

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Malformación capilar-malformación arteriovenosa: presentación neonatal atípica[☆]



Capillary malformation-arteriovenous malformation: Atypical neonatal presentation

Ana Espinosa^{a,*}, Ruth del Río^a, Eulàlia Baselga^b y José Hinojosa^c

^a BCNatal-Centro de Medicina Maternofetal y Neonatal de Barcelona, Hospital Sant Joan de Déu-Hospital Clínic, Universidad de Barcelona, Barcelona, España

^b Servicio de Dermatología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

^c Servicio de Neurocirugía, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Disponible en Internet el 31 de octubre de 2025

Un recién nacido fue trasladado a una UCIN de nivel IV por hipertensión pulmonar grave. Se descartaron cardiopatías estructurales e infecciones. El neonato requirió soporte inotrópico, ventilación mecánica y óxido nítrico. La ecografía craneal reveló un patrón hiperémico y una zona anecoica, sugerentes de malformación arteriovenosa (MAV) (fig. 1). La angio-RM cerebral confirmó la presencia de una fístula pial de alto flujo, que drenaba hacia una vena cortical dilatada (fig. 2). Se practicó embolización percutánea con éxito parcial y, más adelante, una cirugía abierta, en la que se extirpó toda la fístula, aunque con inestabilidad hemodinámica del paciente por hemorragia cerebral y convulsiones, que se estabilizó posteriormente. El paciente desarrolló hemiparesia derecha, pero camina de forma independiente, no presenta convulsiones y tiene 2 malformaciones cutáneas vasculares (fig. 3).

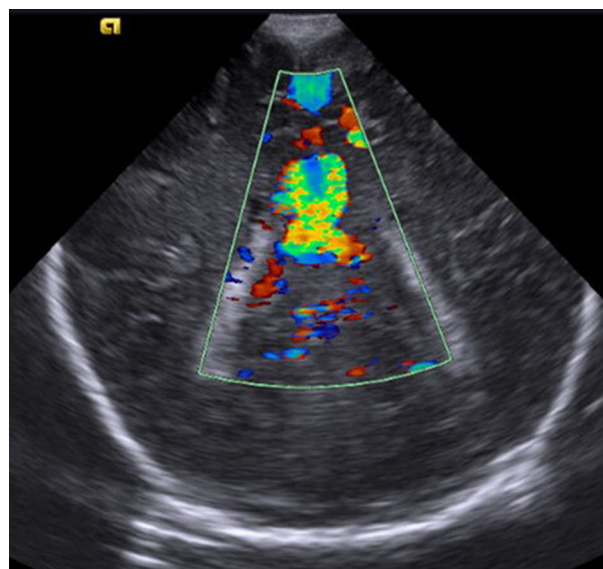


Figura 1 Ecografía Doppler color transcraneal de la fístula de alto flujo.

[☆] Póster. Datos presentados en el 10.º Congreso de la European Academy of Paediatric Societies (EAPS 2024). Viena, 17-20 de octubre de 2024.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ana.espinosag@sjd.es (A. Espinosa).

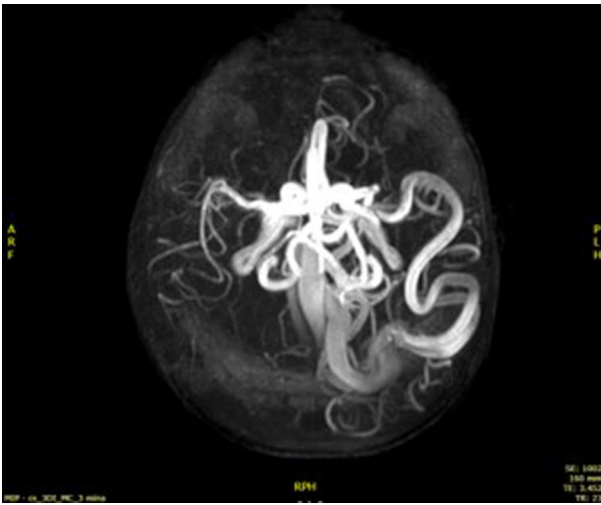


Figura 2 Angio-RM que muestra una fístula postrolándica con aferentes de la arteria cerebral media (ACM), la arteria cerebral anterior (ACA) y la rama eferente venosa dilatada hacia el seno sagital superior.



Figura 3 Lesiones vasculares en brazo y tórax.

El exoma clínico dirigido detectó una variante patógena en el gen *RASA1*, confirmando el diagnóstico de síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV). La madre también resultó positiva y presenta 2 máculas angiomasas, sin malformaciones adicionales.

La MC-MAV es una enfermedad autosómica dominante recientemente descrita, que afecta al desarrollo vascular¹. Se manifiesta con malformaciones cutáneas, y puede causar malformaciones arteriovenosas en varios órganos, incluyendo el cerebro. Estas pueden ser asintomáticas o provocar convulsiones o incluso la muerte en caso de rotura². El diagnóstico genético permite realizar un seguimiento de las posibles malformaciones arteriovenosas en los pacientes y familiares afectados³.

Bibliografía

1. Eerola I, Boon LM, Mulliken JB, Burrows PE, Domp Martin A, Watanabe S, et al. Capillary malformation-arteriovenous malformation, a new clinical and genetic disorder caused by *RASA1* mutations. *Am J Hum Genet.* 2003;73:1240–9.
2. Chee D, Phillips R, Maixner W, Southwell BR, Hutson JM. The potential of capillary birthmarks as a significant marker for capillary malformation-arteriovenous malformation syndrome in children who had nontraumatic cerebral hemorrhage. *J Pediatr Surg.* 2010;45:2419–22.
3. Català A, Roé E, Vikkula M, Baselga E. Capillary malformation-arteriovenous malformation syndrome: A report of 2 cases, diagnostic criteria, and management. *Actas Dermosifiliogr.* 2013;104:710–3.