el dorso del pene y en el frenillo. b) Imagen de RM mostrando múltiples lesiones nodulares con diagnóstico final de Hemangioendotelioma pseudomiogénico.

Fuente: Y. Ide, Y. Tsukamoto, T. Ito, T. Watanabe, N. Nakagawa, T. Haneda, M. Nagai, K. Yamanishi, H. Kiyofumi, S. Hirota. Penile pseudomyogenic hemangioendothelioma /epithelioid sarcoma-like hemangioendothelioma with a novel pattern of SERPINE1-FOSB fusion detected by RT-PCR--report of a case. Pathology – Research and Practice 211 (2015) 415–420

MALFORMACIONES CAPILARES

Durante la revisión nos encontramos prácticamente inexistencia de referencias bibliográficas sobre malformaciones capilares en el área genital. Hemos encontrado una referencia aislada a un caso en la revisión de Kulungowski en un paciente varón pediátrico con una malformación capilar en tronco y extremidades que se extiende a la región peneana. (Kulungowski, 2011). Por la descripción consideramos que se trata de una extensión al área genital de una MC de extremidades. No hemos encontrado literatura referente a casos clínicos de malformaciones capilar limitadas al área genital, por lo que creemos que cuando esta zona se encuentra afectada en la mayoría de los casos es por contigüidad de malformaciones capilares de las extremidades o del tronco.

MALFORMACIONES LINFÁTICAS

Suponen el 27% de las malformaciones vasculares revisadas, siendo la malformación más frecuente junto con las malformaciones venosas. Las localizaciones más frecuentes son el escroto y los labios mayores. Para su tratamiento se ha utilizado cirugía, escleroterapia, combinación de ambas y sirolimus en casos refractarios.

Los casos tratados en la experiencia personal de malformaciones linfática se localizaban a nivel escrotal. Destacamos en ellos la importancia del diagnóstico diferencial con el hidrocele comunicante dado que en uno de nuestros casos el diagnóstico inicial fue erróneo y se

programó para una ligadura de conducto peritoneo-vaginal permeable llevando a una reactivación de la malformación que se complicó con un episodio de linfangitis posterior.

LINFANGIOMATOSIS KAPOSIFORME

Encontramos descrita en el área genital en dos pacientes pediátricos el estudio realizado por Kulungowski en 2011 y en una paciente pediátrica también en el área genital en el estudio realizado por Vogel en 2006.

LINFEDEMA

Aunque el linfedema suele incluir las extremidades inferiores con extensión a la nivel genital, la afectación aislada de los genitales en niños está descrita. (Schook, 2014) A nivel de los genitales la localización penoescrotal es la más habitual.

MALFORMACIONES VENOSAS

Suponen un 25% de las malformaciones vasculares revisadas. A nivel global suponen las malformaciones vasculares más frecuentes, nosotros hemos encontrado a nivel genital una incidencia similar a la de las malformaciones linfáticas. Las localizaciones más frecuentes son el escroto y los labios mayores.

MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS

Constituyen un 11% de las malformaciones vasculares encontradas en la revisión de la literatura en el área genital. Los tratamientos descritos en la literatura revisada incluyen la observación, la cirugía y/o la embolización o una combinación de ambas.

MALFORMACIONES COMBINADAS

Encontramos una frecuencia escasa de reportes de malformaciones combinadas, un 7% de los casos revisados. Probablemente la incidencia sea mayor de la reportada ya que muchas lesiones diagnosticadas como malformaciones linfáticas o venosas tengan componentes de varios tipos de lesión que no han sido identificados.

DISCUSIÓN

1. ANOMALÍAS VASCULARES DE LOCALIZACIÓN EN EL ÁREA GENITAL

La localización más frecuente de los tumores y las malformaciones vasculares suele ser el área de cabeza y cuello y las extremidades.

Sin embargo pueden asentar en cualquier localización. (Mulliken, 2000) por tanto, aunque es poco frecuente, las anomalías vasculares pueden asentar en cualquier estructura del tracto urogenital masculino o femenino. La localización en los genitales representa un pequeño porcentaje de los pacientes con anomalías vasculares. (Kulungowski, 2011), no obstante, no debe ser desestimada por su menor frecuencia respecto a otras localizaciones dado el alto impacto psicológico y funcional que puede suponer la localización de un tumor o malformación en esta localización.

A nivel urológico las lesiones que asientan en el área genital pueden presentar problemas relacionados con la defecación, síntomas urinarios o función sexual, reproductiva y emocional. Con esto creemos plenamente justificada la necesidad de incluir formación sobre este tipo de anomalías dentro de la Urología Pediátrica y de incluir un profesional de esta subespecialidad en los equipos multidisciplinares encargados del tratamiento de las mismas.

Una de las principales preocupaciones en el campo de las anomalías vasculares se trata del impacto estético que supone la presencia de una marca vascular al nacimiento o a los pocos días de vida. (Lande, 2001). Este hecho afecta psicológicamente a los padres, y al niño cuando tiene edad y capacidad para ello, y en muchas ocasiones suscita la recepción de preguntas y comentarios hacia los padres sobre su bebé recién nacido por parte de familiares y amigos. (Westein, 2005). En este aspecto se considera que las lesiones localizadas en el área facial tienen un mayor impacto debido a su mayor exposición e implicación estética por razones obvias. Ejemplo de ello es que en algunas ocasiones esta localización supone por sí sola una de las indicaciones de tratamiento para evitar secuelas estéticas. (Frieden, 1997); (Baselga, Bernabéu, 2016).



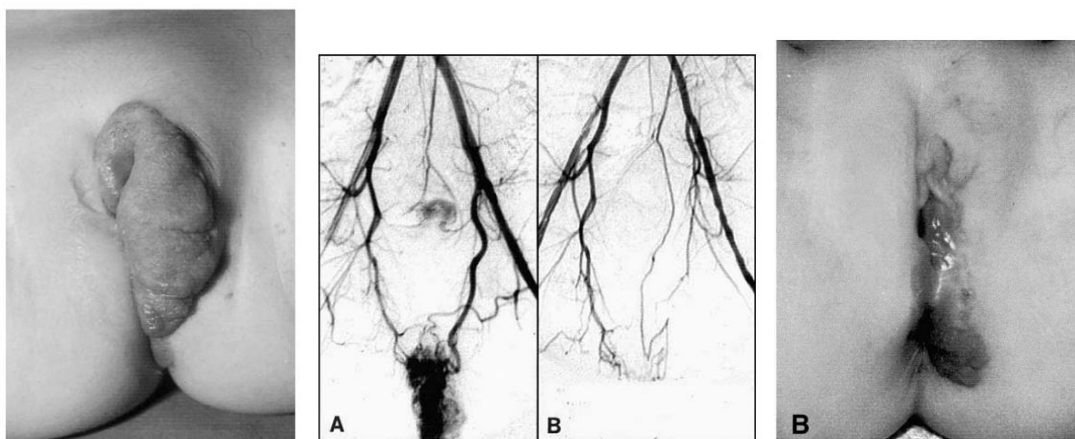
Figuras 12-13: Hemangioma infantil localizado a nivel de clítoris. Paciente de 5 meses. Imagen clínica y resonancia magnética.

Fuente: P.E. Nichols, J.E. Michaud, M.H. Wang. *Infantile hemangioma of the clitoris presenting as a clitoral mass: A case report. Urology Case Reports 15 (2017) 44e45*

La localización a nivel genital puede condicionar genitales ambiguos, un ejemplo es la localización de un hemangioma infantil a nivel de clitoris presentándose como clitoromegalia. Este nos parece un buen ejemplo de cómo aunque se trata de una zona no expuesta puede generar preocupación importante por parte de los padres y preguntas de familiares más cercanos que aumenten la ansiedad familiar. En este caso, dado que se trata de un hemangioma infantil debemos informar a los padres sobre el buen pronóstico y el carácter involutivo de la lesión y las tasas altas de respuestas al tratamiento con Propranolol. También queremos recalcar con este ejemplo la importancia del diagnóstico diferencial con otras causas de clitoromegalia y con otro tipo de tumores.

El área genital a priori puede estar considerada un área con menor exigencia estética dado que debido a su menor visibilidad y exposición está sometida a menor presión social, al menos en los primeros años de vida. Sin embargo, una malformación o tumor vascular localizada a nivel genital puede ser una causa importante de distrés. Debemos tener en cuenta que a medida que el niño crece, el gran impacto psicológico que puede suponer en la percepción de la imagen corporal el tener unos genitales “diferentes”, sobre todo durante la edad escolar y la adolescencia, donde la preocupación y repercusión psicológica de la autoimagen corporal es más acusada y las posibilidades de comparaciones con otros niños es más frecuente que en edades más tempranas. Además debemos añadir los potenciales problemas funcionales que puede ocasionar un tumor o una malformación en esta localización, pudiendo afectar a funciones corporales tan importantes como la miccional, la defecatoria o la sexual y produciendo síntomas que condicionen importante disconfort como dolor, pesadez o episodios de sangrado en la región uro-genital.

Es por todos estos motivos que no debemos menospreciar la localización a nivel genital de una lesión vascular, dadas las importantes repercusiones que puede llegar en varias esferas. Muestra de ello es el caso publicado por Bava et al., que citábamos anteriormente, en el que una anomalía vascular potencialmente benigna puede condicionar en una paciente de corta edad y por tanto volemia reducida, episodios de sangrado masivo que requieran incluso embolización para su control (Bava, 2002).



Figuras 14-15-16: Hemangioma vulvar complicado con sangrado que precisó transfusiones, ingreso y arteriografía con embolización para control.

- 1) Lesión vulvar en paciente de 12 meses de vida.
- 2) Imagen de arteriografía pre y postembolización.
- 3) Imagen postoperatoria con hemangioma residual.

Fuente: G.L.Bava, P.Dalmonte, M.Oddone, U.Rossi. *Life-threatening hemorrhage from a vulvar hemangioma. Journal of Pediatric Surgery. Volume 37, Issue 4, April 2002, Pages 1-3*

Queremos destacar en que este artículo utilizan para referirse a la lesión vascular términos no compatibles entre sí como: *“hemangioma”*, *“hemangioma capilar”*, *“hemangioma cavernoso”*. En el mismo trabajo hablan de la involución de la lesión y de restos involucionados con fibrosis avanzada por lo que suponemos que consideran que se trata de un hemangioma infantil sin embargo desconocemos la naturaleza exacta de la lesión. Queremos utilizar este caso como ejemplo de la severidad que puede acarrear a nivel sistémico una lesión localizada en el área genital y también como ejemplo de los problemas que genera el uso de nomenclatura ambigua en el ámbito de la transmisión del conocimiento científico.

En este sentido recalcamos de nuevo la importancia de la formación del Urólogo Pediátrico en este campo para realizar un correcto diagnóstico de la lesión y así poder transmitir a los padres una adecuada información acerca del pronóstico y tratamiento de la lesión que presenta su hijo.

Esta transmisión correcta de la información a los padres desde el inicio es importante dado que el estrés o la forma en la que actúen los padres ante la lesión que presente su hijo puede ser uno de los principales factores influyentes en el impacto psicológico que la lesión tenga en el niño (H. McCubbin, 1983)

2. AVANCES EN EL TRATAMIENTO DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES

En las dos últimas décadas se han producido grandes avances en el campo de las anomalías vasculares, tanto en el conocimiento de su fisiopatología como en el desarrollo de terapias disponibles.

Hoy en día al igual que la evaluación de estas lesiones se debe realizar por equipos multidisciplinares, el tratamiento también debe seguir esta pauta, integrando todo el arsenal de opciones disponibles y evaluando cuál de ellas o qué combinación de las mismas podemos ofrecer al paciente con mejores resultados y menos índice de secuelas o complicaciones.

Entre los avances más destacados en el tratamiento de las anomalías vasculares en los últimos años destacamos:

Propranolol

Constituye junto con el Sirolimus, uno de los principales avances producidos en el siglo XXI para el tratamiento de las anomalías vasculares. Desde su descubrimiento en 2008, prácticamente de forma incidental, ha llegado a convertirse hoy en día en el tratamiento de primera elección para los Hemangiomas Infantiles en los que se considera indicado el tratamiento. El consenso español del Hemangioma establece la dosis de 3 mg/kg/día como la más eficaz con mínimos efectos secundarios durante un mínimo de 6 meses.

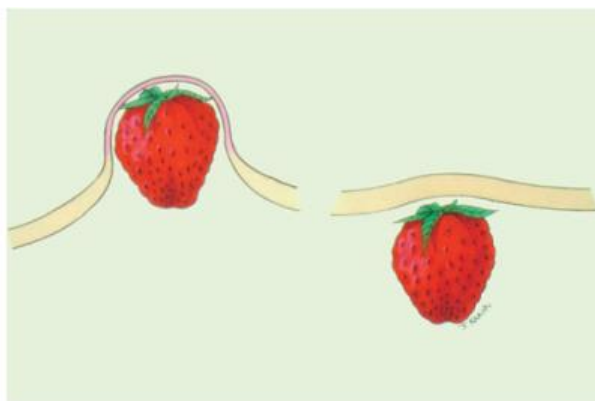


Figura 17: Representación esquemática de "hemangiomas en fresa" superficial y profundo según su profundidad en la piel.

Fuente: John B. Mulliken. *Diagnosis and Natural History of Hemangiomas*, in: *Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations*. Second Edition. Oxford University Press 2013

El descubrimiento del Propranolol ha supuesto una auténtica revolución en el mundo de los Hemangiomas infantiles, desplazando a los tratamientos previos como corticoides, con unos resultados satisfactorios, mínima tasa de complicaciones y una alta tasa de seguridad. (Novoa et al. 2018)

Láser

Diferentes tipos de láser dependiendo de la patología a tratar y de las características del paciente han sido empleados para la terapia de varios tipos de anomalías vasculares en su componente superficial.

Destacamos su uso en las malformaciones capilares, por ser la herramienta fundamental para su tratamiento. El láser de colorante pulsado (PDL), es el más utilizado para el tratamiento de las malformaciones capilares. Dependiendo del tipo, profundidad, tamaño, localización de la malformación y las características del paciente se utilizarán unos parámetros para la aplicación de la terapia láser.

Otros tipos de láser son utilizados para tratar el componente superficial de otro tipo de malformaciones como por ejemplo el láser CO2 en las malformaciones linfáticas superficiales con buenos resultados. El Nd:YAG láser ha sido utilizado para el tratamiento de malformaciones venosas y linfáticas superficiales con buenos resultados.

Es una herramienta importante a tener en cuenta también para el tratamiento de teleangiectasias residuales como secuelas de hemangiomas o en ulceración de los mismos refractaria a otras medidas.

Esclerosis o embolización

La inyección intralesional con diversos agentes esclerosantes de forma percutánea o endovascular es una opción válida como parte del tratamiento de malformaciones venosas y linfáticas.

La curación por este método es difícil pero en muchos casos puede lograrse el control de la malformación. Las malformaciones venosas tienen el problema de la tendencia a la reperfusión, sin embargo en muchos de los casos se consigue alivio sintomático. En el caso de malformaciones linfáticas macroquisticas los resultados son excelentes a largo plazo.

En el caso de las malformaciones de alto flujo, las fístulas arteriovenosas simples pueden ser curadas por embolización y en las malformaciones arteriovenosas la embolización puede lograr el control de la misma o utilizarse como paso previo a la intervención quirúrgica, facilitando la extirpación y reconstrucción.

En este campo, se espera que los avances en farmacoterapia y medicina molecular aporte avances que mejoren la efectividad de estos tratamientos.

Cirugía

Históricamente se postulaba como el tratamiento de elección, fundamentalmente por la falta de opciones disponibles.

A día de hoy se mantiene como opción, ya sea sola o más frecuentemente en combinación con otras terapias.

De elección si la cirugía se considera no mutilante y la lesión es resecable en su totalidad, ya que se trata del único tratamiento curativo 100%, sobre todo en el caso de las malformaciones.

Sin embargo hoy en día es aceptado que no se deben realizar intervenciones quirúrgicas agresivas si van a condicionar cirugías mutilantes o secuelas para la resección de la lesión. Esto cobra vital importancia en el área genital, por las repercusiones funcionales, estéticas y psicológicas que una cirugía mutilante implicaría en esta área.

Persiste como opción en malformaciones vasculares resecables, secuelas de hemangiomas congénitos o infantiles, y tumores agresivos en los que sea posible una resección adecuada.

En caso de que la lesión no sea resecable en su totalidad, lo cual ocurre en un alto porcentaje de casos, se debe buscar el balance entre las diferentes opciones para ofrecer al paciente la mejor calidad de vida posible con el menor número de secuelas secundarias al tratamiento.

Sirolimus

Como referíamos antes, probablemente se trate, junto con el Propranolol de los dos avances más importantes en las últimas décadas para el tratamiento de las anomalías vasculares.

Este fármaco, también conocido como Rapamicina, se trata de un inmunosupresor, clásicamente utilizado en el trasplante renal, inhibidor de la actividad de las células T mediante la inhibición de una tirosín-quinasa (m-TOR). Ha sido utilizado con éxito y seguridad en el tratamiento de diferentes tipos de anomalías vasculares complejas refractarias a otros tratamientos (Adams et al., 2016).

Entre las anomalías tratadas con este fármaco se incluyen malformaciones linfáticas, linfedema, malformaciones venosas, malformaciones arteriovenosas, linfangiomatosis kaposiforme y tumores vasculares como el hemangioendotelioma kaposiforme. (Triana et al., 2016)

Este fármaco se ha postulado como una opción en pacientes con anomalías vasculares complejas refractarias a otras terapias. Sin embargo son necesarios más estudios para protocolizar el tratamiento, las dosis y la duración de la terapia.

En este momento, un ensayo prospectivo multicéntrico de fase III (VASE, NCT02638389) está en marcha en Europa para evaluar la eficacia de Sirolimus en pacientes pediátricos y adultos con VM refractarias a tratamiento estándar.

Inhibidores PIK3CA

Los síndromes de sobrecrecimiento relacionados con mutaciones funcionales de PICK3CA (CLOVES) son trastornos poco frecuentes sin tratamiento específico.

Recientemente ha sido descrito el tratamiento con inhibidores de esta vía (Alpesilib), previamente utilizados en pacientes con cáncer como una prometedora estrategia terapéutica. (Venot et al., 2018).

La medicina molecular, a través de la investigación y descubrimiento de nuevas vías y mutaciones implicadas en la patogénesis de estas anomalías muestra resultados prometedores para realizar terapias dirigidas en el campo de las anomalías vasculares, sin embargo para que esta realidad se haga efectiva es fundamental continuar y promover los estudios y la investigación en este campo.

3. DISCUSIÓN POR TIPO DE ANOMALÍA

3.1 TUMORES VASCULARES

3.1.1 HEMANGIOMAS INFANTILES

Los hemangiomas infantiles constituyen el tumor benigno más frecuente en recién nacidos y lactantes (Michel, 2009), por tanto consideramos que el conocimiento del mismo y de su comportamiento tan característico es fundamental para todos los especialistas que puedan estar implicados en el manejo del paciente pediátrico, incluido por supuesto el Cirujano Pediátrico, que será interconsultado ante una tumoración en un paciente de pocos días de vida, y en el caso particular de la localización genital, el Urólogo Pediátrico.

La localización genital de los hemangiomas infantiles es infrecuente, se considera que afecta al 1% del total de pacientes con hemangiomas infantiles (Alter, 1993), (Achauer, 1997) sin embargo debemos tenerlos presentes como posibilidad diagnóstica. De forma general, los hemangiomas son más frecuentes en niñas, con una frecuencia 3:1. (Michel, 2009) y en pacientes prematuros (Drolet, 2008).

Cuando se localizan a nivel genital, el escroto y labio mayor son localizaciones más frecuentes (Baselga, 2016).



Figura 18: Hemangioma infantil escrotal en paciente pediátrico.

Fuente: D. A. Leavitt, D. G. Hottinger, R.C. Reed, and A.R. Shukla. A Case Series of Genital Vascular Anomalies in Children and Their Management: Lessons Learned. Pediatric Urology. 2012. 80(4)

Las características especiales del hemangioma infantil se refieren a su evolución natural, que se divide en 3 fases: (Fraile, 2010) Fase Proliferativa, que abarca desde los primeros días de vida donde se inicia el crecimiento del hemangioma hasta aproximadamente los 9 meses de vida, cuando suelen alcanzar su máximo crecimiento. Fase de estabilización donde el Hemangioma no experimenta cambios y Fase Involutiva, a partir de los 15 meses de edad donde el hemangioma comienza a regresar y que puede durar hasta los 8-9 años de vida, pudiendo involucionar total o parcialmente o dejar una lesión fibrótica residual.

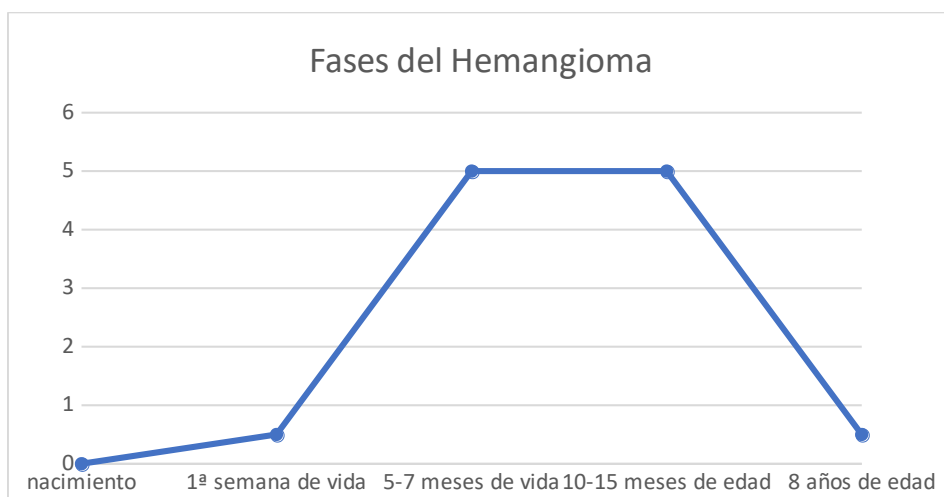


Figura 19: Fases del comportamiento natural del Hemangioma

Esta evolución natural característica del hemangioma además de ayudar a su identificación nos facilita la información a los padres y familiares y la posibilidad de admitir una conducta expectante si la lesión cumple ciertas características que nos permiten esperar a su involución natural.

Dos hitos a lo largo de la historia totalmente revolucionarios en el ámbito de las anomalías vasculares tienen que ver con el Hemangioma Infantil. Uno es el descubrimiento del marcador inmunohistoquímico GLUT-1, presente en todas las fases del hemangioma infantil y ausente en el resto de tumores y malformaciones vasculares que nos asegura el diagnóstico inequívoco. Este hecho permite orientar un tratamiento óptimo y un esquema diagnóstico-terapéutico mucho más efectivo. (López-Gutiérrez, 2005).

En segundo lugar el descubrimiento casual en 2008 del uso del Propranolol para el tratamiento de los hemangiomas infantiles (Léauté-Labrèze C., 2008) con tasas de respuesta publicadas posteriormente de hasta el 96% revolucionó el tratamiento de este tipo de tumores, instaurándose como primera línea para la terapia del hemangioma infantil.

Figura 20: Hemangioma antes y después del tratamiento con Propranolol. Fuente: C. Léauté-Labrèze, E. Dumas de la Roque, T. Hubiche, F. Boralevi, J. Thambo, A. Taïeb. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. N Engl J Med 2008 Jun 12; 358 (24): 2649-51



El uso del Propranolol para el tratamiento de los hemangiomas infantiles se ha posicionado como la terapia más segura y eficaz para el tratamiento de este tipo de tumores. Existe literatura que evalúa su eficacia sobre hemangiomas localizados en el área genital. (C. Tran, 2016).

El riesgo principal de los hemangiomas infantiles en la región genital, debido a la humedad y fricción propia de la zona, es la ulceración. Esta complicación de los hemangiomas ocurre principalmente durante la fase proliferativa, en torno a los 4-6 meses de edad (Mulliken, 2013) y es un motivo frecuente de consulta. Por tanto la localización anogenital de los hemangiomas

es de elevada importancia debido a que es una de las principales localizaciones de complicaciones, sobre todo de ulceración. La humedad constante en la zona, la fricción, la maceración y el uso del pañal son factores predisponentes de la ulceración. El sangrado y el dolor de la zona ulcerada suelen ser dos consecuencias de la ulceración que originan consultas al especialista. La falta de respuesta de la ulceración al tratamiento puede ser causa de requerir intervención quirúrgica.

3.1.2 HEMANGIOMAS CONGÉNITOS

A pesar de no haber encontrado en la literatura hemangiomas congénitos en el área genital, creemos indicado incluirlos en la discusión de nuestro trabajo para realizar un correcto diagnóstico diferencial con el hemangioma infantil y otros tumores vasculares.

Las principales diferencias de los hemangiomas congénitos con respecto al hemangioma infantil son: 1. Su historia natural, diferente a la del hemangioma infantil. 2. Se encuentran presentes de forma totalmente desarrollada al nacimiento y 3. Su negatividad para GLUT-1.

Existen dos tipos de hemangiomas congénitos: Los Hemangiomas Congénitos Rápidamente Involutivos (RICH), con tendencia natural a la involución en las primeras semanas de vida e involución completa a los 6-14 meses (Boon et al, 1996) (Gupta, 2018). El otro tipo más frecuente de hemangioma congénito o fetal es el NICH o Hemangioma Congénito No Involutivo, cuya diferencia principal con el anterior es la falta de tendencia a la involución espontánea.

Tienen preferencia por las extremidades (RICH) y la zona de cabeza y cuello (NICH). No hemos encontrado casos en la literatura de Hemangiomas congénitos de localización genital, sin embargo creemos que debemos conocer su existencia y características para identificarlos en caso de aparecer en esta localización y para realizar su correcto diagnóstico diferencial con el hemangioma infantil y con otro tipo de tumores presentes al nacimiento.

3.1.3 GRANULOMA PIOGÉNICO

El granuloma piogénico es un tipo de tumor vascular benigno también conocido como Hemangioma Capilar Lobular. Sin embargo este segundo término causa confusión con el hemangioma infantil por lo que preferimos adoptar la denominación de granuloma piogénico aceptada por la ISSVA.

Se caracteriza por ser una lesión vascular benigna, sésil o pedunculada en forma de pápula o nódulo con extrema facilidad para el sangrado. Se trata de una lesión adquirida (por tanto no presente al nacimiento), cuya mediana de edad en la edad pediátrica es a los 6-7 años, aunque pueden aparecer a cualquier edad. (Patrice et al.,1991).

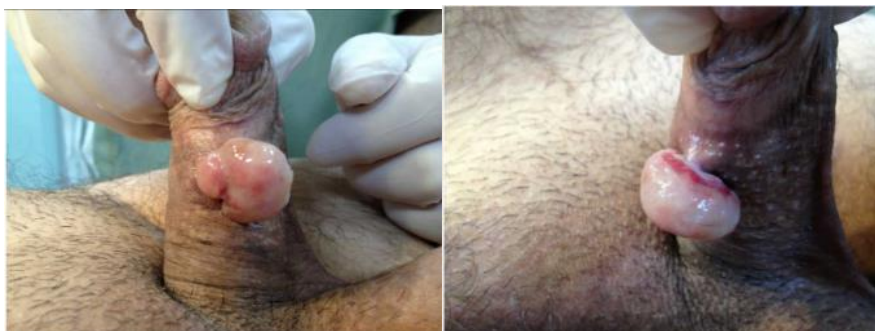


Figura 21: Presentación típica de granuloma piogénico: lesión nodular, pedunculada, de crecimiento rápido, friable. Granuloma piogénico localizado en el pene.

Fuente: T. Akbulut, F. Kucukdurmaz, E. Sonmezay, A. Simsek and G. Gurbuz. Huge Pyogenic Granuloma of the Penis. Case reports in Urology. 2015.

Se trata de una lesión reactiva cuya localización predominante es cabeza y cuello. Sin embargo, debido a su desarrollo a nivel de piel y mucosas la localización genital, aunque poco frecuente ha sido descrita, manifestándose en ocasiones como causa de sangrado genital, debido a su alta tendencia al sangrado espontáneo o ante microtraumatismos. Por este motivo, debemos tenerlo en cuenta a la hora de realizar una exploración física genital en un paciente que acuda por este motivo. (Barasoín-Millan et al., 2015)



Figura 22: Granuloma piogénico en el glande en paciente pediátrico

Fuente: K.M. Eickhorst, M.J Nurzia, J.G. Barone Pediatric pyogenic granuloma of the glans penis Urology 2003 Mar;61(3):644

Debido a su naturaleza benigna, varias opciones de tratamiento han sido descritas: escisión, curetaje, láser crioterapia, Imiquimod y en los últimos años incluso aplicación tópica de Timolol... (Chiriac et al. 2018) sin demostrar superioridad de una técnica sobre otra. Sin embargo en muchas ocasiones, requieren extirpación quirúrgica debido a la recurrencia del sangrado. (Glibin et al., 2007)

3.1.4 ANGIOMA EN PENACHO Y HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSIFORME

Ambos son tumores vasculares poco frecuentes. Son dos tumores estrechamente asociados, incluso llegando a considerarse dos grados de la misma neoplasia (Weiss and Goldblum, 2008), dado que se solapan clínica e histológicamente. La mayoría de los autores consideran el Angioma en Penacho como una forma “minor” de Hemangioendotelioma Kaposiforme. (Mulliken, 2013)

El angioma en penacho está encuadrado por la ISSVA dentro de los tumores vasculares benignos mientras que el Hemangioendotelioma Kaposiforme se localiza dentro de los tumores localmente agresivos (ISSVA 2018).

Anatómicamente, se localizan con más frecuencia en el área de extremidades y cabeza y cuello. El KHE se considera localmente agresivo por su capacidad para infiltrar tejidos circundantes como músculo y hueso pero su falta de capacidad para generar metástasis a distancia.

La histopatología se caracteriza por células fusiformes que en el caso del TA se disponen en el patrón típico “en cañón de escopeta” y en el KHE abarcan varios planos de tejido. Existen varios nódulos compuestos pequeños capilares glomeruloides, y células endoteliales redondeadas conteniendo hemosiderina, glóbulos hialinos, o vacuolas. La similitud histológica entre ambas entidades, existiendo biopsias indistinguibles entre ambas (Mulliken, 2013) es uno de los argumentos a favor de que se consideren ambas lesiones como parte de un mismo espectro neoplásico.

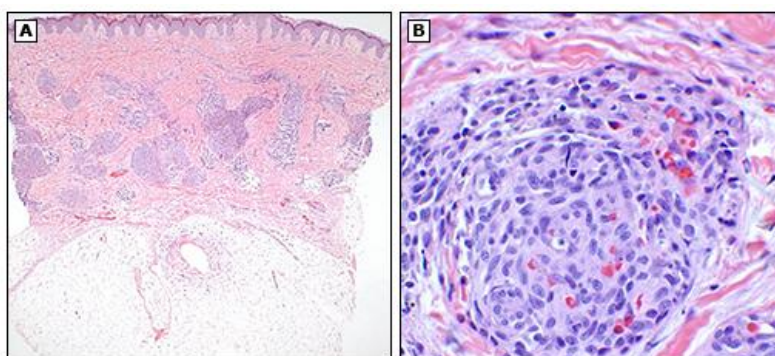


Figura 23: Histopatología del angioma en penacho: a) Se observan grupos de células fusiformes muy compactas dentro de la dermis papilar y reticular. (B) Disposición típica en “cañón de escopeta” de las células endoteliales. Pueden estar presentes glóbulos rojos extravasados y microtrombos de plaquetas.

Fuente: D. Adams, I.J. Frieden, Tufted angioma, kaposiform hemangioendothelioma, and the Kasabach-Merritt phenomenon. 2020 UpToDate, Inc. and/or its affiliates.

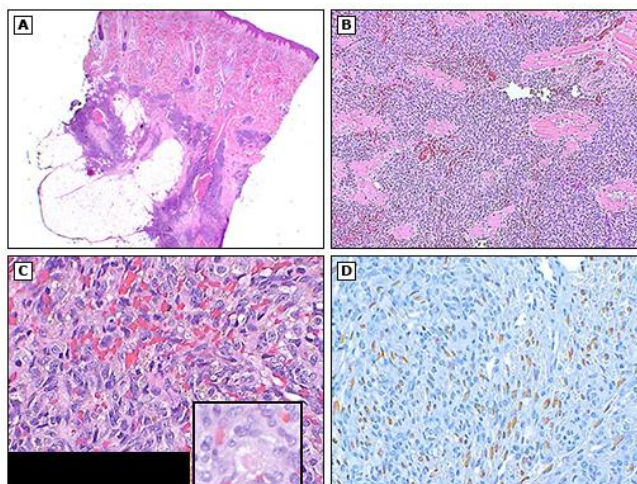


Figura 24: Histopatología del KHE: a) Acúmulo de células fusiformes que involucra múltiples planos de tejido. (B) Lóbulos coalescentes. (C) Glóbulos rojos extravasados, hemosiderina y microtrombo de plaquetas. (D) Inmunorreactivo a PROX-1 (marcador endotelial linfático).

Fuente: D. Adams, I.J. Frieden, Tufted angioma, kaposiform hemangioendothelioma, and the Kasabach-Merritt phenomenon. 2020 UpToDate, Inc. and/or its affiliates.

A pesar de su baja frecuencia, debemos tener en cuenta la posibilidad de este tipo de tumores a la hora de realizar el diagnóstico diferencial de una tumoración congénita en el área genital, y debemos estar alerta ante la posibilidad que presentan estos tumores de desarrollar un fenómeno de Kasabach-Merritt, consistente en una coagulopatía por atrapamiento de plaquetas por parte del tumor que debemos distinguir de la CID que podemos observar en otras anomalías vasculares como las malformaciones venosas. El KMP cursa con trombocitopenia severa, niveles bajos de fibrinógeno y niveles altos de dímero D (valores típicos de una coagulopatía de consumo). Aparece con más frecuencia en el KHE (70%) que en el angioma en penacho (10%). Este fenómeno puede ocasionar un cuadro grave, llegando a comprometer la vida del paciente y es prácticamente exclusivo de este tipo de tumores, por lo que debemos replantearnos el diagnóstico de la lesión si observamos este fenómeno en otro tipo de lesión vascular. (O. Enjolras et al., 1997)



Figura 25: Paciente con KHE de la extremidad inferior, en este caso con extensión al glúteo y a la región perineal por lo que seguramente presente afectación genital por extensión a nivel de escroto como se aprecia en la imagen. Aspecto del tumor asociado con fenómeno de Kasabach-Merritt

Fuente: D. Adams, I.J. Frieden, Tufted angioma, kaposiform hemangioendothelioma, and the Kasabach-Merritt phenomenon. 2020 UpToDate, Inc. and/or its affiliates.

La resección quirúrgica completa es curativa en caso de ser posible, sin embargo el KHE por su tendencia a la invasión local en muchos casos invade estructuras vitales o funcionales. El tratamiento farmacológico incluye la terapia con corticoides, Vincristina e Interferón alfa. En los últimos años el tratamiento con Sirolimus ha sido uno de los grandes avances en el campo de las anomalías vasculares mostrando resultados satisfactorios en el tratamiento del KHE irresecable. (Jahnel et al., 2012).

Destacamos que en el tratamiento del KMP a pesar de presentar niveles de plaquetas extremadamente bajos, se debe evitar la transfusión de plaquetas salvo hemorragia vital o preparación prequirúrgica, dado que esto puede aumentar el atrapamiento de las mismas por parte del tumor y aumentar su expansión. (Ryan et al., 2010)

“Los clínicos no deben tratar los números, sino el paciente”

C. Ryan, V. Price, P. John, S. Mahant, S. Baruchel, L. Brandao, V. Blanchete, E. Pope, M. Weinstein. Kasabach-Merritt phenomenon: a single centre experience. Eur J Haematol. 2010 Feb;84(2):97-104.

En la revisión de Kulungowski et al. De 2011, en la que se realiza una revisión de anomalías vasculares pediátricas en el área genital masculina, incluyen dentro de este grupo 2 pacientes con Anomalía Linfática Kaposiforme. Sin embargo, no hemos querido incluirlos en este apartado, ya que según la última clasificación de la ISSVA, esta anomalía queda encuadrada como Linfangiomatosis Kaposiforme (KLA) como un tipo de malformación linfática clínica e histológicamente diferente al KHE y a la Anomalía Linfática Generalizada (GLA) por lo que la trataremos en el apartado correspondiente y para la que también se ha utilizado tratamiento con Sirolimus.

3.1.5 OTROS TUMORES VASCULARES DE LOCALIZACIÓN GENITAL

El Hemangioendotelioma Pseudomiogénico se encuentra junto con el KHE dentro de los tumores vasculares localmente agresivos dentro de la última clasificación de la ISSVA.

Locally aggressive or borderline vascular tumors	
Kaposiform hemangioendothelioma * °	GNA14
Retiform hemangioendothelioma	
Papillary intralymphatic angioendothelioma (PILA), Dabska tumor	
Composite hemangioendothelioma	
Pseudomyogenic hemangioendothelioma	FOSB
Polymorphous hemangioendothelioma	
Hemangioendothelioma not otherwise specified	
Kaposi sarcoma	
Others	
Malignant vascular tumors	
Angiosarcoma	(Post radiation) MYC
Epithelioid hemangioendothelioma	CAMTA1 / TFE3
Others	

Figura 26: Tumores vasculares localmente agresivos, entre los que se incluyen el KHE y el PMHE.

Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies

Aunque tiene predilección por las extremidades, se han publicado casos localizados en los genitales por lo que hemos creído conveniente incluirlo, sobre todo para su diagnóstico diferencial con tumores de partes blandas que puedan asentar en la región genital. Su presentación clínica es en forma de varios nódulos que incluyen diferentes planos tisulares, pudiendo ser localmente agresivos con invasión de tejidos circulantes y tendencia a la recurrencia tras la extirpación local (Y. Ide, 2015).

Su diagnóstico diferencial con tumores de partes blandas de estirpe no vascular, así como con tumores malignos vasculares como el sarcoma epiteloide o el rabdiomiosarcoma es fundamental y no siempre fácil dada la presentación clínica de la lesión. (Mulliken, 20113)

3.2 MALFORMACIONES VASCULARES DE LOCALIZACIÓN GENITAL

Las malformaciones vasculares son anomalías en la morfogénesis de los vasos. Al contrario que en los tumores vasculares, el recambio endotelial es normal. Se dividen clásicamente según el tipo de vasos implicados en malformaciones de bajo flujo, de alto flujo o combinadas.

La ISSVA 2018, las divide en Malformaciones Vasculares Simples, Malformaciones Vasculares Combinadas y Anomalías de grandes vasos.

Las malformaciones vasculares están presentes al nacimiento, pero en muchas ocasiones se hacen evidentes a lo largo de los años debido a una expansión proporcional al crecimiento del paciente y a diferentes tipos de estímulos.

Las formas simples se dividen según el tipo de vasos afectados en Malformaciones Capilares, Malformaciones Linfáticas y Malformaciones Venosas. La combinación de varios tipos de vasos afectados da lugar a Malformaciones vasculares Combinadas. Pueden ocurrir de forma esporádica o asociadas a síndromes.

3.2.1 MALFORMACIONES CAPILARES

Se trata de anomalías vasculares congénitas de bajo flujo, que afectan a los capilares de la dermis y a las vénulas postcapilares. También se denominan "*mancha en vino de Oporto*" debido a su apariencia y coloración rosáceo-rojiza. La ISSVA (ISSVA 2018) hace referencia a esta denominación para las Malformaciones capilares cutáneas o mucosas.

Como el resto de malformaciones vasculares, están presentes al nacimiento pero a veces la coloración rojo-rosácea puede no ser evidente, siendo camuflada por la hiperemia neonatal. (Mulliken, 2013).

Se trata de placas rosáceas o rojizas que no regresan con el tiempo y crecen proporcionalmente con el crecimiento del niño. No son dolorosas ni presentan aumento de temperatura. (importante para su diagnóstico diferencial como malformaciones de alto flujo subyacentes).

Suelen estar localizadas en cabeza y cuello, tronco o extremidades. (Mulliken, 2013). A pesar de tratarse de malformaciones vasculares de elevada frecuencia en general, su presentación en la zona genital es muy rara (Vogel et al. 2006) por lo que no las trataremos en profundidad en este trabajo.

Pueden ser una lesión aislada de la piel o coexistir con otros síndromes o malformaciones por este motivo, además de su repercusión estética, queremos recalcar la importancia de descartar componentes asociados u otro tipo de malformaciones.

Queremos recalcar que si nos encontrásemos ante una malformación capilar aislada en el área genital, su repercusión estética en esta zona sería menor que en otras regiones y que la de otro tipo de malformaciones, ya que no producen deformidad ni desfiguración, solo un cambio de coloración que en la edad adulta puede quedar camuflada por el vello. Por tanto, si nos encontráramos ante una lesión de este tipo en el área genital, debemos realizar el diagnóstico diferencial con otro tipo de lesiones y descartar una malformación combinada así como la asociación con síndromes.

El tratamiento estándar de las malformaciones capilares es el Láser de Colorante Pulsado, que consideramos tendría poca utilidad para su aplicación en el área genital.

3.2.2 MALFORMACIONES LINFÁTICAS

Se trata de malformaciones vasculares de bajo flujo compuestas de canales linfáticos dilatados o quistes linfáticos rodeados por células endoteliales.

Las formas comunes de malformaciones linfáticas se clasifican según la ISSVA en Macroquisticas, Microquisticas y Mixtas. (ISSVA 2018)

Dentro de este tipo de desórdenes de carácter linfático la ISSVA también incluye otras malformaciones más extensas que pueden afectar a los genitales por extensión como la Anomalia Linfática Generalizada (GLA) o el Linfedema Primario.

A nivel peneano, asientan a nivel del tejido celular subcutáneo. La presoterapia es efectiva, al igual que en el linfedema. En caso de ser refractario a presoterapia puede plantearse la resección preservando las estructuras vasculares y nerviosas. Suele ser necesaria la aplicación de presoterapia también tras el tratamiento quirúrgico para disminuir la hinchazón.

En el escroto, al igual que en las malformaciones venosas, suele preferirse intervención quirúrgica en las lesiones localizadas, con el objeto de preservar el tejido testicular que en la mayoría de los casos no está afectado. Hemos encontrado en nuestra revisión varios casos de malformación linfática localizada a nivel de escroto y en todos ellos el tratamiento realizado fue extirpación quirúrgica de la lesión.

Figura 27: Imagen quirúrgica de resección de malformación linfática escrotal en paciente de 11 meses con resección de piel redundante a nivel escrotal. Malformación linfática adyacente al gubernáculum del teste derecho sin afectación del parénquima testicular. La mayoría de las malformaciones linfáticas en esta región no afectan al testículo. Resalta la importancia de su diagnóstico diferencial con Hidrocele debido al contenido quístico de la lesión.

Fuente: V. Jadhav, G. Shankar. Not an hydrocele! The journal of Pediatrics. 2018;197:31



En caso de afectación testicular se puede realizar enucleación de la lesión preservando el parénquima (Míguez et. Al 2020). Suele reservarse la escleroterapia para lesiones que se extiendan a otras localizaciones como periné.

A nivel de los labios mayores, de forma homóloga al testículo, la resección es una opción válida en este tipo de lesiones. En este caso, la escleroterapia es una opción más factible y utilizada dada la localización intraabdominal de las gónadas femeninas que no se vería afectada por el tratamiento, al contrario que en el testículo. Siempre debemos realizar una cirugía conservadora y evitar la cirugía mutilante con afectación de estructuras nerviosas y región del clítoris, donde debemos realizar diagnóstico diferencial con otras causas de clitoromegalia.



Fig 1. A 8-year-old girl with papulovesicular lesions of the vulva.



Fig 2. Marked clinical resolution after 5 sessions of sclerotherapy.

Figura 28: Paciente de 8 años con malformación linfática a nivel de labios mayores tratada con escleroterapia.

Fuente: S.J. Ahnm S.E. Chang, J.H. Choi et al. case of unresectable lymphangioma circumscriptum of the vulva successfully treated with OK-432 in childhood. J Am Acad Dermatol. 2006 Nov;55(5 Suppl): S106-7

En este aspecto consideramos que la valoración por un especialista en el área genital vuelve a ser fundamental para la elección del tratamiento más adecuado, evitar cirugías mutilantes y la planificación quirúrgica sobre dicha área afectada en caso de ser necesaria.

Linfangiomatosis Kaposiforme

Actualmente se considera de una malformación vascular de tipo linfático, con histopatología, comportamiento clínico y pronóstico diferente al KHE y a la anomalía linfática generalizada, motivo por el cual queremos incluirla en nuestro trabajo para su conocimiento. (Croteau et al., 2014).

Se caracteriza por una malformación linfática difusa con áreas focales de células fusiformes "kaposiformes" frente a la naturaleza difusa de las células fusiformes en KHE. Se ha encontrado una mutación de activación somática de NRAS en muestras de KLA (Barclay et al. 2019). Clínicamente, la KLA puede ser multifocal o difusa con afectación de diferentes órganos y tejidos. Los pacientes pueden tener una coagulopatía de leve a grave similar a la KHE. Se han utilizado vincristina, esteroides y sirolimus para el tratamiento; sin embargo, la mortalidad es alta a pesar de la terapia agresiva.

Linfedema

El linfedema es una anomalía de tipo funcional de los canales linfáticos. La diferencia fundamental con una malformación linfática la podemos ver en una linfografía: en el linfedema observaremos hipoplasia o aplasia de los conductos linfáticos, mientras que en la malformación linfática vemos dilatación de conductos linfáticos o quistes.

El linfedema de tipo congénito o primario es el de especial interés para el paciente pediátrico ya que es el más frecuente y con un pronóstico más favorable que el tipo adulto.

Los diferentes tipos de Linfedema Primario se asocian con diferentes alteraciones genéticas. Entre ellos queremos destacar el Síndrome de Milroy que aunque en muchas ocasiones se utiliza para referirse al linfedema primario de forma genérica, su uso generalizado no es correcto ya que en realidad se reserva este nombre propio para el linfedema ligado a la mutación FLT4/VEGFR3 (ISSVA, 2018).

Simple vascular malformations IIb	
Primary lymphedema	
Nonne-Milroy syndrome	FLT4 / VEGFR3
Primary hereditary lymphedema	VEGFC
Primary hereditary lymphedema	GJC2 / Connexin 47
Lymphedema-distichiasis	FOXC2
Hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia	SOX18
Primary lymphedema with myelodysplasia	GATA2
Primary generalized lymphatic anomaly (Hennekam lymphangiectasia-lymphedema syndrome)	CCBE1
Microcephaly with or without chorioretinopathy, lymphedema, or mental retardation syndrome	KIF11
Lymphedema-choanal atresia	PTPN14

Figura 29: Tipos de linfedema primario.

Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies

No hemos encontrado constancia de que hayan sido descritas formas familiares o sindrómicas de linfedema asociado únicamente a los genitales.

La incidencia del linfedema genital es de 100 casos/100.000 habitantes/año. (Domènech, 2016)

El tratamiento del linfedema debe iniciarse una vez realizado el diagnóstico, comenzando por tratamiento sintomático. A nivel genital, la repercusión psicológica de la deformidad genital puede ser importante, sobre todo en un paciente en edad en desarrollo (Schook, 2014), por ello debemos iniciar el tratamiento a pesar de que el único síntoma presente sea el aumento de tamaño de los genitales externos. El tratamiento inicial del linfedema congénito es conservador (Domènech, 2016) y se basa en la presoterapia, la cual es muy efectiva en extremidades inferiores pero puede presentar dificultades prácticas a la hora de aplicarla en la zona genital. Se han diseñado prendas compresivas a nivel genital que disminuyen la hinchazón y son toleradas por el paciente.

Sino hay respuesta a la presoterapia está indicado el tratamiento quirúrgico, realizando un Debulking de la zona mediante técnica de Sistrunk (exéresis de tejido celular subcutáneo conservando la piel) orientado a corregir los síntomas, pudiendo ser necesaria la realización de varios procedimientos. La transferencia microquirúrgica de unidades ganglionares tiene pocas indicaciones en el niño de corta edad. Los pacientes suelen requerir terapia compresiva postoperatoria para evitar la recidiva de los síntomas.

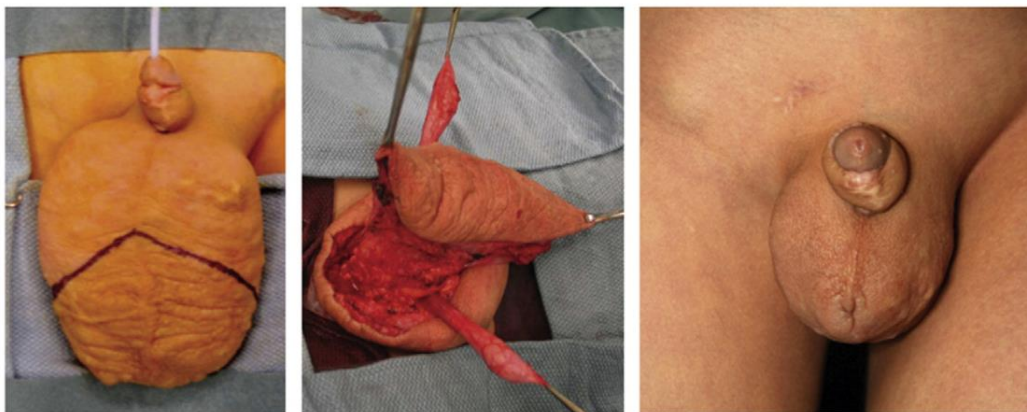


Figura 30: Linfedema escrotal en paciente pediátrico tratado mediante Debulking.

Fuente: C. C. Schook, A.M. Kulungowski, A. K. Greene, S. J. Fishman. Male genital lymphedema: clinical features and management in 25 pediatric patients. *Journal of Pediatric Surgery* 49 (2014) 1647–1651

3.2.3 MALFORMACIONES VENOSAS

Constituyen las malformaciones vasculares más frecuentes.

A pesar de no ser la localización más frecuente, pueden asentar a nivel de los genitales. Mulliken menciona que las malformaciones venosas en los genitales ocurren más frecuentemente de lo que está reportado debido al uso inadecuado de la nomenclatura, dado que muchas lesiones descritas como “hemangiomas” o “malformaciones arteriovenosas” en esta localización son en realidad malformaciones venosas. En la revisión presente en este trabajo encontramos varios ejemplos, sobre todo de lesiones publicadas bajo el nombre de “hemangioma cavernoso”.

El asiento de una malformación venosa en los genitales, causa preocupación de los padres y el paciente y puede generar dificultades para el especialista. (Mulliken, 2013). Estas malformaciones a nivel genital pueden causar dolor y congestión local, disconfort y desfiguración a nivel de los genitales con las repercusiones que eso supone.

Muestra de ello es que existen series en las que algunos pacientes describen la depresión como el síntoma mayor de su malformación genital de bajo flujo en pacientes pediátricos (Kulungowski et al., 2011) y se cree que este número se encuentra infraestimado.

El sangrado es infrecuente pero puede ocurrir sobre todo cuando las lesiones se sitúan a nivel uretral. (F.Yong, 2019) .

A nivel del tracto genital femenino la localización más frecuente son los labios y luego la extensión al clítoris y la vagina. Hasta un 75% se extienden más allá de los genitales externos incluyendo ano, recto, glúteo y extremidades inferiores. (Baselga et al. 2016). También pueden asentar en útero y vagina a pesar de que existe poca evidencia en la literatura. Pueden presentarse incluso con obstrucción del introito, presentando dificultades para la micción. (Mulliken, 2013).

En el caso del varón ocurre lo mismo, pueden tener afectación a nivel del glande, meato uretral, peneana, escrotal y extensión a la región perineal-glútea. Las malformaciones vasculares de bajo flujo en la región genital repercuten muy negativamente en la calidad de

vida del paciente, con repercusiones psicológicas en la percepción corporal y con síntomas que van desde el dolor o sangrado a la limitación funcional.



Figura 32: Malformación venosa del glande

Fuente: Steven J. Fishman and Anthony E. Young. *Slow-Flow Vascular Malformations. Chapter 14 in Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations Second Edition Oxford University Press 2013*

Las opciones terapéuticas incluyen el uso de prendas compresivas, la escleroterapia y la cirugía.



Figura 33: malformación venosa del clítoris tratada mediante escleroterapia. a) MV clítoris presente como una masa pedunculada de 2x1 cms. b) 4 semanas tras escleroterapia c) 8 semanas tras escleroterapia

La escleroterapia es una opción segura y eficaz en las malformaciones venosas que evita cirugías mutilantes en áreas donde se debe evitar especialmente la realización de cirugías agresivas como en la zona del clítoris.

Fuente: P.A. Barral, P. Petit, J.M. Bartoli, A. Agostini, V. Vidal, A. Netter. *A rare case of a venous malformation of the clitoris. European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology 224 (2018) 199–211*

En estas zonas debemos tener especial cuidado a la hora de realizar una indicación quirúrgica debido la repercusión funcional que puede tener una cirugía parcialmente mutilante en un futuro al estar implicadas áreas de especial importancia como puede ser la localización a nivel de clítoris. Terapias como la escleroterapia pueden reducir notablemente la formación utilizándose como tratamiento único o como paso previo a una intervención quirúrgica conservadora reductora. (Nassiri et al., 2013). En los últimos años, el Sirolimus ha emergido como una opción prometedora en la terapia de las Malformaciones Venosas.

A nivel peneano la mayoría de malformaciones venosas se sitúan superficiales a la fascia de Buck, permitiendo su escisión y cierre lineal. Si se trata de lesiones focales glandulares pueden ser esclerosadas. (Mulliken, 2013) Las lesiones endouretrales pueden ser esclerosadas vía endoscópica. (Yong et. Al, 2019).

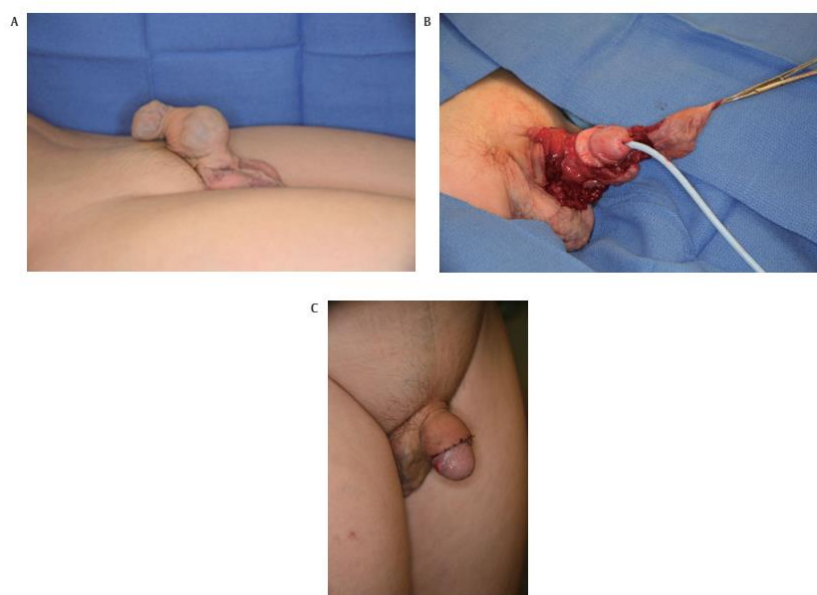


Figura 34: Excisión de malformación venosa superficial a la fascia de Buck y de piel redundante.

Fuente: S.J. Fishman. *Truncal, Visceral, and Genital Vascular Malformations. Chapter 25 in: Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations. Second Edition. Oxford University Press 2013*

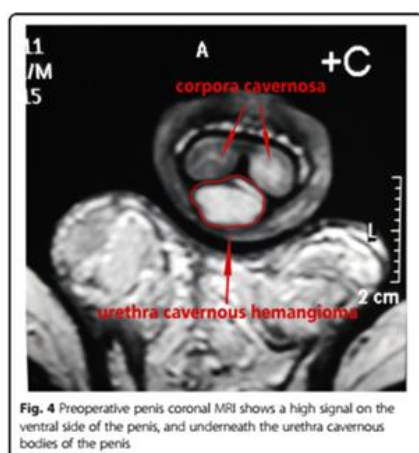


Figura 35: Malformación venosa endouretral. RM donde se observa malformación venosa ventral y posterior a los cuerpos cavernosos. Se realizó esclerosis vía endoscópica con pingamicina.

Fuente: F. Yong, L. Jun, W. Jinhuan, et al. *Urethral cavernous hemangioma: a highly misdiagnosed disease (case report and literature review). BMC Urology*

En el escroto y en los labios mayores si la lesión es resecable puede realizar intervención quirúrgica, en ocasiones la lesión puede esclerosarse antes siempre preservando el parénquima testicular en el caso del varón.

A nivel de clítoris tanto la intervención quirúrgica como la esclerosis deben realizarse sólo con preservación de las estructuras nerviosas.

En este momento, un ensayo prospectivo multicéntrico de fase III está en marcha en Europa para evaluar la eficacia de Sirolimus en pacientes pediátricos y adultos con VM refractarias a tratamiento estándar. (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02638389).

En este aspecto, al igual que en el resto de lesiones, la valoración por un especialista implicado en la anatomía y funcionalidad del área genital, en este caso el Urólogo Pediátrico nos parece fundamental para decidir la estrategia terapéutica más adecuada y segura para el paciente.

3.2.4 MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS

Se trata de malformaciones de alto flujo compuestas por anomalías de arterias, venas y capilares con comunicaciones arteriovenosas.

Pueden ser congénitas o adquiridas tras traumatismos, las que nos ocupan en este trabajo son las malformaciones congénitas, por tanto están presentes desde el nacimiento. A pesar de esto muchas veces en el recién nacido pasan desapercibidas como una malformación capilar o un hemangioma infantil dada su apariencia externa y se hacen evidentes en edades más avanzadas al expandirse con el crecimiento del niño. Por tanto, aunque están presentes desde el nacimiento, la mayoría presentan escasos síntomas en el período neonatal. Cuando presentan síntomas pueden presentar calor local, sensación pulsátil (S. Go et al., 2000) o episodios de sangrado como síntoma (Hatten, Bryant, 2012)

Aunque pueden ocurrir en cualquier zona del cuerpo, la mitad se localizan en las extremidades. A pesar de ser una localización poco frecuente la genital, están descritas a nivel de genitales externos masculinos (Mohammad, 2020) y femeninos (Vogel, 2006).

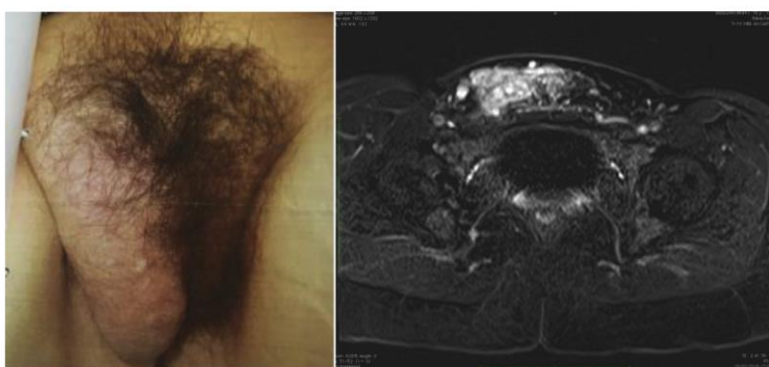


Figura 36: Imagen clínica y RM de malformación arteriovenosa vulvar a nivel de labio mayor en paciente de 16 años.

Fuente: L. Vienet-Legue, B. Hersant, A. Bisdorf, A. Aymard, C. Owen, C. Theodore, B. J. Paniel Vulvar Arteriovenous Malformation in a 16-Year-Old Girl. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 31 (2018) 58e61

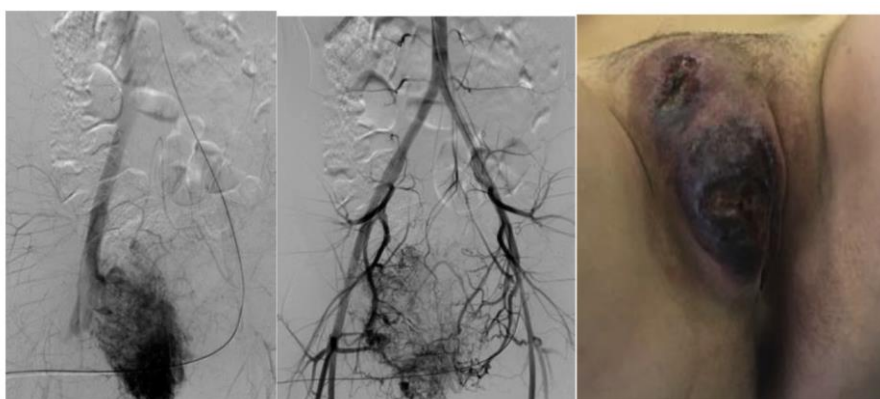


Figura 37: Arteriografía para Embolización de la lesión previa a la intervención quirúrgica. Imagen de ulceración cutánea tras la embolización de la lesión.

Fuente: L. Vienet-Legue, B. Hersant, A. Bisdorf, A. Aymard, C. Owen, C. Theodore, B. J. Paniel Vulvar Arteriovenous Malformation in a 16-Year-Old Girl. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 31 (2018) 58e61



Figura 38: Malformación arteriovenosa del glande en paciente de 2 años. Púlsatil clínicamente. Manejada de forma expectante por el momento debido a la edad del paciente.

Fuente: Y Akin, M Sarac, S Yucel. Rare malformation of glans penis: Arteriovenous malformation. *Nigerian Journal of Clinical Practice* 2013(16)3

Las opciones para el tratamiento incluyen la resección quirúrgica y la embolización como tratamiento único o previa a la cirugía para disminuir el tamaño de la lesión y reducir el sangrado.

3.2.5 MALFORMACIONES COMBINADAS

La ISSVA las define como aquellas que incluyen dos o más tipos de malformaciones en una misma lesión. Se pueden observar diferentes combinaciones entre ellas. El tratamiento de las mismas es complejo debido a la heterogenicidad de la lesión.

Combined vascular malformations*		
CM + VM	capillary-venous malformation	CVM
CM + LM	capillary-lymphatic malformation	CLM
CM + AVM	capillary-arteriovenous malformation	CAVM
LM + VM	lymphatic-venous malformation	LVM
CM + LM + VM	capillary-lymphatic-venous malformation	CLVM
CM + LM + AVM	capillary-lymphatic-arteriovenous malformation	CLAVM
CM + VM + AVM	capillary-venous-arteriovenous malformation	CVAVM
CM + LM + VM + AVM	capillary-lymphatic-venous-arteriovenous m.	CLVAVM

Figura 39: Malformaciones vasculares combinadas

Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies

El síndrome de Klippel-Trenaunay es uno de los ejemplos más característicos que asocia varios tipos de malformaciones en una misma lesión.

Debemos tenerlas en mente, sobre todo ante lesiones que no respondan al tratamiento o presenten componentes que nos sugieran la posibilidad de diferentes tipos de lesión subyacente.

4. PROBLEMAS EN LA NOMENCLATURA

Históricamente, en el campo de las anomalías vasculares la imprecisión terminológica ha sido una constante, problema que se ha tratado de solventar con avances importantes en las últimas décadas. Sin embargo, a pesar de los esfuerzos persiste la confusión y la imprecisión en muchas ocasiones, que pueden llevar a un desconocimiento.

A pesar de que parezca un concepto básico, la nomenclatura y clasificación de este tipo de anomalías constituye quizás uno de los mayores obstáculos para el manejo de este tipo de pacientes. La terminología imprecisa, el uso de términos no específicos para definir distintos tipos de anomalías de diferente estirpe y el empleo de términos obsoletos son una constante en la literatura médica actual sobre anomalías vasculares.

Tal y como cita Mulliken en su libro *Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations*, parafraseando al filósofo Confucio del año 500 a.C:

“El principio de la sabiduría es llamar a las cosas por su nombre correcto.”

Nos ha parecido correcto rescatar esta citación para referirnos a la importancia que queremos dar a este apartado, debido a la repercusión que puede tener en el conocimiento de los profesionales y por tanto en el diagnóstico y tratamiento de los pacientes, la utilización de una nomenclatura que no esté ajustada a las características de la patología ante la que nos encontramos.

El campo de las anomalías vasculares se encuentra especialmente marcado por la inexactitud terminológica que constituye un punto de partida para errores diagnósticos y tratamientos por tanto inadecuados para la patología.

En su estudio, Hand y Frieden encuentran tal confusión nosológica en la bibliografía actual de genética médica sobre anomalías vasculares que sólo un 20% de las denominaciones se realiza de forma correcta. (Hand, 2002)

Desde tiempos antiguos, la denominación de las anomalías vasculares se basaba en una clasificación descriptiva de las lesiones. (Mulliken, 1988) Algunas de estas denominaciones de carácter descriptivo todavía persisten a lo largo de nuestros días sobre todo para su uso a nivel coloquial como pueden ser: “hemangioma aframbuesado”, “hemangioma en cereza”, “mancha en vino de oporto”, “mancha salmón” que como sus propios nombres indican se basan en una descripción de las características externas de las lesiones. Esto supone un problema, especialmente en un campo donde lesiones con una apariencia externa similar pueden tener etiologías y comportamientos totalmente diferentes.

La falta de una clasificación reglada durante mucho tiempo y el desconocimiento generalizado sobre este tipo de anomalías ha llevado a la popularización entre la jerga incluso médica de términos tan generales como “angioma” para definir prácticamente cualquier tipo de lesión vascular sea de la estirpe que sea. Ejemplo de esto lo encontramos en los artículos revisados literatura reciente (V. Illescas, 2014) donde se refieren a lo largo del trabajo a una lesión localizada en el glande del pene de forma inespecífica como un “angioma”. Esto genera un problema evidente, sobre todo cuando nos encontramos ante un espectro inmensamente

amplio de lesiones, que implica desde hemangiomas infantiles con tendencia a la involución espontánea hasta malformaciones combinadas complejas que pueden tener asociación sindrómica y repercusiones funcionales e incluso vitales importantes.

El ejemplo del término “hemangioma” es uno de los más ilustrativos, ya que a pesar de los avances y los esfuerzos por definir clasificaciones internacionalmente reconocidas (ISSVA) ha sido y continúa siendo utilizado para definir todo tipo de lesiones de aspecto o características vasculares, tanto congénitas como adquiridas, independientemente de la historia y características de la lesión. Otra fuente de confusión a lo largo de los años ha sido el hecho de añadir “adjetivos” a la palabra hemangioma para intentar especificar el tipo de lesión, creando términos “híbridos” entre dos tipos de lesiones totalmente diferentes, sin encuadrar la misma dentro de una clasificación validada y metodológica que nos ayude a enfocar la actitud. Ejemplos de esto son términos frecuentemente utilizados en la literatura médica como “Hemangioma venoso”, “Hemangioma en fresa”, “Hemangioma capilar”, “Hemangio-linfangioma” etc. Existen estudios que refieren que en la literatura médica se utiliza la palabra hemangioma de forma incorrecta hasta en un 70% de los casos (Hassanein, 2010) llevando a una probabilidad mayor de recibir un tratamiento incorrecto que aquellos pacientes que reciben un diagnóstico acorde con la clasificación de la ISSVA.

Para evitar la perpetuación de este tipo de errores, queremos recalcar que debemos evitar en la medida de lo posible la utilización de la palabra “hemangioma” de forma inespecífica sin especificar a que tipo de hemangioma nos estamos refiriendo (JL Hand et al., 2002)

La falta de una clasificación reglada basada en la etiopatogenia supone un problema en cualquier ámbito, pero especialmente en un campo como el de las anomalías vasculares, en el que en muchas ocasiones se ha catalogado a la lesión por su apariencia externa, por ejemplo (“hemangioma aframbuesado”) lo cual supone un problema en un campo en el que diversas lesiones de etiología y comportamiento totalmente diferente pueden tener una manifestación externa similar. Por ejemplo, una lesión plana de aspecto vascular en la pierna puede abarcar desde una malformación capilar aislada con repercusión únicamente estética hasta una malformación combinada capilar-linfático-venosa de la extremidad que puede estar asociada a sobrecrecimiento de la extremidad constituyendo un Síndrome de Klippel-Trenaunay que puede tener repercusiones funcionales en la extremidad o incluso sistémicas. Por tanto es importante basar la terminología de estas lesiones en la etiopatogenia de la lesión y no solo en la apariencia externa, que aunque constituye en la mayoría de los casos la primera manifestación de la enfermedad puede ser signo de multitud de anomalías con comportamientos totalmente diferentes.

Algunos de estos términos, han sido antiguamente aceptados, observando a lo largo de los años que esto puede dar lugar a confusión, por tanto se han intentado crear y actualizar progresivamente clasificaciones unificadas, desechando términos obsoletos, imprecisos y/o sustituyendo aquellos que den lugar a confusión por otros más específicos y congruentes con el tipo de lesión y su etiopatogenia. A pesar de los esfuerzos empleados en gran parte de los casos persiste incluso en literatura actual el uso de términos que ya han sido sustituidos en las clasificaciones más adecuados por otros más específicos y adecuados al tipo de lesión.

La primera clasificación basada en características clínico-histológicas la describió Mulliken en 1982, realizando la distinción entre Hemangiomas, que presentan hiperplasia vascular y Malformaciones vasculares, con recambio vascular normal (Mulliken and Glowacki, 1982). Esta distinción fue aceptada e internacionalmente reconocida en 1996 en la reunión de la Sociedad Internacional de Anomalías Vasculares (ISSVA, 1996), en la que se consensuó a profesionales de diversos campos de la medicina implicados en el manejo de estos pacientes en Roma. El hecho más importante para la confirmación de esta distinción y para la clasificación histológica en el ámbito de las anomalías vasculares, fue el descubrimiento en el año 2000 de la expresión específica por parte de los hemangiomas infantiles del transportador de glucosa GLUT-1 presente en la membrana de los eritrocitos, el perineuro y el tejido cerebral y ausente en el resto de anomalías vasculares. (Paula E. North, 2000)

Esta clasificación ha ido sufriendo actualizaciones progresivas desde su primera edición, intentando eliminar términos antiguos y poco específicos e incluyendo los avances en el conocimiento de la fisiopatología, etiopatogenia e incluso de la genética para obtener una clasificación cada vez más específica y correcta.

La última revisión de esta clasificación se realizó en el año 2018. Sin embargo, llama la atención que a pesar de encontrarnos a día de hoy con una clasificación internacionalmente reconocida por grupos de expertos, con revisiones periódicas, la dificultad para erradicar de la jerga e incluso de la literatura términos que han sido empleados durante muchos años y que se encuentran arraigados encontrándose incluso en artículos publicados recientemente términos que deberían ser sustituidos según las últimas actualizaciones de la clasificación internacional.

Los ejemplos más comunes de términos que deberían estar en desuso pero se siguen utilizando son la utilización del término *"linfangioma"* o *"higroma quístico"* para malformaciones linfáticas, *"hemangioma cavernoso"* o *"hemangioma arteriovenoso"* para malformaciones venosas *"hemangioma capilar"* utilizado para una gran variedad de lesiones denominadas "variantes" como granuloma piogénico, angioma en penacho, *"hemangioma verrucoso"* actualmente denominada malformación venosa verrucosa...

Prueba de ello la encontramos en una revisión de la literatura realizada en el año 2019 por L. Steele et al. Realizando una búsqueda de la literatura en Pubmed y una revisión de los artículos donde se utilizaba la palabra hemangioma (independientemente de su localización) se vio que el 64% de las publicaciones utilizan una nomenclatura incorrecta para las anomalías vasculares. Los términos incorrectos más utilizados encontrados en esta revisión fueron *"hemangioma cavernoso"* (27.1%), *"hemangioma sin especificación"* (26.3%) y *"hemangioma hepático"* (12.7%).

Estos datos coinciden bastante con los del trabajo actual, en el que nos centramos únicamente en las anomalías vasculares de localización genital pero incluimos todo tipo de anomalías y errores en la nomenclatura y no solo los que incluyen el término *"linfangioma"*. Hemos encontrado del total de 81 artículos estudiados para la revisión de casos, el uso de nomenclatura errónea o desactualizada según la ISSVA en un 32% de los artículos, incluyendo dentro de muchos de ellos varios términos incorrectos. De los errores en la nomenclatura, el más repetido en nuestra revisión fue el de *"linfangioma"*, constituyendo el 66% de los artículos con nomenclatura desactualizada, seguido *"hemangioma cavernoso"* que constituye un 26% de los errores en los artículos revisados. No sorprende que en la revisión de Steele no aparezca el término *"linfangioma"*, dado que a diferencia de la nuestra se basa solo en los errores

detectados en la nomenclatura al usar el término “*hemangioma*”, pero es evidente en nuestra revisión y en la literatura que el término “*linfangioma*” es uno de los que más sigue costando erradicar de la jerga habitual a pesar de encontrarse en desuso en las clasificaciones de la ISSVA.

TABLE 2-2 TRANSLATION FROM OLD TERMINOLOGY FOR VASCULAR ANOMALIES

Infantile hemangioma	Generic “hemangioma” malformation
Capillary	
Strawberry	
Port-wine	CAPILLARY
Capillary-cavernous	
Cavernous	VENOUS
Venous	
Hemangio-lymphangioma	LYMPHATIC
Lymphangioma	
Arteriovenous	ARTERIOVENOUS

Figura 40: “Traducción” de la terminología antigua de las anomalías vasculares

Fuente: *Classification of Vascular Anomalies. John B. Mulliken. John B. Mulliken and Anthony E. Young. Vascular Birthmarks in Folklore, History, Art, and Literature. Chapter 1: Mulliken & Young’s Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations. Second Edition. Oxford University Press 2013*

En la siguiente tabla, resumimos los errores detectados en la nomenclatura durante la revisión bibliográfica de los casos recogidos para realizar este trabajo y adjuntamos la nomenclatura que nos parece más adecuada según la clasificación actual, ya sea por el término equivalente acuñado en la actualidad por la ISSVA o por el tipo de malformación que nos parece más concluyente con el diagnóstico por las características clínicas e histopatológicas que describen en cada caso. Queremos recalcar, que en la gran mayoría de los casos los artículos son de reciente publicación, algunos de ellos incluso posteriores a la última actualización de la clasificación de la ISSVA en 2018, y sin embargo se siguen empleando términos como “*hemangioma cavernoso uretral*” (F. Yong, 2019). Por este motivo hemos incluido las fechas de publicación en la tabla resumen, para hacer hincapié en la dificultad que supone a pesar de los avances conseguidos en este campo, erradicar de la nomenclatura términos antiguos que se encuentran fuertemente arraigados y que como podemos ver siguen siendo utilizados, no sólo en términos coloquiales sino incluso en publicaciones de carácter científico y como descripciones histopatológicas para diagnóstico de los casos.

Artículo	Año	Nomenclatura utilizada	“Equivalente” conforme a ISSVA 2018
A. Domènech, A. Serrano, I. Forner-Cordero et al. Patología urológica de origen linfático	2016	“ <i>Linfangioma complicado</i> ”	Malformación linfática
R. Gupta, S. Singh, S. Nigam, N. Khurana Benign vascular tumors of female genital tract	2006	“ <i>Hemangioma cavernoso</i> ” “ <i>Linfangioma quístico</i> ” “ <i>Linfangioma circunstrito</i> ”	Malformación venosa Malformación linfática micro o macroquística

		<p><i>"Tumores vasculares benignos" (incluye malformaciones AV, MV...)"</i></p> <p><i>"Angiomatosis"</i></p>	<p>Anomalías vasculares, incluyendo Tumores y Malformaciones</p> <p>Linfangiomatosis</p>
V. Illescas, F. Saez, L.E. Rojo, et al. Hemangioma del glande en el pene	2014	<i>"Angioma del glande"</i>	Lesión vascular sin filiar
P. Kaja, K.N. Rattan, V.S. Malik et al. Scrotal lymphangioma: a rare cause of scrotal swelling	2013	<p><i>"Linfangioma escrotal"</i></p> <p><i>"Linfangioma cavernoso"</i></p> <p><i>"Linfangioma quístico"</i></p> <p><i>"Linfangioma capilar"</i></p>	<p>Malformación linfática</p> <p>Malformaciones linfáticas:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Macroquísticas -Microquísticas -Mixtas <p>Malformación vascular linfático-capilar combinada</p>
N.F. Tepenu, K. Krafka, S. Meglic et al. Testicular cavernous hemangioma associated with testicular torsion: case report and review of literature	2018	<p><i>"Hemangioma cavernoso testicular"</i></p> <p><i>"Hemangioma capilar"</i></p>	<p>Malformación venosa</p> <p>Aceptado por ISSVA. Dada la posible confusión terminológica creemos más apropiado el término Granuloma Piogénico</p>
S.Hegde, V. Jadhav, G. Shankar. Not an hydrocele!	2018	<i>"Linfangioma"</i>	"Malformación linfática escrotal"
O. Ergun, B.G. Ceylan, A. Armagan et al. A giant scrotal cavernous hemangioma: extending to the penis and perineum. A case report.	2009	<p><i>"Hemangioma cavernoso"</i></p> <p><i>"Subtipos de hemangiomas: capilares, venosos, arteriovenosos, cavernosos y mixtos"</i></p>	<p>Malformación venosa escrotal</p> <p>Tipos de anomalías vasculares:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Tumores: Hemangiomas infantiles, Hemangiomas congénitos, Hemangioma capilar o granuloma piogénico.... -Malformaciones: Linfáticas, Capilares, arteriovenosas y combinadas

J. Vikicevic, D. Milobratovic, V. Vukadinovic et. Al. Lymphangioma Scroti	2007	<i>"Linfangioma"</i> <i>"Linfangioma cavernoso-linfangioma quístico"</i>	Malformación linfática Malformación linfática marco microquística.
A. Fábregas, I. Servio, A. Calama et. Al. Linfangioma quístico. Nuestra experiencia	2006	<i>"Linfangioma quístico",</i> <i>"Higroma quístico"</i> <i>"Hamartroma congénito del sistema linfático"</i>	Malformación linfática macro o microquística Malformación linfática Vs Hamartroma angiomatoso ecrino (tumor vascular benigno con proliferación ecrina y vascular)
T. Al-Jabri, A.M., Gruener. A rare case of lymphangioma of the scrotum in a 3 year old boy: a case report	2009	<i>"Linfangioma, higroma quístico"</i>	Malformación linfática
V.K. Kundal, M. Gajdhar, C. Sharma et al. Intraescrotal lymphangioma presenting as hydrocele	2012	<i>"Linfangioma intraescrotal"</i>	Malformación linfática microquística
J.E. Garret, P.C. Cartwright, B.W. Snow et al. Cystic testicular lesions in the pediatric population	2000	<i>"Linfangioma quístico, higroma quístico"</i>	Malformación linfática
I. Patoulias, K. Prodromou, T. Feidantsis et al. Cystic lymphangioma of the inguinal and scrotal regions in childhood-report of three cases	2014	<i>"Linfangioma quístico, higroma quístico"</i>	Malformación linfática
F. Ghaemmanghami, M.K. Zarchi. Giant vulvar lymphangioma circumscriptum mimicking vulvar tumor: a case report and literature review	2007	<i>"Linfangioma circumscriptum"</i>	Forma cutánea de malformación linfática, presente en forma de pápulas hiperqueratósicas, limitada a un área
S.J. Ahn S.E. Chang, J.H. Choi et al. A case of unresectable lymphangioma circumscriptum of the vulva successfully treated with OK-432 in childhood	2006	<i>"Linfangioma circumscriptum"</i>	Malformación linfática microquística vulvar
M.C. Sluga, M.M. Domenech, M.S. Peremateu et al. Report of	2018	<i>"Vulvar lymphangioma"</i>	Malformación linfática

4 cases of vulvar lymphangioma: an update			
F. Ghaemmaghami, M. Karimi, A. Mousavi. Surgical Management of primary vulvar lymphangioma circumscriptum and postradiation: case series and review	2008	"Vulvar lymphangioma"	Malformación linfática
G.L. Bava, P. Dalmonte, M. Oddone, U. Rossi Life-Threatening Hemorrhage from a vulvar hemangioma	2002	"Hemangioma capilar"	Malformación capilar Vs Hemangioma NICH (Hemangioma congénito no involutivo) Vs Hemangioma lobular capilar (granuloma piogénico)
A.T. Vlastos, A. Malpica, M. Follen. Lymphangioma circumscriptum of the vulva: a review of the literature	2003	"Lingangioma circumscriptum"	Malformación linfática
S. Akhavan, J. Agah, F. Nili. Congenital lymphangioma circumscriptum of vulva presenting as multiple giant mass lesions	2018	"Linfangioma circumscriptum"	Malformación linfática
B. Geramizadeh, M. Anbardar, S. Shakeri. Clitoromegaly caused by cavernous hemangioma: a rare case report and a review of the literature	2012	"Hemangioma cavernoso"	Malformación venosa
C. Klaivanan, D. Subbarayan, N.R. Rajesh et al. Capillary Hemangioma: a current presentation in ovary and fallopian tube	2017	"Hemangioma capilar" "Hemangioma cavernoso" (refieren que está considerado por la ISSVA como una verdadera malformación vascular"	Hemangioma capilar lobular (Granuloma piogénico) Malformación venosa
F. Yong, L. Jun, W. Jinhuan, et al. Urethral cavernous hemangioma: a highly misdiagnosed disease (case report and literature review)	2019	"Hemangioma cavernoso uretral"	Malformación venosa uretral
S. Saito. Posterior urethral hemangioma: one of the	2008	"Hemangioma cavernoso"	Malformación venosa uretral

unknown cases of hematuria and hematospermia			
A. M. Kulungowski, C.C. Schook, et al. Vascular anomalies of the male genitalia	2011	<i>“Anomalía linfática kaposiforme como tumor vascular”</i>	Linfangiomatosis kaposiforme (KLA) Malformación vascular de tipo linfático

Tabla IV: Errores detectados en la nomenclatura en la bibliografía revisada.

Como mencionamos antes, el error más frecuentemente detectado fue el uso del término *“linfangioma”*. Este término fue propuesto por Virchow en 1940 y aceptado en la primera clasificación de la ISSVA de 1996. Sin embargo tanto *“lifangioma”* como *“higroma quístico”* sugieren por su subfijo *“-oma”* que estas lesiones se producen por un fenómeno de proliferación celular. El conocimiento fisiopatológico y etiopatogénico de las malformaciones linfáticas nos ha permitido saber que estas se originan por un fallo en el desarrollo de los canales linfáticos que lleva a ectasia de los mismos. La nomenclatura actual de este tipo de malformaciones busca una aproximación más adecuada a su mecanismo etiopatogénico, tratando siempre de buscar un consenso en la nomenclatura entre la etiología, la clínica, y el comportamiento de la lesión y de ahí la importancia de no utilizar términos que pueden dar lugar a confusión en alguno de estos puntos.

Por tanto, según la clasificación actual, debemos denominar a las anomalías vasculares de origen linfático, Malformaciones Linfáticas, dividiéndolas en microquísticas, macroquísticas o mixtas. El término linfangiomatosis kaposiforme se reserva para la anomalía generalizada del sistema linfático. Preservamos únicamente la posibilidad de utilizar el término linfangioma para la forma adquirida y progresiva de anomalía linfática por ser coherente en este caso con su fisiopatología y no tratarse de una malformación congénita del desarrollo como en el caso de las verdaderas malformaciones linfáticas, sin embargo consideramos más correcto para evitar dar lugar a confusiones el uso del término *“Anomalía adquirida linfática progresiva”* acuñado por la ISSVA.

En el orden de la patología congénita del sistema linfático se incluye el término Linfedema Primario con sus diferentes subtipos. En el ámbito que nos ocupa de la región genital y en concreto en el paciente pediátrico el linfedema primario de los genitales externos suele estar acompañado hasta en el 70% de los casos de un linfedema de las extremidades inferiores que se extiende a la región genital. (Schook, 2014)

Simple vascular malformations IIa

Lymphatic malformations (LM)	
Common (cystic) LM *	PIK3CA
Macrocystic LM	
Microcystic LM	
Mixed cystic LM	
Generalized lymphatic anomaly (GLA)	
Kaposiform lymphangiomatosis (KLA)	
LM in Gorham-Stout disease	
Channel type LM	
"Acquired" progressive lymphatic anomaly (so called acquired progressive "lymphangioma")	
Primary lymphedema (different types)	
Others	

Figura 41: Nomenclatura de las malformaciones linfáticas según la última clasificación de la Sociedad Internacional de Anomalías vasculares. 2018. Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies

Si continuamos profundizando en el campo de las malformaciones linfáticas podemos solventar también varios problemas detectados en la bibliografía referentes a la nomenclatura de estas anomalías. Términos como "hemangiolinfangioma" se refieren realmente a la combinación de componente linfático con otro tipo de componente vascular ya sea capilar: (Malformación linfático-capilar), venoso: (Malformación linfático-venosa) o ambas (Malformación capilar-linfático-venosa).

Combined vascular malformations*		
CM + VM	capillary-venous malformation	CVM
CM + LM	capillary-lymphatic malformation	CLM
CM + AVM	capillary-arteriovenous malformation	CAVM
LM + VM	lymphatic-venous malformation	LVM
CM + LM + VM	capillary-lymphatic-venous malformation	CLVM
CM + LM + AVM	capillary-lymphatic-arteriovenous malformation	CLAVM
CM + VM + AVM	capillary-venous-arteriovenous malformation	CVAVM
CM + LM + VM + AVM	capillary-lymphatic-venous-arteriovenous m.	CLVAVM

Figura 42: Malformaciones vasculares combinadas, la gran mayoría de ellas presentan componente linfático. Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies

Otro de los términos más frecuentemente utilizados de forma errónea en la literatura es el término "hemangioma cavernoso". Las entidades definidas como tal, suelen ser malformaciones venosas. Este término se encuentra desestimado en las clasificaciones

actuales, sin embargo multitud de especialistas persisten en denominar a malformaciones venosas de localización intramuscular o intraósea con este término. En el trabajo actual encontramos alusión por medio del mismo a malformaciones venosas de diferente localización a nivel genital: uretral, clítoris, escrotal...) (S.Saito, 2008 “Hemangioma cavernoso uretral”, F. Yong 2019 “Hemangioma cavernoso uretral”, B. Geramizadeh, 2012 “Hemangioma cavernoso del clítoris”, etc.).

El término “Cavernoso” solo está incluido dentro de la clasificación de la ISSVA para la “Malformación venosa cerebral” (ISSVA 2018) y evitando la correlación con la palabra “hemangioma” para evitar el uso de la misma para denominar una malformación vascular y no un tumor. Dado que este término queda reservado específicamente para este tipo de lesión y localización, en el área genital que nos incumbe debemos utilizar siempre la denominación de malformación venosa.

Lo mismo ocurre con el término “hemangioma verrucoso” empleado también de forma muy habitual y que corresponde con una Malformación Venosa Verrucosa (ISSVA 2018). Debemos evitar la utilización del término hemangioma para la denominación de malformaciones vasculares, y reservarlo para lesiones tumorales, especificando en cada caso a qué tipo de hemangioma nos estamos refiriendo.

Simple vascular malformations III	
Venous malformations (VM)	
Common VM	TEK (TIE2) / PIK3CA
Familial VM cutáneo-mucosal (VMCM)	TEK (TIE2)
Blue rubber bleb nevus (Bean) syndrome VM	TEK (TIE2)
Glomuvenous malformation (GVM)	Glomulin
Cerebral cavernous malformation (CCM) (CCM1 KRIT1, CCM2 Malcavernin, CCM3 PDCD10)	
Familial intraosseous vascular malformation (VMOS)	ELMO2
Verrucous venous malformation (formerly verrucous hemangioma)	MAP3K3
Others	

Figura 43: Nomenclatura de Malformaciones venosas según la ISSVA 2018. Debemos evitar el uso de términos como “hemangioma cavernoso”.

Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies

Queremos mencionar también la denominación antigua del Fenómeno de Kasabach-Merrit, previamente conocido como “síndrome de Kasabach-Merrit”, que ha quedado en desuso considerándose inadecuado debido a la heterogenicidad del cuadro (Mulliken, 2013).

Al hilo del KPM, queremos mencionar la distinción de la Linfangiomatosis Kaposiforme (KLA) en la última clasificación de la ISSVA como una entidad independiente del KHA y de la anomalía linfática generalizada (GLA). La KLA presenta una histopatología, curso clínico y pronóstico diferente a las otras entidades mencionadas. (Croteau et al. 2014)

Simple vascular malformations IIa	
Lymphatic malformations (LM)	
Common (cystic) LM *	PIK3CA
Macrocystic LM	
Microcystic LM	
Mixed cystic LM	
Generalized lymphatic anomaly (GLA)	
Kaposiform lymphangiomatosis (KLA)	
LM in Gorham-Stout disease	
Channel type LM	
“Acquired” progressive lymphatic anomaly (so called acquired progressive “lymphangioma”)	
Primary lymphedema (different types)	
Others	

Simple vascular malformations IIa	
Lymphatic malformations (LM)	
Common (cystic) LM *	PIK3CA
Macrocystic LM	
Microcystic LM	
Mixed cystic LM	
Generalized lymphatic anomaly (GLA)	
Kaposiform lymphangiomatosis (KLA)	
LM in Gorham-Stout disease	
Channel type LM	
“Acquired” progressive lymphatic anomaly (so called acquired progressive “lymphangioma”)	
Primary lymphedema (different types)	
Others	

Figura 44-45: Clasificación de las malformaciones linfáticas según la ISSVA

Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies

Otro de los términos encontrados en la revisión y detectado frecuentemente en la literatura que puede dar lugar a confusión y que hace referencia una vez más al uso de la palabra “hemangioma” con un adjetivo para referirse a un tipo de malformación vascular es el término “*hemangioma capilar*”, utilizado antiguamente para denominar Malformaciones Capilares. (Mulliken, 2018). En la actualidad, el término hemangioma capilar, se encuentra aceptado por la ISSVA para una lesión completamente diferente a las malformaciones capilares, un tipo de tumor vascular benigno denominado Granuloma Píogénico o también Hemangioma Capilar Lobular que podemos encontrar a nivel de los genitales externos (Míguez, 2020,; Eickhorst, 2003) dada la tendencia a desarrollarse en mucosas. En este caso el término hemangioma es adecuado ya que se trata de una proliferación vascular de tipo tumoral, sin embargo dada la creciente confusión terminológica que existe en este campo, creemos que el uso del término

Granuloma Piogénico es sencillo y elimina la posible confusión terminológica al haber sido empleado anteriormente “*hemangioma capilar*” para un tipo de lesión totalmente diferente como son las malformaciones capilares.

Benign vascular tumors 1	
Infantile hemangioma / Hemangioma of infancy	see details
Congenital hemangioma	GNAQ / GNA11
Rapidly involuting (RICH) *	
Non-involuting (NICH)	
Partially involuting (PICH)	
Tufted angioma * °	GNA14
Spindle-cell hemangioma	IDH1 / IDH2
Epithelioid hemangioma	FOS
Pyogenic granuloma (also known as lobular capillary hemangioma)	BRAF / RAS / GNA14
Others	see details

Simple vascular malformations I	
Capillary malformations (CM)	
Nevus simplex / salmon patch, “angel kiss”, “stork bite”	
Cutaneous and/or mucosal CM (also known as “port-wine” stain)	
Nonsyndromic CM	GNAQ
CM with CNS and/or ocular anomalies (Sturge-Weber syndrome)	GNAQ
CM with bone and/or soft tissues overgrowth	GNA11
Diffuse CM with overgrowth (DCMO)	GNA11
Reticulate CM	
CM of MIC-CAP (microcephaly-capillary malformation)	STAMPB
CM of MCAP (megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria)	PIK3CA
CM of CM-AVM	RASA1 / EPHB4
Cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTC)	
Others	
Telangiectasia*	
Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT)(<i>HHT1 ENG, HHT2 ACVRL1, HHT3, JPHT SMAD4</i>)	
Others	

Figuras 46-47: Tumores Vasculares y Malformaciones Capilares.

Fuente: ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies

Creemos que estos errores e inespecificidad en la nomenclatura pueden llevar a confusión y a errores en el tratamiento ya que la terminología puede llevar a confusión y considerar como una lesión involutiva (p.ej: hemangioma) una malformación vascular congénita sin tendencia a la involución y que puede precisar otro tipo de tratamiento totalmente diferente (p.e: malformación arteriovenosa). O al contrario, podemos llegar a considerar de elección terapias más agresivas, por ejemplo intervenciones quirúrgicas que pueden dejar secuelas funcionales o estéticas (malformaciones venosas o linfáticas) para el tratamiento de lesiones que involucrarían con terapia oral con Propranolol dejando solo una lesión residual fácilmente tratable.

Queremos recalcar la necesidad de abandonar los términos antiguos y adoptar esta nueva clasificación de forma unificada, ya que tiene reconocimiento internacional y utilidad práctica, puesto que correlaciona la presentación clínica y radiológica y el curso de la enfermedad con la histopatología y el tratamiento.

Está demostrado que el uso de terminología inadecuada puede llevar a paciente y padres a recibir errores en la información y el pronóstico (Mac Fie, 2008) acerca de la patología e incluso a errores en el tratamiento (Hassanein, 2011). Este uso inadecuado persiste en muchos casos remitiéndose a terminología antigua o inespecífica a pesar de la introducción de la clasificación de la ISSVA hace más de dos décadas.

El uso de la terminología adecuada, parece una evidencia en muchos otros campos de la Medicina, sin embargo sigue siendo un problema en el ámbito de las anomalías vasculares.

Por tanto recalamos la necesidad en la subespecialidad de Urología Pediátrica de conocer, utilizar e interpretar adecuadamente la nomenclatura de las anomalías vasculares. Ello permitirá al urólogo pediátrico implicado en el tratamiento de un paciente con una anomalía vascular genital poder realizar un adecuado diagnóstico y tratamiento, así como facilitar la comunicación adecuada con el resto de profesionales implicados en el tratamiento del pacientes y una información más precisa a los familiares, así como también favorecerá la investigación en este ámbito.

5. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial de las anomalías vasculares es extremadamente amplio y difícil de realizar. El hecho de que muchas anomalías vasculares compartan características clínicas entre ellas y con otras patologías, benignas y malignas, dificulta en muchas ocasiones realizar un diagnóstico de certeza.

Muestra de la dificultad de realizar el diagnóstico diferencial de este tipo de lesiones es que en muchos casos son infradiagnosticadas, dado que la sospecha clínica inicial es en muchos casos la de otro tipo de lesiones que asientan de forma más frecuente en esa localización. Vogel et al. Refieren en su serie de 82 pacientes pediátricos con anomalías vasculares genitales que más de la mitad de los pacientes fueron remitidos con un diagnóstico previo erróneo. La realización de un diagnóstico erróneo acarrea una cadena de errores lógicos que pueden repercutir en tratamientos innecesarios y/o inefectivos que repercutirán negativamente en el paciente.

Para intentar evitar en la medida de lo posible estos errores debemos tener en mente que posibilidad de una anomalía vascular a nivel genital existe a pesar de ser menos frecuente que en otras localizaciones, y por tanto debemos sospecharla si los datos clínicos son compatibles y valorar la necesidad de pruebas complementarias para confirmarla o descartarla en caso de que existan dudas razonables sobre la misma. Para esto es imprescindible conocer las características y comportamiento de este tipo de lesiones así como las diferencias entre ellas y otras patologías que asientan en la zona.

Recogemos en la siguiente tabla todos los casos que hemos encontrado en los artículos revisados en los que el diagnóstico inicial era otro. Recogemos en dicha tabla los tratamientos aplicados para el diagnóstico inicial y cuál fue la anomalía vascular diagnosticada finalmente:

Tabla V: Diagnósticos erróneos previos detectados en la revisión bibliográfica

Artículo	Síntoma inicial	Diagnóstico inicial	Diagnóstico final
A. Domènech, A. Serrano, I. Forner-Cordero et al. Patología urológica de origen linfático	Fimosis y prepucio redundante	Fimosis (Circuncisión)	Linfedema primario MID con edema prepucial secundario
S. Rivas, JC López Gutiérrez, M. Díaz et al. Malformaciones venosas. Importancia de sus diagnóstico y tratamiento en la infancia	Dolor (60%) y tromboflebitis	“Angiomas” (2/3 de los casos estudiados)	Malformaciones venosas
R. Gupta, S. Singh, S. Nigam, N. Khurana Benign vascular tumors of female genital tract	Dolor abdominal Sangrado postcoital Lesión hiperqueratósica vulvar	“Quistes ováricos torsionados, tumores ováricos” “Pólipo endocervical” “Tuberculosis genital” “Recurrencia tumoral”	Malformaciones vasculares ováricas Malformación venosa cervical MAV Malformación linfática

	Masa labial en paciente con Ca Cervix previo		
D.A. Leavtt, D. G. Hottinger, R.C. Reed and A.R. Shukla. A case series of genital vascular anomalies in children and their management: Lessons Learned	Masa sólida escrotal Hematuria franca. Masa escrotal y glandular	Incapacidad para descartar malignidad Recidiva hemangiomas bilaterales escrotales (resecados previamente) + Hemangioma glandular con erosión uretral	Hemangioma infantil Malformación venosa escrotal
A.M. Kulungowski, C.C. Schook, A.I. Alomari et al. Vascular anomalies of the male genitalia	Masa genital	Malformación capilar-linfático-venosa (SKT)	Malformación capilar-arteriovenosa (SÍNDROME DE PARKES WEBER)
A.M. Vogel, J.M. Alesbury, P.E. Burrows et al. Vascular anomalies of the female genitalia	REFIEREN 56% DE DIAGNÓSTICOS REMITIDOS ERRÓNEOS EN SUS 82 pacientes	Hemangioma infantil	Malformaciones Arteriovenosa
D. Kaufman, K.M. Feber, L.S. Palmer, A.M. Freedman. Venous Malformations of the genitals: a therapeutic dilemma	Masa detectada al nacimiento, dijeron a los padres que podría involucinar	Hemangioma infantil glandular	Malformación venosa glandular
C.K. Yi, R. Derosa, J.R. Sterbis, B.H. Ching. A case of scrotal venous malformation mimicking a failed varicocelectomy	Masa escrotal con sensación de pesadez	Varicocele. Intervención quirúrgica en dos ocasiones sin mejoría de sintomatología	Malformación venosa escrotal
A. Fábregas, I. Servio, A. Calama et. Al. Linfangioma quístico. Nuestra experiencia	Aumento de diámetro escrotal e hipogástrico con la bipedestación	Intervenido de hernia inguinal y quiste de cordón en la infancia. Ambas con recidiva.	Malformación linfática pélvica y escrotal
G. Akaike, T. Nozaki, A. Makidono et al. A case of lymphatic malformation/lymphangioma of the scrotum	Aumento de tamaño escrotal	Intervenido de hernia inguinal e hidrocele a los dos años	Malformación linfática microquística escrotal
I. Patoulas, K. Prodromou, T. Feidantsis et al. Cystic lymphangioma of the inguinal and scrotal regions in childhood-report of three cases	Masa región inguinal derecha	Hernia inguinal. Intentos de reducción a los que se achaca hematoma escrotal.	Malformación linfática microquística escrotal.
H. Tomita, F. Yoshida, H. Watanabe et. Al. Venous malformation in the scrotum masquerading as a normal testis	Masa escrotal indolora. Motivo de consulta: "3	Hidrocele, Hernia inguinal	Malformación venosa

	testículos en escroto”		
C. Yilmaz, M. Arslan, M. Arslan. Intraescrotal Arteriovenous malformation simulating varicocele	Dolor y sensación palpitante en escroto derecho	Varicocele	Malformación arteriovenosa escrotal
T.W. Kang, Y. Choi, Y.Y. Jeong et al. Intrascrotal extratesticular arteriovenous malformation	Dolor testicular y aumento de tamaño del hemiescroto	Hematoma escrotal	Malformación arteriovenosa escrotal
F. Ghaemmanghami, M.K. Zarchi. Giant vulvar lymphangioma circumscriptum mikcking vulvar tumor: a case report and literature review	Celulitis vulvar	ETS Herpes genital Infección fúngica	Malformación linfática vulvar
Y. Sun, J. Wan. rimary psuedomyogenic hemangioendothelioma of the vulva: a rare location for a rare entity	Nódulo indoloro vulvar	Clinicamente: Quiste Bartolino Hematoma vulvar Papiloma AP INICIAL: RABDOMIOSARCOMA	DX FINAL: Hemangioendotelioma Pseudomiogénico

Añadimos como ejemplo de dificultades y errores en el diagnóstico diferencial uno de los casos clínicos que hemos tenido como experiencia personal en nuestro grupo de trabajo:

Paciente varón de 3 años. Diagnosticado clínicamente de hidrocele comunicante por historia clínica compatible y exploración física con líquido traslucido en bolsa escrotal. Se plantea intervención quirúrgica programada para ligadura de conducto peritoneo-vaginal. En el momento de la cirugía no se encuentra comunicación permeable pero adyacente al cordón inguinal y extendiéndose a bolsa escrotal se observan múltiples quistes con contenido amarillento unidos entre sí sugestivos de contenido linfático. Se realiza extirpación de algunos de ellos pero ante la dificultad de resección completa y desconocimiento de la extensión de la lesión se decide estudiar al paciente para establecer un plan terapéutico según los hallazgos. A los pocos días acude a Urgencias por acúmulo de líquido en bolsa escrotal con eritema e induración acompañados de dolor, con flujo testicular conservado. Se realizó una laparoscopia exploradora para confirmar la ausencia de comunicación peritoneo-vaginal y descartar la ausencia de extensión intraabdominal y se realizó drenaje del líquido escrotal para alivio sintomático. Posteriormente se realizó la RM observándose malformación linfática microquistica limitada a escroto y región inguinal.

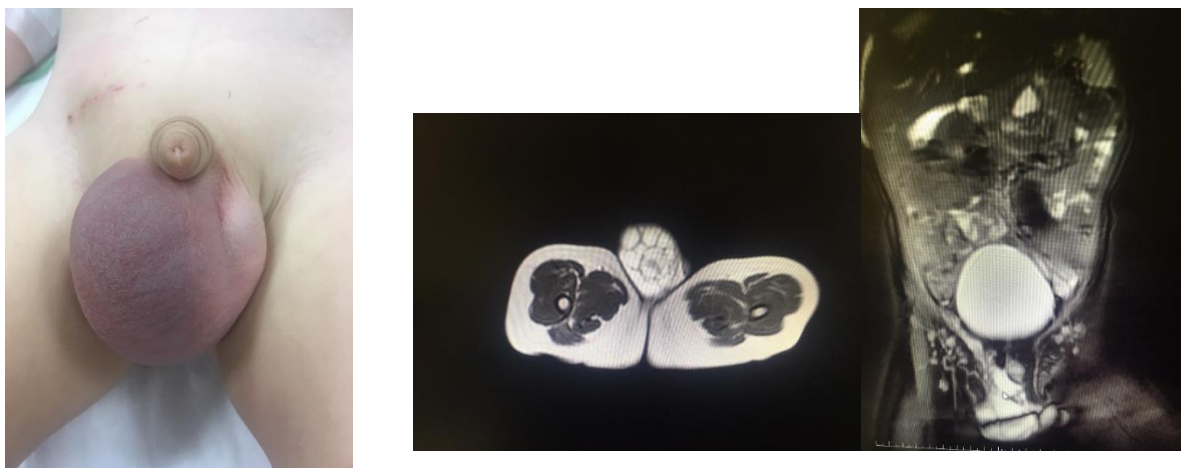


Figura 48: Escroto izquierdo con episodio de linfangitis tras reactivación de la malformación linfática al someterse a intervención quirúrgica.

Figuras 49-50: Cortes sagital y transversal de RM donde se observa imagen quística multitabicada a nivel escrotal que se extiende superiormente siguiendo el trayecto del cordón espermático hasta llegar a la región inguinal. Sugestivo de malformación linfática

El paciente tras el episodio de linfangitis que precisó antibioterapia y drenaje quirúrgico se encontró asintomático por lo que decidimos actitud expectante. Actualmente tras un año de seguimiento se encuentra asintomático por lo que mantenemos actitud expectante con control clínico en consultas externas de su malformación linfática escrotal residual.

Con este ejemplo queremos recalcar la importancia y dificultad del diagnóstico diferencial. Ante un cuadro habitual y típico como el acúmulo de líquido escrotal debido a un hidrocele comunicante como primera opción debemos siempre interrogar bien al paciente sobre la historia clínica y tener en cuenta la posibilidad de otras opciones como el caso de malformaciones linfáticas. El escroto es una localización poco frecuente de las mismas sin embargo hemos encontrado varios reportes en la literatura de malformaciones linfáticas escrotales que previamente son diagnósticas como hidroceles, hernias o varicoceles, (Kundal, 2012, G. Akaine et al., 2012; I. Patoulis et al., 2014) lo cual puede llevar en muchas ocasiones a tratamientos erróneos que no sólo no resolverán el problema sino que pueden llevar a un empeoramiento como en nuestro caso con episodios de linfangitis al someter la malformación subyacente a una agresión externa como es la intervención quirúrgica.

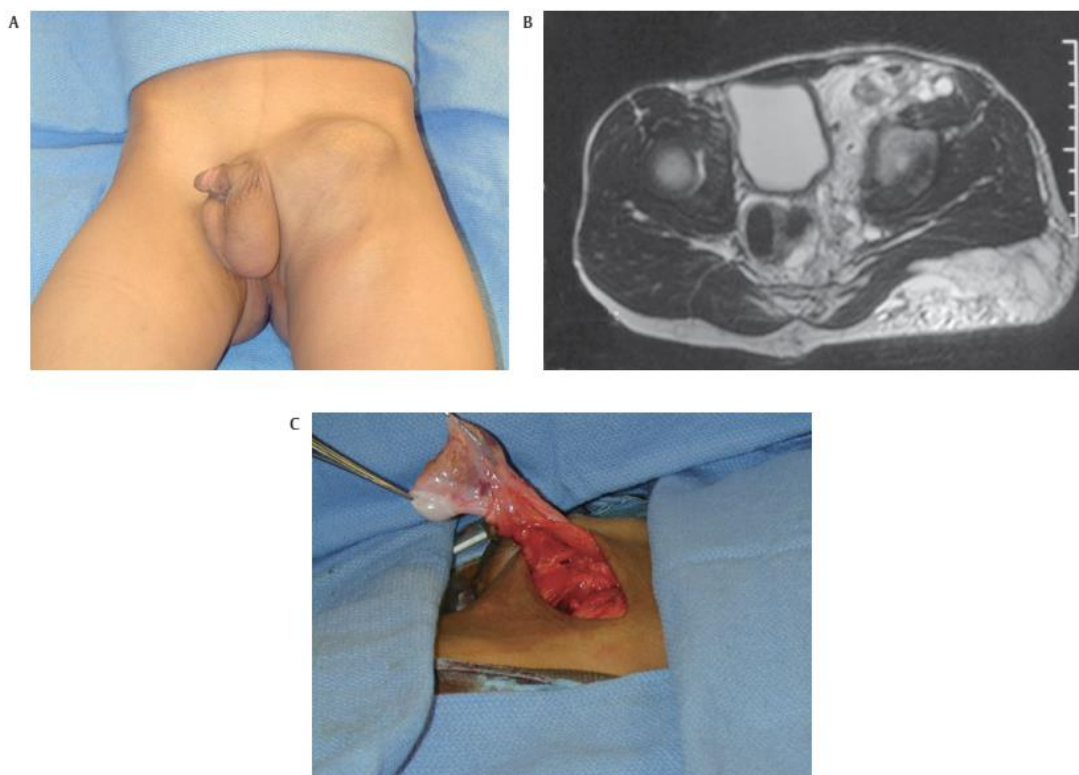


Figura 51: Malformación linfática simulando hernia inguinal. RM: Extensión a pelvis y retroperitoneo. Imagen quirúrgica: ML adyacente a cordón inguinal.

Fuente: Steven J. Fishman. *Truncal, Visceral, and Genital Vascular Malformations*. Capítulo 25 en: Mulliken & Young's *Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations*. Second Edition. Oxford University Press 2013

Lo mismo ocurre con malformaciones venosas o arteriovenosas en el área escrotal, que pueden presentarse como una masa escrotal con sensación de pesadez y llevar a una varicocelectomía innecesaria pensando en un varicocele (C.K. Yi, 2014, C.Yilmaz, 2019), así como con tumores vasculares benignos como el hemangioma o el granuloma piogénico (Míguez et al. 2020), que pueden presentarse como una tumoración escrotal indolora simulando malignidad. Un diagnóstico adecuado de una lesión vascular de características benignas puede evitar por ejemplo la realización de una orquiectomía ante una sospecha de tumor testicular, sin embargo este tipo de lesiones no suelen estar incluidas de rutina en el diagnóstico diferencial de tumoraciones escrotales.

Lo mismo ocurre en el sentido contrario: lesiones de otra estirpe, incluso de características malignas pueden adquirir una apariencia externa que recuerde a una lesión de características vasculares, lo cual puede llevar a infradiagnosticar una lesión de más gravedad, como puede ser una malformación vascular de alto flujo o incluso tumores de comportamiento maligno que pasen desapercibidos pensando en una lesión vascular benigna o incluso un hemangioma infantil de carácter involutivo. En esta línea encontramos el trabajo de Frieden et al. 2009, en el que realizan una revisión de lesiones de todo tipo que pueden simular Hemangiomas infantiles, incluyendo desde otro tipo de tumores benignos como granulomas Piogénicos hasta tumoraciones malignas como rhabdomiomas. (Frieden, 2019)



Figura 52: Fibrosarcoma gigante en paciente pediátrico. Su aspecto y coloración podrían llevar a confusión con un hemangioma infantil. Las lesiones pueden ulcerarse y sangrar aumentando la confusión. Si la lesión se encuentra totalmente desarrollada al nacimiento o está adherida a planos profundos, la historia clínica nos facilita el diagnóstico diferencial con el hemangioma infantil pero es preciso tener un conocimiento adecuado de la historia clínica del paciente y de cada tipo de lesión.

Con todo esto queremos mostrar la inmensa amplitud que abarca el diagnóstico diferencial de las anomalías vasculares.

Por tanto, queremos recalcar la importancia de incluir estas lesiones en el diagnóstico diferencial.

Fuente: I.J. Frieden, M. Rogers and M.C. Garzon. Conditions masquerading as infantile haemangioma: part 2. Austr Jour of Dermat (2009) 50, 153–170

6. ASOCIACIÓN DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES GENITALES CON OTROS SÍNDROMES Y MALFORMACIONES

Las anomalías vasculares de localización genital pueden existir solas o en asociación con otras malformaciones urogenitales, anorrectales o espinales como el Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, malformaciones genitales externas, lipomielomeningocele, médula anclada, anomalías vésico-renales y ano imperforado. (Leavitt 2012).

Queremos hacer un breve resumen de cuales son los síndromes y malformaciones ante los cuales nos podemos encontrar y por tanto debemos estar alerta para descartarlos si nos encontramos según ante qué anomalía en el área genital.

6.1 PELVIS/SACRAL/LUMBAR

Con estos acrónimos, se hace referencia a alteraciones que se encuentran asociadas a hemangiomas de localización lumbo-sacra. Las asociaciones más frecuentes son: disrrafismo espinal, ano imperforado y malformaciones génito-urinarias.

A pesar de que nos encontramos en la literatura definiciones aisladas de cada uno de estos síndromes (Girar, 2006) (I. Iacobas 2010) (Stockman 2007), La ISSVA en su última clasificación engloba estos 3 términos dentro de un mismo espectro, definiéndolos como asociación O síndrome LUMBAR (SACRAL/PELVIS) dentro del cual se incluyen: Hemangioma de la parte inferior del cuerpo (“**L**ower body Hemangioma”), Anomalías **U**rogenitales, Ulceración, **M**ielopatía, Deformidades Óseas (“**B**ony deformities”), Malformaciones **A**norrectales, Anomalías Arteriales y anomalías **R**enales.

Por tanto, queremos recalcar que la presencia de un hemangioma infantil de localización lumbo-sacra, sobre todo si cruza la línea media se asocia al hallazgo clínico de desviación y prolongación superior de pliegue interglúteo, (Alonso San Pablo, 2016) debe alertar al clínico y enfatizar en descartar otras anomalías asociadas, realizando un examen físico ano-genital exhaustivo y las pruebas de imagen pertinentes incluyendo ecografía y/o RMN.



Figura 53: Hemangioma lumbrosacro que cruza la línea media. Debemos descartar la presencia de disrrafismo espinal u otras anomalías congénitas subyacente

Fuente: Denise W Metry, MD. Infantile hemangiomas: Evaluation and diagnosis. August 2020. Uptodate.

6.2 Hemangioma Perineal y MAR

Los hemangiomas perineales ocurren con escasa frecuencia en pacientes con malformaciones anorrectales. Sin embargo, está descrita su aparición en pocos casos, incluyendo las asociaciones LUMBAR/PELVIS/SACRA descritas anteriormente en las que tanto el hemangioma perineal como la malformación anorrectal forman parte del síndrome o asociación descrita.

A pesar de su escasa frecuencia, queremos recalcar la asociación de ambas entidades ya que los hemangiomas perineales en un paciente con una MAR requieren particular atención dado que el hemangioma se encuentra implicado en el plano de disección a la hora de la reparación de la malformación anorrectal por lo que debemos realizar una correcta evaluación y prestar especial atención. (Samuk, 2018).

En este aspecto es fundamental que el cirujano que repare la malformación anorrectal tenga un conocimiento amplio de anomalías vasculares, o en su defecto cuente en su equipo con un experto implicado tanto en el diagnóstico como en la planificación terapéutica y el timing quirúrgico. Por ello recalcamos la importancia de un conocimiento integral de este tipo de anomalías por parte del Cirujano Pediátrico y Urólogo Pediátrico y de la creación de equipos multidisciplinares.

El grupo de trabajo europeo para las Malformaciones anorrectales (Arm-Net Consortium), en el que España está implicado, publicó este último año un trabajo en el que recoge 10 pacientes tratados con asociación de hemangioma perineal y MAR y confirma el beneficio tratar el hemangioma perineal con beta-bloqueantes antes de la intervención quirúrgica para disminuir el número de complicaciones (Samuk et al., 2019).



Figura 54: Paciente con MAR con fístula recto-bulbar tratado con Propranolol previo a la realización anorectoplastia sagital posterior para reparación de su malformación anorrectal.

Fuente: I. Samuk, C. Gine, I. Blaauw, A. Morandi, P. Stenstrom, S. Giuliani, G. Lisi, P. Midrio. Anorectal malformations and perineal hemangiomas: The Arm-Net Consortium experience. 2019. *Journal of Pediatric Surgery* 54(10):1993-1997.

6.3 Síndrome de Klippel-Trenaunay (KTS)

Se define por la ISSVA como un síndrome que asocia malformación capilar y venosa con sobrecrecimiento de una extremidad que puede asociar o no malformación linfática. (ISSVA 2018).

Su complicación más temida por el riesgo vital que supone es el tromboembolismo pulmonar masivo, cuya incidencia es desconocida. Otras complicaciones frecuentes son el dolor, celulitis, sangrado, la tromboflebitis o trombosis, la discrepancia en el crecimiento de las extremidades o el linfedema crónico.

Aunque en la mayoría de los casos estos síntomas están limitados a las extremidades, está descrita la implicación de los genitales.

Respecto a la implicación con los genitales externos, en 2007, Husmann et al. Presentan una revisión de pacientes con KTS y manifestaciones génito-urinarias, observando en su serie de 218 pacientes, un 30% de manifestaciones génito-urinarias, con un 23% de manifestaciones cutáneas a nivel genital. El 14% de los pacientes revisados en su serie presentaron hematuria.

En nuestra revisión de casos hemos encontrado implicación genital en pacientes con KTS que asocian malformaciones venosas a nivel vulvar (Nassiri et al., 2013), malformaciones combinadas (Vogel et al. 2006) e incluso malformaciones vasculares intravesicales en pacientes pediátricos (Opdenakker et al., 2019)

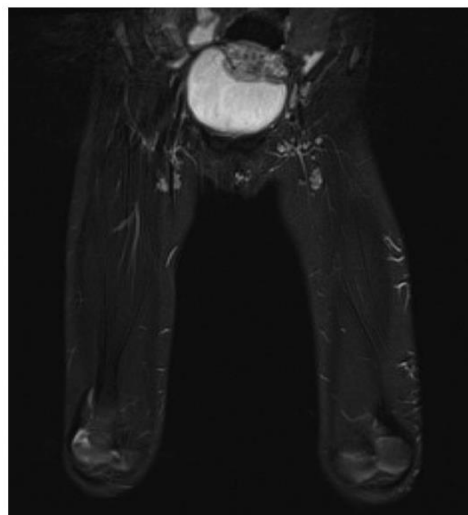


Figura 55-56: Ecografía y corte de RMN que muestran masa vesical vascular en un paciente de 3 años con KTS que presentó dos episodios de hematuria. Fue diagnosticado de Hemangioma (lo cual llama la atención por la edad del paciente) y se realizó tratamiento conservador con controles clínicos y ecográficos.

Fuente: O. Opendakker, T. Renson, J. Vande Walle. Vesical Hemangioma in a Patient with Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome *J Pediatr* 2019;208:293

6.4 Síndrome de Parkes-Weber

Se caracteriza por malformación capilar de una extremidad, hipertrofia ósea y de tejidos blandos de la misma y fístulas arterio-venosas que son las que lo distinguen del KTS y condicionan sus complicaciones pudiendo llegar a condicionar insuficiencia cardíaca en el período neonatal.

En nuestra revisión, tanto Vogel (2006), como Kulungowski (2011) describen la presencia de anomalías vasculares a nivel genital en pacientes pediátricos con este síndrome.

Debemos tener en cuenta sobre todo el diagnóstico diferencial con el KTS para el que nos serán de ayuda las pruebas de imagen incluyendo la RMN.

6.5 Síndrome CLOVES

Se caracteriza por la asociación de Malformación linfática + Malformación venosa + Malformación Capilar + Sobrecrecimiento lipomatoso troncular pudiendo estar o no presente Malformación arteriovenosa (ISSVA 2018). Asocia anomalías esqueléticas o espinales y/o escoliosis así como nevus epidérmico.

López-Gutiérrez et. al. Presentan en 2019 el caso de una paciente con síndrome CLOVES y afectación vulvar por una malformación venosa sintomática requiriendo transfusiones sanguíneas por sangrados vaginales, que tras fallo es en el tratamiento es tratada de forma

exitosa con inhibidores PICK3CA, mutación descrita en este espectro de síndrome de sobrecrecimiento. (López-Gutiérrez, 2019)

6.6 Linfedema Primario

Como describimos previamente, la implicación de los genitales suele ser secundaria a extensión de linfedema de las extremidades, estando también descrito aunque con menos frecuencia el linfedema genital de forma aislada.

Para conocer el tipo específico de linfedema, es preciso conocer las mutaciones genéticas propias de cada síndrome.

Para detallar la posibilidad de asociación con síndromes, realizamos una búsqueda en la literatura revisada de anomalías vasculares de localización genital, seleccionando los casos en los que se describe asociación de las mismas con síndromes.

Artículo	Tipo de malformación GENITAL	Síndrome asociado
N. Nassiri, Teresa M.J.O, R.J. Rosen et al. Staged endovascular and surgical treatment of slow-flow vulvar venous malformations	Malformaciones venosas vulvares	KTS (En 2 de las 11 pacientes incluídas) Síndrome de Maffucci (1/11)
JC López Gutiérrez, R. Lizarraga, C. Delgado et al. Alpelisib Treatment for genital vascular malformation in a patient with CLOVES Syndrome	Malformación venosa vulvar	Síndrome CLOVES
K. Willihganz-Lawson, J. Gordon, J. Perkins, M. Shnorhavorian. Genitourinary and perineal vascular anomalies in children: a Seattle children's experience	Malformación venosa genital	SKT
A.M. Kulungowski, C.C. Schook, A.I. Alomari et al. Vascular anomalies of the male genitalia	Malformaciones combinadas capilar-arterio-venosas genitales o capilar-linfático-arteriovenosas	Parkes Weber Síndrome
A.M. Vogel, J.M. Alesbury, P.E. Burrows et al. Vascular anomalies of the female genitalia	Malformaciones Capilar-linfático-arterio-venosas genitales Malformación capilar-linfático-venosa genital	Síndrome de Parkes Weber Síndrome Klippel-Trenaunay
M.C. Sluga, M.M. Domenech, M.S. Peremateu et al. Report of 4 cases of vulvar lymphangioma: an update	Malformación linfática vulvar + elefantiasis de ambas extremidades	Linfedema primario generalizado (Precisa estudio genético para determinar tipo)
C.C. Schook, A.M. Kulungowski, A.K. Greene, S.J. Fishman Male genital lymphedema: clinical features and mangement in 25 pediatric patients	Linfedema EEII extendido a genitales Talla baja + cardiopatía + linfedema EE (posible extensión a genitales)	Enfermedad de Milroy Enfermedad Meige (adolescencia) Síndrome Noonan

S. Saka, Y. Tatekawa. And infant with PELVIS Syndrome misdiagnosed as diaper rash	Hemangioma perineal, MAR, Lipomielomeningocele, escroto bífido, anomalías vésico-renales	Sd Pelvis
V. Piccolo, E. Moscarella, O. Ametrano et al. Image Gallery: PELVIS Syndrome	Hemangioma perineal, lipomeningocele, anomalías vesico-renales, estigma cutáneo, malformación de genitales externos, MAR	Sd Pelvis
M. de Graaf, S.G.M.A. Pasmás, A.M. van Drooge et al. Associated anomalies and diagnostic approach in lumbosacral and perineal hemangiomas	Hemangioma labio mayor, MAR, Dilatación renal, lipoma intraespinal, agenesia de cóccix	Sd Lumbar

Tabla VI: Malformaciones vasculares genitales en asociación con síndromes descritas en los casos revisados para la revisión bibliográfica.

Por tanto concluimos, que a pesar de que pueden aparecer de forma aislada, los Hemangiomas y Malformaciones vasculares de localización perineal, deben alertar al clínico de la posibilidad de existencia de otras anomalías subyacentes y de la realización de un examen físico exhaustivo y valoración de ampliación de estudios según los hallazgos para descartar la existencia de un síndrome u otras anomalías asociadas. Así mismo la importancia del correcto diagnóstico del tipo de anomalía vascular es fundamental para poder encuadrar al paciente dentro de un síndrome o asociación de forma correcta.

7. PAPEL DEL URÓLOGO PEDIÁTRICO

El manejo multidisciplinar de las anomalías vasculares está ampliamente reconocido.

De los 81 artículos revisados para la revisión de casos, hemos revisado en cada uno de ellos el equipo responsable del manejo del paciente.

Llama la atención que sólo en 8 de ellos se cita expresamente al Urólogo Pediátrico como responsable del manejo de una patología que en todos los casos en el trabajo que nos ocupan está localizada anatómicamente en su área de actuación.

La falta de reconocimiento de la especialidad como tal puede ser uno de los motivos por los que el Urólogo Pediátrico aparece referenciado en pocas ocasiones como responsable del tratamiento o como parte del equipo. Esto explicaría porque en muchos de los pacientes revisados, los responsables del manejo de los pacientes son Urólogos de adultos o en el caso del tracto genital femenino especialistas en ginecología, dado que muchos de ellos son pacientes mayores de edad en el momento del diagnóstico.

El diagnóstico de muchas de estas anomalías durante la edad adulta es otro de los problemas que provocan que el urólogo pediátrico deje de estar implicado en el diagnóstico y manejo de esta patología. Dado que las malformaciones vasculares son por definición una patología congénita, debemos hacer un especial hincapié en buscar estas malformaciones en la edad pediátrica sobre todo ante cualquier paciente que muestre alteraciones anatómicas en el área genital que puedan encubrir una malformación subyacente que no se desarrolle plenamente hasta que no se produzca el crecimiento del paciente o ciertos estímulos. Realizar una búsqueda adecuada y un correcto diagnóstico diferencial es fundamental para implicar al urólogo Pediátrico y evitar que estas anomalías pasen desapercibidas hasta la edad adulta.

Al realizar el diagnóstico de una anomalía vascular de localización genital, el urólogo pediátrico puede jugar un papel fundamental para valorar su localización, extensión, posible implicación funcional, búsqueda de otras anomalías asociadas o áreas implicadas y optimizar el tratamiento así como participar activamente en las decisiones terapéuticas y la planificación quirúrgica al encontrarse afectada un área de manejo habitual por estos profesionales.

En el seguimiento a largo plazo de estos pacientes el urólogo pediátrico debe continuar alerta para realizar una identificación y tratamiento precoz de secuelas o implicaciones funcionales a nivel genital y/o urológico.

Para esto consideramos que debemos incluir las anomalías vasculares en los programas formativos de la especialidad, para fomentar el conocimiento de este campo por parte de especialista en Urología Pediátrica, capacitarlo para realizar un adecuado diagnóstico diferencial con otras patologías del área genital y que tenga capacidad para formar parte del equipo que tome las decisiones terapéuticas valorando la terapia más adecuada y el riesgo/beneficio en función de la anomalía, la localización y las modalidades de tratamiento disponibles.

CONCLUSIONES

1. El campo de las anomalías vasculares es un campo amplio y complejo. A pesar de los avances conseguidos en las últimas décadas es preciso continuar aunando esfuerzos para profundizar en su fisiopatología, etiopatogenia y comportamiento, lo cual sentará las bases para nuevas estrategias terapéuticas.
2. A pesar de los esfuerzos, existe todavía un déficit importante a la hora de unificar términos y generalizar el empleo de las clasificaciones estandarizadas. Encontramos incluso en literatura médica la utilización frecuente de términos obsoletos que pueden llevar a errores en el diagnóstico y tratamiento. Creemos que en parte se debe a un desconocimiento por parte de algunos profesionales de este tipo de patología, por lo que creemos que la formación y la investigación son pilares fundamentales para el avance en el conocimiento y para garantizar una óptima atención clínica.
3. Las anomalías vasculares de localización genital, a pesar de no ser la localización más frecuente deben ser conocidas y estudiadas por su importante repercusión tanto funcional como psicológica.
4. Tanto para la evaluación funcional como para la planificación del tratamiento consideramos fundamental la implicación de un profesional con experiencia en el área anatómica correspondiente, por tanto consideramos necesario el conocimiento por parte del Cirujano y del Urólogo Pediátrico de este tipo de malformaciones y reivindicamos su papel en los equipos multidisciplinares para el tratamiento de este tipo de anomalías cuando el área genital esté implicada.
5. Es necesario continuar avanzando en el conocimiento de la fisiopatología y genética de las anomalías vasculares. Las mutaciones genéticas y la biología molecular se postulan como campos prometedores para la aplicación de nuevas terapias dirigidas que mejoren la calidad de vida de estos pacientes.
6. Se necesitan revisiones sistemáticas, con seguimiento a largo plazo de grupos homogéneos de pacientes para estandarizar tratamientos y creación de guías que permitan facilitar el manejo de estos pacientes por parte de los profesionales.

ANEXO I: Índice de Figuras y Tablas

-Figura 1: División vigente a día de hoy de las anomalías vasculares en tumores y malformaciones.

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies.*

-Figura 2: Linfangitis en malformación linfática escrotal diagnosticada inicialmente de hidrocele comunicante.

-Figuras 3-4-5: Imagen de lactante con hemangioma infantil a nivel de labio mayor con episodio de ulceración. Evolución con Propranolol.

- Figuras 6-7: Granuloma piogénico adyacente al polo inferior testicular. Debutó como masa indolora escrotal.

- Figuras 8-9: Hemangioma en labio mayor tratado con Propranolol. Resolución de la ulceración y mejoría notable de la lesión.

Fuente: *C. Tran, J. Tamburro, A. Rhee, A. Golden. Propranolol for Treatment of Genital Infantile Hemangioma. J Urol 2016 Mar;195(3):731-7.*

-Figura 10: Granuloma piogénico de localización vulvar en paciente adulta.

Fuente: *F. Abreu-dos-Santos, S. Câmara, F. Reis, T. Freitas, H. Gaspar, and M. Cordeiro. Vulvar Lobular Capillary Hemangioma: A Rare Location for a Frequent Entity Case Rep Obstet Gynecol. 2016.*

-Figura 11: Hemangioendotelioma pseudomiogénico.

Fuente: *Y. Ide, Y. Tsukamoto, T. Ito, T. Watanabe, N. Nakagawa, T. Haneda, M. Nagai, K. Yamanishi, H. Kiyofumi, S. Hirota. Penile pseudomyogenic hemangioendothelioma /epithelioid sarcoma-like hemangioendothelioma with a novel pattern of SERPINE1-FOSB fusion detected by RT-PCR--report of a case. Pathology – Research and Practice 211 (2015) 415–420*

-Figuras 12-13: Hemangioma infantil localizado a nivel de clítoris. Paciente de 5 meses. Imagen clínica y resonancia magnética.

Fuente: *P.E. Nichols, J.E. Michaud, M.H. Wang. Infantile hemangioma of the clitoris presenting as a clitoral mass: A case report. Urology Case Reports 15 (2017) 44e45.*

-Figuras 14-15-16: Hemangioma vulvar complicado con sangrado que precisó transfusiones, ingreso y arteriografía con embolización para control.

Fuente: *G.L.Bava, P.Dalmonte, M.Oddone, U.Rossi. Life-threatening hemorrhage from a vulvar hemangioma. Journal of Pediatric Surgery. Volume 37, Issue 4, April 2002, Pages 1-3*

-Figura 17: Representación esquemática de “hemangiomas en fresa” superficial y profundo según su profundidad en la piel.

Fuente: *John B. Mulliken. Diagnosis and Natural History of Hemangiomas, in: Mulliken & Young’s Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations. Second Edition. Oxford University Press 2013*

-Figura 18: Hemangioma infantil escrotal en paciente pediátrico.

Fuente: *D. A. Leavitt, D. G. Hottinger, R.C. Reed, and A.R. Shukla. A Case Series of Genital Vascular Anomalies in Children and Their Management: Lessons Learned. Pediatric Urology. 2012. 80(4)*

-Figura 19: Fases del comportamiento natural del Hemangioma.

- Figura 20: Hemangioma antes y después del tratamiento con Propranolol.

Fuente: *C. Léauté-Labrèze, E. Dumas de la Roque, T. Hubiche, F. Boralevi, J. Thambo, A. Taïeb. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. N Engl J Med 2008 Jun 12; 358 (24): 2649-51*

- Figuras 21-22: Presentación típica de granuloma piogénico: lesión nodular, pedunculada, de crecimiento rápido, friable. Granuloma piogénico localizado en el pene.

Fuente: *T. Akbulut, F. Kucukdurmaz, E. Sonmezay, A. Simsek and G. Gurbuz. Huge Pyogenic Granuloma of the Penis. Case reports in Urology. 2015.*

-Figura 22: Granuloma piogénico en el glande en paciente pediátrico

Fuente: *K.M. Eickhorst, M.J Nurzia, J.G. Barone Pediatric pyogenic granuloma of the glans penis Urology 2003 Mar;61(3):644*

-Figura 23: Histopatología del angioma en penacho

Fuente: *D. Adams, I.J. Frieden, Tufted angioma, kaposiform hemangioendothelioma, and the Kasabach-Merritt phenomenon. 2020 UpToDate, Inc. and/or its affiliates.*

-Figura 24: Histopatología del KHE:

Fuente: *D. Adams, I.J. Frieden, Tufted angioma, kaposiform hemangioendothelioma, and the Kasabach-Merritt phenomenon. 2020 UpToDate, Inc. and/or its affiliates.*

-Figura 25: Paciente con KHE de la extremidad inferior, en este caso con extensión al glúteo y a la región perineal.

Fuente: *D. Adams, I.J. Frieden, Tufted angioma, kaposiform hemangioendothelioma, and the Kasabach-Merritt phenomenon. 2020 UpToDate, Inc. and/or its affiliates.*

- Figura 26: Tumores vasculares localmente agresivos, entre los que se incluyen el KHE y el PMHE

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies*

-Figura 27: Imagen quirúrgica de resección de malformación linfática escrotal en paciente de 11 meses con resección de piel redundante a nivel escrotal.

Fuente: *V. Jadhav, G. Shankar. Not an hydrocele! The journal of Pediatrics. 2018;197:31*

-Figura 28: Paciente de 8 años con malformación linfática a nivel de labios mayores tratada con escleroterapia.

Fuente: *S.J. Ahn, S.E. Chang, J.H. Choi et al. case of unresectable lymphangioma circumscriptum of the vulva successfully treated with OK-432 in childhood. J Am Acad Dermatol. 2006 Nov;55(5 Suppl): S106-7*

-Figura 29: Tipos de linfedema primario.

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies*

-Figura 30: Linfedema escrotal en paciente pediátrico tratado mediante Debulking.

Fuente: *C. C. Schook, A.M. Kulungowski, A. K. Greene, S. J. Fishman. Male genital lymphedema: clinical features and management in 25 pediatric patients. Journal of Pediatric Surgery 49 (2014) 1647–1651*

-Figura 31: Malformación venosa uretral.

Fuente: *F. Yong, J.L. Jinhuan, W. et al. Urethral cavernous hemangioma: a highly misdiagnosed disease (a case report of two patients and literature review). BMC Urol 19, 13 (2019).*

-Figura 32: Malformación venosa del glande

Fuente: *Steven J. Fishman and Anthony E. Young. Slow-Flow Vascular Malformations. Chapter 14 in Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations Second Edition Oxford University Press 2013*

-Figura 33: Malformación venosa del clítoris tratada mediante escleroterapia.

Fuente: *P.A. Barral, P. Petit, J.M. Bartoli, A. Agostini, V. Vidal, A. Netter. A rare case of a venous malformation of the clitoris. European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology 224 (2018) 199–211*

-Figura 34: Excisión de malformación venosa superficial a la fascia de Buck y de piel redundante.

Fuente: *S.J. Fishman. Truncal, Visceral, and Genital Vascular Malformations. Chapter 25 in: Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations. Second Edition. Oxford University Press 2013*

-Figura 35: Malformación venosa endouretral.

Fuente: *F. Yong, L. Jun, W. Jinhuan, et al. Urethral cavernous hemangioma: a highly misdiagnosed disease (case report and literature review). BMC Urology*

-Figura 36: Imagen clínica y RM de malformación arteriovenosa vulvar a nivel de labio mayor en paciente de 16 años.

Fuente: *L. Vignet-Legue, B. Hersant, A. Bisdorf, A. Aymard, C. Owen, C. Theodore, B. J. Paniel Vulvar Arteriovenous Malformation in a 16-Year-Old Girl. J Pediatr Adolesc Gynecol 31 (2018) 58e61*

-Figura 37: Arteriografía para Embolización de la lesión previa a la intervención quirúrgica. Imagen de ulceración cutánea tras la embolización de la lesión.

Fuente: *L. Vignet-Legue, B. Hersant, A. Bisdorf, A. Aymard, C. Owen, C. Theodore, B. J. Paniel Vulvar Arteriovenous Malformation in a 16-Year-Old Girl. J Pediatr Adolesc Gynecol 31 (2018) 58e61*

-Figura 38: Malformación arteriovenosa del glande en paciente de 2 años.

Fuente: Y Akin, M Sarac, S Yucel. *Rare malformation of glans penis: Arteriovenous malformation. Nigerian Journal of Clinical Practice 2013(16)3*

-Figura 39: Malformaciones vasculares combinadas.

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies*

-Figura 40: "Traducción" de la terminología antigua de las anomalías vasculares

Fuente: *Classification of Vascular Anomalies. John B. Mulliken. John B. Mulliken and Anthony E. Young. Vascular Birthmarks in Folklore, History, Art, and Literature. Chapter 1: Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations. Second Edition. Oxford University Press 2013*

-Figura 41: Nomenclatura de las malformaciones linfáticas según la última clasificación de la Sociedad Internacional de Anomalías vasculares. 2018.

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies*

-Figura 42: Malformaciones vasculares combinadas, la gran mayoría de ellas presentan componente linfático.

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies*

-Figura 43: Nomenclatura de Malformaciones venosas según la ISSVA 2018. Debemos evitar el uso de términos como "hemangioma cavernoso".

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies*

- Figura 44-45: Clasificación de las malformaciones linfáticas según la ISSVA

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies*

-Figuras 46-47: Tumores Vasculares y Malformaciones Capilares.

Fuente: *ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies*

-Figura 48 Linfangitis en malformación linfática escrotal diagnosticada inicialmente de hidrocele comunicante.

-Figura 49-51: Escroto izquierdo con episodio de linfangitis tras reactivación de la malformación linfática al someterse a intervención quirúrgica.

-Figura 51: Malformación linfática simulando hernia inguinal. RM: Extensión a pelvis y retroperitoneo. Imagen quirúrgica: ML adyacente a cordón inguinal.

Fuente: *Steven J. Fishman. Truncal, Visceral, and Genital Vascular Malformations. Capítulo 25 en: Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations. Second Edition. Oxford University Press 2013*

-Figura 52: Fibrosarcoma gigante en paciente pediátrico.

Fuente: *I.J. Frieden, M. Rogers and M.C. Garzon. Conditions masquerading as infantile haemangioma: part 2. Austr Jour of Dermat (2009) 50, 153–170*

-Figura 53: Hemangioma lumbrosacro que cruza la línea media.

Fuente: *Denise W Metry, MD. Infantile hemangiomas: Evaluation and diagnosis. August 2020. Uptodate.*

-Figura 54: Paciente con MAR con fístula recto-bulbar tratado con Propranolol.

Fuente: *I. Samuk, C. Gine, I. Blaauw, A. Morandi, P. Stenstrom, S. Giuliani, G. Lisi, P. Midrio. Anorectal malformations and perineal hemangiomas: The Arm-Net Consortium experience. 2019. Journal of Pediatric Surgery 54(10):1993-1997.*

-Figura 55-56: Ecografía y corte de RMN que muestran masa vesical vascular en un paciente de 3 años con KTS.

Fuente: *O. Opdenakker, T. Renson, J. Vande Walle. Vesical Hemangioma in a Patient with Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome J Pediatr 2019;208:293*

TABLAS:

-Tabla I: Experiencia personal de la autora con anomalías vasculares de localización genital.

-Tabla II: RESULTADOS DE LA BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA ANOMALÍAS VASCULARES GENITALES. CARACTERÍSTICAS DE LAS MISMAS. Tipo de Anomalías. Edad de los pacientes. Sexo. Localización. Tratamiento.

-Tabla III: Casos de granuloma piogénico de localización genital encontrados en nuestra revisión la literatura

-Tabla IV: Errores detectados en la nomenclatura en la revisión bibliográfica.

-Tabla V: Diagnósticos erróneos previos detectados en la revisión bibliográfica.

-Tabla VI: Malformaciones vasculares genitales en asociación con síndromes descritas en los casos revisados para la revisión bibliográfica.

Bibliografía:

1. John B. Mulliken and Anthony E. Young. Vascular Birthmarks in Folklore, History, Art, and Literature. Chapter 1: Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations. Second Edition. Oxford University Press 2013
2. S.J. Fishman. Truncal, Visceral, and Genital Vascular Malformations. Chapter 25 in: Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations. Second Edition. Oxford University Press 2013
3. ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2018 International Society for the Study of Vascular Anomalies
4. North PE, Waner M., Mizeracki A, Mrak RE, Nicholas R, Kin-cannon J, Suen JY, Mihm MC Jr. A unique microvascular phenotype shared by juvenile hemangiomas and human placenta. *Ar Dermatol* 2001; 137:559-570
5. J.B. Mulliken, J. Glowacki. Hemangiomas and vascular malformations in infants and children: a classification based on endotelial characteristics. *Plast Reconstr Surg.* 1982;69:421-420
6. J.B. Mulliken, S.J. Fishman, P.E. Burrows. Vascular anomalies. *Curr Probl Surg.* 2000; 37:517-584
7. M. Novoa, E. Baselga, S. Beltran, L. Giraldo, A. Shahbaz, H. Pardo-Hernandez, I. Arevalo-Rodriguez Interventions for infantile haemangiomas of the skin. *Cochrane Database Syst Rev.* 2018;4.
8. D. M. Adams, C. C. Trenor, A.M. Hammill, A.A. Vinks, M.N. Patel, G. Chaudry, M. Sue Wentzel, P. S. Mobberley-Schuman, L.M. Campbell, C. Brookbank, A. Gupta et al. Efficacy and Safety of Sirolimus in the Treatment of Complicated Vascular Anomalies. *Pediatrics.* 2016 Feb; 137(2)
9. P. Triana, M. Dore, V.N. Cerezo, M. Cervantes, A.V. Sánchez, M.M. Ferrero, M.D. González, J.C. Lopez-Gutierrez Sirolimus in the Treatment of Vascular Anomalies. *Eur Journal of Pediatric Surgery,* 2016, 27(1):86-90
10. Q. Venot, T. Blanc, S. Hadj Rabia, L. Berteloot, S. Ladraa, J. Duong, E. Blanc, S.C. Johnson, C. Huguin, O. Boccara, S. Sarnacki, N. Boddaert, S. Pannier, F. Martinez et al. Targeted therapy in patients with PIK3CA-related overgrowth síndrome. *Nature.* 2018;558(7711):540-546
11. A. M. Kulungowski, C.C. Schook, A.I. Alomari, A.M. Vogel, J.B. Mulliken, S.J. Fishman. Vascular anomalies of the male genitalia. *Journal of Pediatric Surgery* 2011; 46:1214-1221.
12. A.M. Vogel, J.M. Alesbury, P.E. Burrows, S.J. Fishman. Vascular anomalies of the female external genitalia. *Journal of Pediatric Surgery* 2006: 41:993-999
13. J.B. Mulliken, A.E. Young, eds. Vascular birthmarks: Hemangiomas and malformations. Philadelphia: Saunders. 1988
14. Cliniques universitaires Saint-Luc- Université Catholique de Louvain. [ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02638389](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT02638389). Efficacy and Safety of Sirolimus in Vascular Anomalies That Are Refractory to Standard Care. Study start date: November 2015.
15. E. Baselga, JC López-Gutiérrez, A. Martín, P. Redondo. Atlas clínico de anomalías vasculares. Grupo Aula Médica. Toledo. 2016
16. J.F. Frieden. Wich hemangiomas to treat-an how. *Arch Dermatol* 1997; 133:1593-5.
17. E. Baselga, J. Bernabéu, D.L. Van Esso, M.I. Ferrer, A. et al. Spanish consensus on infantile haemangioma. *An Pediatr (Barc)* 2016 Nov;85(5):256-26

18. B.A. Drolet, E.A. Swanson, I.J. Frieden. Infantile hemangiomas: an emerging health issue linked to an increased rate of low birth weight infants. *J Pediatr* 2008 Nov;153(5):712-5, 715.e1
19. J.M. Weinstein, S.L. Chamlin. Quality of life in vascular anomalies. *Lymphat Res Biol*. 2005;3:256-259
20. H. McCubbin, M McCubbin, J.M. Patterson, A.E. Cauble, L.R. Wilson W. Warwick. Coping Health inventory for parents: an assessment of parental coping patterns in the care of the chronically ill child. *J Marriage Fam* 1983:359
21. P.E. Nichols, J.E. Michaud, M.H. Wang. Infantile hemangioma of the clitoris presenting as a clitoral mass: A case report. *Urology Case Reports* 15 (2017) 44e45
22. G.L.Bava, P.Dalmonte, M.Oddone, U.Rossi. Life-threatening hemorrhage from a vulvar hemangioma. *Journal of Pediatric Surgery*. Volume 37, Issue 4, April 2002, Pages 1-3
23. J.L. Michel, H. Patural. Response to oral propranolol therapy for ulcerated hemangiomas in infancy. *Arch Pédiatrie.*, 16 (2009), pp. 1565-1568
24. G.J. Alter, G.Trengove-Jones, C.E. Horton Jr. Hemangioma of the penis and scrotum. *Urology*. 1993: 42:205-208
25. B.M. Achauer, C.J. Chang, VM Vander Kam. Management of hemangioma of infancy: review of 245 patients. *Plast Reconstr Surg*. 1997; 99:1301-1308
26. M.C. Frailea, A. Torrelo. Hemangiomas infantiles. *Anales de Pediatría continuada* 2010 8;6:294-298
27. A.N. Haggstrom, B.A. Drolet, E. Baselga, S.L. Chamlin, M.C. Garzon, K.A. Horii, et al. Prospective study of infantile hemangiomas: clinical characteristics predicting complications and treatment. *Pediatrics.*, 118 (2006), pp. 882-887
28. J.C. López Gutiérrez, J.A. Tovar, M. Patrón. Impacto de la aplicación del marcador GLUT-1 en el diagnóstico y tratamiento de las anomalías vasculares congénitas. *Cir Pediatr* 2005; 18: 113-120
29. C. Léauté-Labrèze, E. Dumas de la Roque, T. Hubiche, F. Boralevi, J. Thambo, A. Taïeb. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. *N Engl J Med* 2008 Jun 12; 358 (24): 2649-51
30. C. Tran, J. Tamburro, A. Rhee, A. Golden. Propranolol for Treatment of Genital Infantile Hemangioma. *J Urol* 2016 Mar;195(3):731-7.
31. D. A. Leavitt, D. G. Hottinger, R.C. Reed, and A.R. Shukla. A Case Series of Genital Vascular Anomalies in Children and Their Management: Lessons Learned. *Pediatric Urology*. 2012. 80(4)
32. Boon LM , Enjolras O , Mulliken JB . Congenital hemangioma: Evidence of accelerated involution . *J Pediatr* 128 : 329 , 1996
33. D. Gupta, R. Sidbury. Cutaneous Congenital Defects. Chapter 107 in: *Avery's Diseases of the Newborn (Tenth Edition)* 2018, Philadelphia Copyright © 2018 by Elsevier Inc.
34. Patrice SJ , Wiss K , Mulliken JB . Pyogenic granuloma (lobular capillary hemangioma): A clinicopathologic study of 178 cases . *Pediatr Dermatol* 8 : 267 , 1991
35. A. Barasoain-Millán, F. Rodríguez-Contreras, J. Guerrero-Fernandez, M. Beato Merino y I. Gonzalez-Casado: Pyogenic granuloma, an unusual presentation of peripubertal vaginal bleeding. *J Pediatr Endocr Met* 2015; 28(3-4): 443–447
36. A.V. Giblin, A.J. Clover, A. Athanassopoulos, P.G. Budny. Pyogenic granuloma-the quest for optimum treatment: Audit of treatment of 408 cases. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2007;60:1030–5.

37. A. Chiriac, C. Birsan, C. Podoleanu, C. Moldovan. Noninvasive Treatment of Pyogenic Granulomas in Young Children with Topical Timolol and Trichloroacetic Acid. *J Pediatr* 2016;169:322
38. P.C Mondal, B. Chakraborty, D. Mandal, D. Char, R. Sahana, S. Sankar Murmu Vulvar Pyogenic Granuloma (Lobular Capillary Hemangioma). *J Reprod Med* 2017;62(1-2):92-4.
39. R.F. Katmeh L. J. Eilis , K.S. Kotecha, W.Hamarneh. S.Chitale. Pyogenic Granuloma of the Penis: An Uncommon Lesion with Unusual Presentation. *Curr Urol* 2015;9:216–218
40. T. Akbulut, F. Kucukdurmaz, E. Sonmezay, A. Simsek and G. Gurbuz. Huge Pyogenic Granuloma of the Penis. *Case reports in Urology*. 2015.
41. S.A. Naimer SA, A.Cohen, D.Vardy. Pyogenic granuloma of the penile shaft following circumcision. *Pediatric Dermatology*, 2002;19(1):39-41
42. K.M. Eickhorst, M.J Nurzia, J.G. Barone Pediatric pyogenic granuloma of the glans penis *Urology* 2003 Mar;61(3):644
43. Spinelli, C., Di Giacomo, M., Bertocchini, A. et al. Multiple pyogenic granuloma of the penis in a four-year-old child: a case report. *Cases Journal* 2009; 2, 7831.
44. B.S, Fisk, G. Johnston. Pyogenic granuloma of the penis don't squeeze them. *Sex Transm Inf.* 2000;76:217.
45. S. B. Hugar, B.T. Kadow, A. Davis, M. Reyes-Múgica, F. X. Schneck, J. Picarsic. Pediatric Testicular Hemangioma in a 10-Year-old: A Rare Entity That May Mimic Malignancy With Appraisal of the Literature *Pediatric Case Reports* 2018; 114, P175-180.
46. N.C. Wong, S.D., S. Pozdnyakov, I. Alexopoulou, M. Greenspan Capillary hemangioma of the testis: A rare benign tumour *Can Urol Assoc J.* 2015 Mar-Apr; 9(3-4): 133–135.
47. F. Abreu-dos-Santos, S. Câmara, F. Reis, T. Freitas, H. Gaspar, and M. Cordeiro. Vulvar Lobular Capillary Hemangioma: A Rare Location for a Frequent Entity *Case Rep Obstet Gynecol.* 2016.
48. S.W. Weiss SW , J.R. Goldblum. Benign tumors and tumor-like lesions of blood vessels. Weiss SW , Goldblum JR (eds.) In *Enzinger and Weiss's Soft Tissue Tumors*. 5th ed. St. Louis : Mosby , 2008a, Chap. 22, pp. 633–679
49. Costa FDA, A.L. Folpe. *J Clin Pathol* 2013;66:623–626 Intratesticular kaposiform haemangioendothelioma in adults: a report of two cases
50. M. Inguanzo-Ortiz, E. Piqué-Duranb, J.L. Aparicio-Sánchez, M.R. Vaca-Arellano. Kaposiform haemangioendothelioma with Kasabach-Merritt phenomenon. *Anales de Pediatría*, 2018. 88(5):292-293
51. O. Enjolras, M. Wassef, E. Mazoyer, I.J. Frieden, P.N. Rieu, L. Drouet, A. Taïeb, J.F. Stalder, J.P. Escande JP Infants with Kasabach-Merritt syndrome do not have "true" hemangiomas. *J Pediatr.* 1997;130(4):631.
52. D. Adams, I.J. Frieden, Tufted angioma, kaposiform hemangioendothelioma, and the Kasabach-Merritt phenomenon. 2020 UpToDate, Inc. and/or its affiliates
53. M. Kelly. Kasabach-Merritt phenomenon. *Pediatr Clin North Am.* 2010 Oct;57(5):1085-9. Epub 2010 Aug 21.
54. J. Jahnel, H. Lackner, F. Reiterer, B. Urlsberger, C. Urban. Kaposiform hemangioendothelioma with Kasabach-Merritt phenomenon: from vincristine to sirolimus. *Klin Padiatr.* 2012 Oct;224(6):395-7
55. C. Ryan, V. Price, P. John, S. Mahant, S. Baruchel, L. Brandao, V. Blanchete, E. Pope, M. Weinstein. Kasabach-Merritt phenomenon: a single centre experience. *Eur J Haematol.* 2010 Feb;84(2):97-104.

56. S.E. Croteau, H.P. Kozakewich, A.R. Perez-Atayde, S.J. Fishman, A.I. Alomari, G. Chaudry, J.B. Mulliken, C.C. Trenor Kaposiform lymphangiomatosis: a distinct aggressive lymphatic anomaly. *J Pediatr*. 2014 Feb;164(2):383-8. Epub 2013 Nov 16.
57. S.F. Barclay, K.W. Inman, V.L. Luks, et al. A somatic activating NRAS variant associated with kaposiform lymphangiomatosis. *Genet Med* 2019; 21:1517.
58. Y. Ide, Y. Tsukamoto, T. Ito, T. Watanabe, N. Nakagawa, T. Haneda, M. Nagai, K. Yamanishi, H. Kiyofumi, S.Hirota. Penile pseudomyogenic hemangioendothelioma /epithelioid sarcoma-like hemangioendothelioma with a novel pattern of SERPINE1-FOSB fusion detected by RT-PCR--report of a case. *Pathology – Research and Practice* 211 (2015) 415–420
59. Y. Sun, J. Wang. Primary pseudomyogenic hemangioendothelioma of the vulva: a rare location for a rare entity. *Sun and Wang Diagnostic Pathology* 2019 14:66
60. A. Faurshou, A.B. Olesen, J. Leonardi-Bee, M. Haedersdal. Lasers or light sources for treating port-wine stains. *Cochrane Database Syst Rev*. 2011;
61. ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©1996 International Society for the Study of Vascular Anomalies
62. V. Jadhav, G. Shankar. Not an hydrocele! *The journal of Pediatrics*. 2018;197:311
63. S.J. Ahnm S.E. Chang, J.H. Choi et al. case of unresectable lymphangioma circumscriptum of the vulva successfully treated with OK-432 in childhood. *J Am Acad Dermatol*. 2006 Nov;55(5 Suppl): S106-7
64. Kundal VK, Gajdhar M, Sharma C, Kundal R. Intra-scrotal lymphangioma presenting as hydrocele. *Case report JCR* 2012;2:92-5.
65. G. Akaike, T. Nozaki, A. Makidono et al. A case of lymphatic malformation/ lymphangioma of the scrotum. *Acta Radiologica Short Reports*, 23 Apr 2012, 1(3)
66. I. Patoulas, K. Prodromou, T. Feidantsis et al. Cystic lymphangioma of the inguinal and scrotal regions in childhood-report of three cases. *Hippokratia*. 2014 Jan-Mar; 18(1): 88–91.
67. A. Domènech, A. Serrano, I. Forner-Cordero, F. Gómez, D. Maldonado, C. Domínguez. Patología urológica de origen linfático. *Cir. Pediátrica*. 2016: 29:35-40
68. D.A. Leavtt, D. G. Hottinger, R.C. Reed and A.R. Shukla. A case series of genital vascular anomalies in children and their management: Lessons Learned *J. of Urology* 2012;4:914-918.
69. H. Tomita, F. Yoshida, H. Watanabe et. Al. Venous malformation in the scrotum masquerading as a normal testis. *Pediatrics International : Official Journal of the Japan Pediatric Society*, 01 Apr 2016, 58(4):315-316
70. C. Yilmaz, M. Arslan, M. Arslan. Intra-scrotal Arteriovenous malformation simulating varicocele. *American Journal of Roentgenology*. 2009;192: W351-W351.
71. C.K. Yi, R. Derosa, J.R. Sterbis, B.H. Ching. A case of scrotal venous malformation mimicking a failed varicocelectomy. *BMJ Case Reports*, 2014
72. L. Míguez, I. Casal, M. García, T. Dargallo. Granuloma piogénico: masa testicular indolora en un niño. *Anales de Pediatría* 2020: 92. Núm. 6:383-384
73. Hand JL, Frieden IJ. Vascular birthmarks of infancy: resolving nosologic confusion. *Am. J. Med. Genet*. 2002; 108: 257–64.
74. L. Steele, S. Zbeidy, J. Thomson, C. Flohr How is the term haemangioma used in the literature? An evaluation against the revised ISSVA classification. *Pediatric Demartol* 2019 Sep;36(5):628-633.
75. F. Yong, J.L. Jinhuan, W. et al. Urethral cavernous hemangioma: a highly misdiagnosed disease (a case report of two patients and literature review). *BMC Urol* 19, 13 (2019).

76. N. Nassiri, Teresa M.J., R.j. Rosen, J. Moritz, M. Waner. Staged endovascular and surgical treatment of slow-flow vulvar venous malformations. 2013 American Journal of Obstetrics & Gynecology 366.e6
77. V. Illescas, F. Saez, L.E. Rojo, et al. Hemangioma del glande en el pene. Archivos Españoles de Urología 2014;67(4): 357-359
78. B. Geramizadeh, M. Anbardar, and S. Shakeri. Clitoromegaly caused by cavernous hemangioma: A rare case report and review of the literature Urol Ann. 2012 Sep-Dec; 4(3): 175–177.
79. KM Eickhorst, MJ Nurzia, JG Barone Pediatric pyogenic granuloma of the glans penis Urology 2003 Mar;61(3):644
80. C.C. McFie, S.L. Jeffery. Diagnosis of vascular skin lesions in children: an audit and review. Pediat Dermatol. 2008; 25: 7-12
81. A.H. Hassanein, J.B. Mulliken, S.J. Fishman, A.K. Greene. Evaluation of terminology for vascular anomalies in current literature. Plast reconstruc Surg. 2011; 127:347-351
82. C. C. Schook, A.M. Kulungowski, A. K. Greene, S. J. Fishman. Male genital lymphedema: clinical features and management in 25 pediatric patients. Journal of Pediatric Surgery 49 (2014) 1647–1651
83. Garaffa G, Christopher N, Ralph DJ. The management of genital lymphedema. BJU Int 2008;102:480–4.
84. TJ Halperin, SA Slavin, AF Olumi AF, et al. Surgical management of scrotal lymphedema using local flaps. Ann Plast Surg 2007;59:67–72.
85. Steven J. Fishman and Anthony E. Young. Slow-Flow Vascular Malformations. Chapter 14 in Mulliken & Young's Vascular Anomalies Hemangiomas and Malformations Second Edition Oxford University Press 2013
86. P.A. Barral, P. Petit, J.M. Bartoli, A. Agostini, V. Vidal, A. Netter. A rare case of a venous malformation of the clitoris. European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology 224 (2018) 199–211
87. Lande RG , Crawford PM , Ramsey BJ . Psychosocial impact of vascular birthmarks , Facial Plast Surg Clin N Amer 9 : 561 , 2001 .
88. L. Vienet-Legue, B. Hersant, A. Bisdorf, A. Aymard, C. Owen, C. Theodore, B. J. Paniel Vulvar Arteriovenous Malformation in a 16-Year-Old Girl. J Pediatr Adolesc Gynecol 31 (2018) 58e61
89. Y Akin, M Sarac, S Yucel. Rare malformation of glans penis: Arteriovenous malformation. Nigerian Journal of Clinical Practice 2013(16)3
90. S. Go, K. Tokiwa, M. Imazu, K. Higuchi, and N. Iwai. Arteriovenous Malformation of the Penis in an Infant. Journal of Pediatric Surgery, Vol 35, No 7 (July), 2000: pp 1130-1131
91. P. Sountoulides, A. Bantis, I. Asouhidou et al. Arteriovenous malformation of the spermatic cord as the cause os acute scrotal pain: a case report
92. B.W. Hatten, E. Bryant. Bleeding Scrotal Arteriovenous malformation. The journal of Emergency Medicina. 2012 42(6):133-135
93. A. Mohammad, W. Sahyouni, T. Almerre, B. Alsaid. Angioembolization of scrotal arteriovenous malformations: a case report and literature review. Case Rep Vasc Med. 2020
94. T.W. Kang, Y. Choi, Y.Y. Jeong, K. Park, S.B. Ryu, Y. Park. Intrascrotal extratesticular arteriovenous malformation. Urology, 2004. 64(3): 590
95. C. Yilmaz, M. Arslan, M. Arslan. Intrascrotal arteriovenous malformation simulating varicocele. American Journal of Roentgenol. 2009 (6):351

96. P. Sountoulides, A. Bantis, I. Asouhidou, H. Aggelonidou. Arteriovenous malformation of the spermatic cord as the cause of acute scrotal pain: a case report.
97. I.J. Frieden, M. Rogers and M.C. Garzon. Conditions masquerading as infantile haemangioma: part 1. *Austr Jour of Dermat* (2009) 50, 77-99
98. I.J. Frieden, M. Rogers and M.C. Garzon. Conditions masquerading as infantile haemangioma: part 2. *Austr Jour of Dermat* (2009) 50, 153–170
99. Leavitt DA, Hottinger DG, Reed RC et al: A case series of genital vascular anomalies in children and their management: lessons learned. *Urology* 2012; 80: 914.
100. Alter GJ, Trengove-Jones G and Horton CE Jr: Hemangioma of penis and scrotum. *Urology* 1993; 42: 205.
101. Achauer BM, Chang CJ and Vander Kam VM: Management of hemangioma of infancy: review of 245 patients. *Plast Reconstr Surg* 1997; 99: 1301.
102. Bouchard S, Yazbeck S and Lallier M: Perineal hemangioma, anorectal malformation, and genital anomaly: a new association? *J Pediatr Surg* 1999; 34: 1133.
103. N. Nassiri, Teresa M.J.O, R.J. Rosen et al. Staged endovascular and surgical treatment of slow-flow vulvar venous malformations. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 2013 (208)5, 366.e1-366.e6
104. JC López Gutiérrez, R. Lizarraga, C. Delgado et al. Alpesilib Treatment for genital vascular malformation in a patient with CLOVES Syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2019 Dec;32(6):648-650.
105. K. Willihganz-Lawson, J. Gordon, J. Perkins, M. Shnorhavorian. Genitourinary and perineal vascular anomalies in children: a Seattle children's experience. *J Pediatr Urol*. 2015 Aug;11(4):227.e1-6
106. M.C. Sluga, M.M. Domenech, M.S. Peremateu et al. Report of 4 cases of vulvar lymphangioma: an update. *Obstet Gynecol Int J*. 2018;9(2):143-146.
107. S. Saka, Y. Tatekawa. And infant with PELVIS Syndrome misdiagnosed as diaper rash *The Journal of Pediatrics*, 2014. 165, (3), P634.
108. V. Piccolo, E. Moscarella, O. Ametrano et al. Image Gallery: PELVIS Syndrome. *British Journal of Dermatology*, 2017 176(2): 14
109. M. de Graaf, S.G.M.A. Pasmás, A.M. van Drooge et al. Associated anomalies and diagnostic approach in lumbosacral and perineal hemangiomas. *Journal of Plastic Reconstructive & Aesthetic Surgery* 2012. 66(1)
110. M.T. Alonso San Pablo, X. Calderón-Castrat. Anomalías vasculares. 2016. *Pediatría Integral*. 20(3)
111. Denise W Metry, MD. Infantile hemangiomas: Evaluation and diagnosis. August 2020. Uptodate.
112. Stockman A, Boralevi F, Taïeb A, Léauté-Labrèze C: SACRAL Syndrome: Spinal Dysraphism, Anogenital, Cutaneous, Renal and Urologic Anomalies, Associated with an Angioma of Lumbosacral Localization. *Dermatology* 2007;214:40-45.
113. I. Iacobas, P. E. Burrows, I. J. Frieden, R. Silverman, A. M. Wagner, D. W. Metry. LUMBAR: Association between Cutaneous Infantile Hemangiomas of the Lower Body and Regional Congenital Anomalies. *The Journal of Pediatrics*. 2010. 157(5):795-801
114. I. Samuk, C. Gine, I. Blaauw, A. Morandi, P. Stenstrom, S. Giuliani, G. Lisi, P. Midrio. Anorectal malformations and perineal hemangiomas: The Arm-Net Consortium experience. 2019. *Journal of Pediatric Surgery* 54(10):1993-1997.
115. C.E. Oduber, E.J. van Beers, P. Bresser, C.M. van der Horst, J.C. Meijers, V.E. Gerdes, Venous thromboembolism and prothrombotic parameters in Klippel-Trenaunay syndrome. *Neth J Med*. 2013 Jun;71(5):246-52.

116. D. A. Husmann, S. R. Rathburn and D. J. Driscoll Klippel-Trenaunay Syndrome: Incidence and Treatment of Genitourinary Sequelae. J Urol. 2007;177(4):1244-9.

Abreviaturas

ISSVA: International Society for the Study of Vascular Anomalies

PDL: Láser de Colorante pulsado

HI: Hemangioma infantil

KMP: Fenómeno de Kassabach-Merrit

NICH: Hemangioma congénito no involutivo

RICH: Hemangioma congénito rápidamente involutivo

TA: Angioma en penacho

KHE: Hemangioendotelioma Kaposiforme

GLA: Anomalia linfática generalizada

KLA: Linfangiomatosis Kaposiforme

KMP: Fenómeno de Kasabach-Merrit

PMHE: Hemangioendotelioma pseudomiogénico

MV: Malformación venosa

MC: Malformación capilar

MAV: Malformación arteriovenosa

MAR: Malformación anorrectal

RMN: Resonancia magnética nuclear

KTS: Síndrome de Klippel-Trenaunay