

Criterios homologados, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud

114. ANOMALÍAS VASCULARES CONGÉNITAS COMPLEJAS EN EDAD PEDIÁTRICA Y ADULTA

Las anomalías vasculares comprenden un grupo amplio y heterogéneo de lesiones causadas por mutaciones (en su mayor parte somáticas) y de carácter progresivo que afectan a cualquier órgano y sistema. Las anomalías vasculares además constituyen un amplio espectro de alteraciones que pueden abarcar desde una simple "marca de nacimiento" a entidades que pueden poner en peligro la vida del paciente, afectando principalmente a niños y adultos jóvenes. Son lesiones muy distintas entre ellas que afectan al desarrollo embriológico de los vasos sanguíneos, abarcando bajo esta denominación entidades muy diferentes entre sí, con comportamientos clínicos y pronósticos muy distintos. Se encuentran clasificadas por la ISSVA (International Society for the Study of Vascular Anomalies: www.issva.org) en dos grandes grupos: tumores y malformaciones. Mulliken y Glowacki en 1982 basaron la clasificación en la evolución, curso clínico y características del endotelio. Describieron diferencias entre el hemangioma infantil con proliferación de células endoteliales vasculares y las malformaciones vasculares caracterizadas por la dilatación anormal de los vasos sin proliferación, clasificando las anomalías vasculares en dos tipos: "tumores vasculares", que incluyen cambios proliferativos de las células endoteliales, y "malformaciones vasculares" (MV), que son anomalías vasculares estructurales sin proliferación de las células endoteliales. Ya en 1996, la ISSVA propuso una clasificación basada en criterios clínicos, histopatológicos, radiológicos y dinámicos, que ha ido actualizándose de manera evolutiva, especialmente a raíz de los hallazgos genéticos y de una mejor comprensión de la fisiopatología de estas entidades. Esta clasificación ha sido revisada varias veces desde entonces y se han incluido nuevas enfermedades/afecciones y subtipos en revisiones posteriores, incluyendo características genéticas. Los tumores vasculares se subclasifican en benignos, localmente agresivos y malignos (angiosarcoma y hemangioendotelioma epiteliode). Por su parte, en las malformaciones vasculares encontraremos una subclasificación en cuatro categorías, basada en el tipo de vaso predominante: simples, con un solo tipo de vaso predominante; combinadas, asociando dos o más malformaciones vasculares en la misma lesión; de vasos de mayor tamaño, que son generalmente axiales; y sindrómicas, cuando se encuentran asociadas a otras anomalías, ya sean óseas, de tejidos blandos o en órganos.

Sin embargo, una clasificación clásica de las MV y que continúa utilizándose hoy en día es la de dividir las en función del flujo de los vasos que la componen, distinguiendo malformaciones de bajo flujo, como las malformaciones capilares, linfáticas y venosas, o malformaciones de alto flujo, dentro de las cuales incluiríamos las malformaciones arteriovenosas. La certeza diagnóstica es fácil desde el punto de vista clínico en anomalías vasculares de presentación característica, pero muy difícil en anomalías complejas. En éstas últimas son imprescindibles grupos de referencia multidisciplinarios para afrontar con garantías las dificultades diagnóstico-terapéuticas tanto en recién nacidos y lactantes como en adultos. Las anomalías vasculares complejas incluyen tumores (hemangiomas infantiles complicados o sindrómicos – PHACES o LUMBAR, hemangiomas congénitos viscerales, hemangioendotelioma kaposiforme con Kasabach-Merritt) y malformaciones linfáticas, capilares, venosas o arteriovenosas complejas por su localización, extensión o sintomatología.

En realidad, el término complejidad hace referencia a las anomalías vasculares congénitas con riesgo vital o de secuelas graves, que necesitan de tratamiento multidisciplinar incluyendo UCI desde el neonato al anciano, afectando a zonas críticas o vísceras, que cursan

habitualmente con complicaciones (coagulopatía, sangrado, osteolisis, linforrea, ulceración) y que sin tratamiento son frecuentemente fatales. Cualquier anomalía vascular de la clasificación ISSVA puede presentarse con riesgo crítico en función del órgano afecto (cerebro o corazón) o de las complicaciones (sangrado masivo o tromboembolismo pulmonar).

El CSUR propuesto debe abarcar el diagnóstico y tratamiento multidisciplinar de estos trastornos incluyendo una consulta de transición adecuada siguiendo los estándares de la ISSVA. Dada la escasa incidencia y prevalencia de casi todas las anomalías vasculares congénitas complejas, es imprescindible establecer centros de referencia donde las anomalías simples que se complican o las que ya desde el nacimiento presentan alto grado de complejidad, puedan ser referidas para su tratamiento.

El CSUR va dirigido a pacientes en edad pediátrica y adulta. Se consideran ambos grupos de edad para la atención en este CSUR, que dispondrá de un equipo de transición con expertos pediátricos y del adulto.

A. Justificación de la propuesta

► Datos epidemiológicos (incidencia y prevalencia):	Variable para cada anomalía vascular compleja Síndrome PHACES: 6 casos por millón Hemangioendotelioma kaposiforme: 0.7 casos por millón Malformaciones arteriovenosas: 13 casos por millón Malformaciones venosas: 500 casos por millón Malformaciones linfáticas complejas: 200 afectados en España PROS grave (PIK3CA-related overgrowth spectrum): 150 pacientes en España Linfangioendoteliomatosis multifocal: 20 pacientes en España
---	---

B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de anomalías vasculares congénitas complejas

► Experiencia del CSUR: - Actividad: • Número mínimo de pacientes que deben atenderse o procedimientos que deben realizarse al año para garantizar una atención adecuada para la atención de las anomalías vasculares congénitas complejas:	- 4 pacientes ≤ 14 años nuevos con hemangiomas complicados o sindrómicos atendidos en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. - 2 pacientes ≤ 14 años nuevos con angiomas congénitos rápidamente involutivos o no involutivos atendidos en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. - 1 paciente nuevo (población pediátrica y adulta) con hemangioendotelioma kaposiforme o angioma en penacho atendido en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años.
--	--

- Otros datos: investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación	- 3 pacientes nuevos (población pediátrica y adulta) con malformaciones arteriovenosas graves* atendidos en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. <i>*Se entiende por gravedad las malformaciones arteriovenosas que precisan tratamiento endovascular, farmacológico o quirúrgico.</i> - 6 pacientes nuevos (población pediátrica y adulta) con malformaciones venosas complejas* atendidos en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. <i>*Se entiende por complejas las malformaciones venosas que precisan tratamiento endovascular, farmacológica o quirúrgica.</i> - 6 pacientes nuevos (población pediátrica y adulta) con malformaciones linfáticas complejas* atendidos en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. <i>*Se entiende por complejas las malformaciones linfáticas que precisan tratamiento endovascular, farmacológica o quirúrgica.</i> - 2 pacientes nuevos (población pediátrica y adulta) con linfedemas congénitos atendidos en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. - 8 pacientes en tratamiento con terapias dirigidas (inhibidores farmacológicos de la mutación causante) en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. - 30 procedimientos endovasculares (embolización, esclerosis, ablación) en pacientes (población pediátrica y adulta) con anomalías vasculares congénitas realizados en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. - 20 intervenciones quirúrgicas abiertas (excluyendo tratamiento endovascular) en pacientes (población pediátrica y adulta) con anomalías vasculares congénitas realizadas en el año en la Unidad de media en los 3 últimos años. - Docencia postgrado acreditada: el centro cuenta con unidades docentes o dispositivos docentes acreditados para cirugía pediátrica, angiología y cirugía vascular,
--	--

continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:	radiodiagnóstico, dermatología, pediatría y sus áreas específicas, anestesiología y reanimación. - La Unidad participa en proyectos de investigación en este campo. ▪ El centro dispone de un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto de Salud Carlos III con el que colabora la Unidad o bien, el centro está asociado a un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto de Salud Carlos III. - La Unidad realiza al menos dos publicaciones en este campo al año en revistas científicas con impacto en Q1 o Q2. - La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos 2 mensuales, que incluyen todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con anomalías vasculares congénitas complejas para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos. ▪ Cuando la Unidad atiende niños y adultos al menos realizará 4 sesiones anuales conjuntas con los profesionales que atienden ambos tipos de pacientes. ▪ El CSUR debe garantizar la presentación de todos los pacientes de la Unidad en sesión clínica multidisciplinar, quedando reflejado en las correspondientes actas. ▪ La Unidad recoge en las Historias Clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en la sesión clínica multidisciplinar. - La Unidad tiene un programa de formación continuada en anomalías vasculares congénitas para los profesionales de la Unidad estandarizado y autorizado por la dirección del centro. - La Unidad tiene un programa de formación en anomalías vasculares congénitas autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria. - La Unidad tiene un programa de formación en anomalías vasculares congénitas dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por personal médico y de enfermería (charlas, talleres, jornadas de diálogo...). - El CSUR se compromete a establecer reuniones y/o comunicaciones periódicas con asociaciones de pacientes.
---	---

► Recursos específicos del CSUR:	- El CSUR debe garantizar la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto mediante un acuerdo de colaboración firmado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos. La consulta de Transición de esta Unidad funciona de forma fluida entre los servicios de cirugía pediátrica, angiología y cirugía vascular y cirugía maxilofacial. ▪ El acuerdo de colaboración incluye un protocolo, autorizado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos que garantiza la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto. - El hospital cuenta con un Comité de Tumores (o el Comité que el centro establezca a tal fin) con procedimientos normalizados de trabajo (PNT), basados en la evidencia científica, que se reúne periódicamente y que acredita sus decisiones mediante las actas pertinentes. ▪ El CSUR debe garantizar la presentación de todos los pacientes de la Unidad que lo precisen en el Comité de Tumores (o el Comité que el centro establezca a tal fin), quedando reflejado en las correspondientes actas. ▪ La Unidad recoge en las Historias Clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en el citado Comité. - El CSUR tendrá carácter multidisciplinar y estará formado por una Unidad básica y diversas Unidades que colaborarán en la atención, diagnóstico y tratamiento de los pacientes y actuarán de forma coordinada. La Unidad básica estará formada, como mínimo, por el siguiente personal: - Un/a coordinador/a asistencial, que garantizará la coordinación de la atención de los pacientes y familias por parte del equipo clínico de la Unidad básica y el resto de Unidades que colaboran en la atención de estos pacientes. El/a coordinador/a será uno de los miembros de la Unidad. - Atención continuada médico-quirúrgica las 24 horas los 365 días del año. ▪ El centro cuenta con un protocolo, consensuado por la Unidad y el Servicio de Urgencias y autorizado por la Dirección del centro, de la actuación coordinada
- Recursos humanos necesarios para la adecuada atención de las anomalías vasculares congénitas complejas:	

Formación básica de los miembros del equipo ^a: - Equipamiento específico necesario para la adecuada atención de las anomalías vasculares congénitas complejas:	de ambos cuando acude a Urgencias un paciente con anomalías vasculares congénitas - Resto personal de la Unidad: ▪ 1 especialista en cirugía pediátrica ▪ 1 especialista en genética ▪ 1 especialista en angiología y cirugía vascular ▪ 1 especialista en radiodiagnóstico con experiencia en radiología intervencionista ▪ 1 especialista en dermatología ▪ 1 especialista en cirugía maxilofacial ▪ 1 especialista en pediatría con dedicación preferente a neonatología ▪ 1 especialista en pediatría con dedicación preferente a cuidados intensivos pediátricos ▪ 1 especialista en anestesia y reanimación ▪ 1 especialista en anatomía patológica ▪ 1 especialista en hematología clínica ▪ 1 especialista en cirugía ortopédica y traumatología ▪ Personal de enfermería y quirófano ▪ 1 gestor/a de casos - El/la coordinador/a de la Unidad debe tener una experiencia mínima de 5 años en el manejo de pacientes en edad pediátrica y adulta con anomalías vasculares complejas - Todos los miembros de la Unidad multidisciplinar básica deberán tener como mínimo una experiencia de 5 años en la atención de pacientes en edad pediátrica y adulta con anomalías vasculares congénitas complejas. - Personal de enfermería con experiencia de al menos 2 años en pacientes con anomalías vasculares congénitas complejas. - Hospitalización para población adulta - Hospitalización pediátrica y neonatal - Quirófano híbrido o arco en C de alta gama - Sala de radiología intervencionista - Consulta de transición
---	---

► Recursos de otras unidades o servicios además de los del propio CSUR necesarios para la adecuada atención de las anomalías vasculares congénitas complejas ^a:	- La Unidad cuenta con disponibilidad para realizar el estudio molecular en tejido con un panel de secuenciación de nueva generación (NGS) de alta profundidad para detectar mutaciones en los principales genes implicados - La Unidad cuenta con una Unidad de Láser vascular. - Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros que habitualmente atienden a los pacientes a los recursos de la Unidad mediante vía telefónica, email o similar. El hospital donde está ubicada la Unidad debe disponer además de las unidades básicas de los siguientes Servicios/Unidades: - Servicio/Unidad de cirugía pediátrica - Servicio/Unidad de anatomía patológica - Servicio/Unidad de genética - Servicio/Unidad de hematología clínica - Servicio/Unidad de banco de sangre - Servicio/Unidad de angiología y cirugía vascular - Servicio/Unidad de radiodiagnóstico - Servicio/Unidad de dermatología - Servicio/Unidad de cirugía ortopédica y traumatología - Servicio/Unidad de cirugía maxilofacial - Servicio/Unidad de pediatría - Servicio/Unidad de neonatología - Servicio/Unidad de cuidados intensivos pediátricos - Servicio/Unidad de anestesiología y reanimación - Servicio/Unidad de medicina intensiva - Servicio/Unidad de oncología - Servicio/Unidad de psicología clínica - Servicio/Unidad de trabajo social
► Seguridad del paciente	- La Unidad tiene establecido un procedimiento de identificación inequívoca de las personas atendidas en la misma, que se realiza por los profesionales de la Unidad de forma previa al uso de medicamentos de alto riesgo, realización de procedimientos invasivos y pruebas diagnósticas. - La Unidad cuenta con dispositivos con preparados de base alcohólica en el punto de atención y personal formado y entrenado en su correcta utilización, con objeto de

	prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. El Centro realiza observación de la higiene de manos con preparados de base alcohólica, siguiendo la metodología de la OMS, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. - La Unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes relacionados con la seguridad del paciente de su hospital. El hospital realiza análisis de los incidentes, especialmente aquellos con alto riesgo de producir daño. - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de bacteriemia por catéter venoso central (BCV) (aplicable en caso de disponer de Unidad de cuidados intensivos o críticos). - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de neumonía asociada a la ventilación mecánica (NAV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos). - La Unidad tiene implantado el programa de prevención de infección urinaria por catéter (ITU-SU). - La Unidad tiene implantada una lista de verificación de prácticas quirúrgicas seguras (aplicable en caso de unidades con actividad quirúrgica). - La Unidad tiene implantado un procedimiento para garantizar el uso seguro de medicamentos de alto riesgo. - La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la Unidad atienda pacientes de riesgo).
► Existencia de un sistema de información adecuado:	- El hospital, incluida la Unidad de referencia, deberá codificar con la CIE.10.ES e iniciar la recogida de datos del registro de altas de acuerdo a lo establecido en el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD). ▪ La Unidad tiene codificado el RAE-CMBD de alta hospitalaria en el 100% de los casos. - La Unidad dispone de un registro de pacientes con anomalías vasculares congénitas complejas que al menos cuenta con los datos recogidos en el RAE-CMBD. - Si el CSUR atiende a pacientes con enfermedades raras se compromete a: ▪ Utilizar el sistema de codificación ORPHA

	▪ Remitir con periodicidad al menos anual los casos atendidos y confirmados de enfermedades raras al Registro autonómico poblacional de Enfermedades Raras (o sistema de información autonómico correspondiente), de acuerdo con lo establecido en el manual de procedimientos que aprueba el CISNS. ▪ La Unidad dispone de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la Unidad de referencia
► Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR^b:	Los indicadores se concretarán con las Unidades que se designen. La Unidad mide los siguientes indicadores: - Tasa de pacientes en terapia dirigida y con respuesta - Tasa de intervenciones quirúrgicas - Tasa de intervenciones endovasculares o poco invasivas - Tasa de paciente intervenidos con éxito siendo alta hospitalaria - Tasa de derivaciones según datos recogidos en SIFCO

^a Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.

^b Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de los criterios, por la S.G. de Calidad Asistencial.

Bibliografía

1. A randomized, controlled trial of oral propranolol in infantile hemangioma. N Engl J Med. 2015 Feb. 19;372(8):735-46.
2. Somatic activating mutations in PIK3CA cause generalized lymphatic anomaly. J Exp Med. 2019 Feb 4;216(2):407-418.
3. Capillary malformation of the lower lip, lymphatic malformation of the face and neck, asymmetry and partial/generalized overgrowth (CLAPO): report of six cases of a new syndrome/association. Am J Med Genet A 2008;146A:2583-2588.
4. CLAPO syndrome: identification of somatic activating PIK3CA mutations and delineation of the natural history and phenotype. Genet Med. 2018 Aug;20(8):882-889.
5. Thoracic duct embolization, unexplained thoracic duct occlusions, and lymphatic anomalies. Chest 2013;143:578-579.
6. Fingertip capillary malformation and associated disorders. Analysis of 9 cases. Pediatrics. 2017 Jul;140(1).

7. Efficacy of Propranolol Between 6 and 12 Months of Age in High-Risk Infantile Hemangioma .Pediatrics. 2018 Sep;142(3).
8. Acute Lung Toxicity After Intralesional Bleomycin Sclerotherapy. Pediatrics. 2018 Jan;141(1).
9. Vascular Anomalies Classification: Recommendations From the International Society for the Study of Vascular Anomalies Board and Scientific Committee. Pediatrics. 2015 Jul;136(1):
10. Constitutional mosaicism in RASA1-related capillary malformation-arteriovenous malformation.Clin Genet. 2019 Apr;95(4):516-519
11. Multiple congenital ectatic and fusiform arterial aneurysms associated with lower limb hypoplasia. J Vasc Surg 2012;56:496-499.
12. Effectiveness and safety of 1470-nm diode laser fulguration in the management of diffuse venous malformations..J Vasc Surg Venous Lymphat Disord. 2020 May;8(3):423-434.
13. Multidisciplinary guidelines for initial evaluation of complicated lymphatic anomalies-expert opinion consensus. Pediatr Blood Cancer. 2020 Jan;67(1):e28036. doi: 10.1002/pbc.28036. Epub 2019 Oct 16.PMID: 3161767614. Capillary malformation with segmental distribution and central atrophy: A series of 7 cases.J Am Acad Dermatol. 2020 Jul;83(1):213-214.
14. 14. CLOVES syndrome: review of a PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS).Clin Genet. 2017 Jan;91(1):14-21.
15. New techniques for the evaluation and therapeutic planning of patients with Klippel-Trénaunay syndrome. J Am Acad Dermatol 2007;56:242-249.
16. Assessing coagulopathy and endothelial dysfunction in pediatric venous malformation: A thromboelastometry and syndecan-1 study. Pediatr Blood Cancer. 2024 May;71(5)
17. Alpelisib for treatment of patients with PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS). Genet Med. 2023 Dec;25(12):100969.
18. Activity of a TIE2 inhibitor (rebastinib) in a patient with a life-threatening cervicofacial venous malformation. Pediatr Blood Cancer. 2023 Aug;70(8)
19. Serum levels of S-100 protein are directly proportional to the size, number, thickness and degree of cellularity of congenital melanocytic nevi. J Am Acad Dermatol. 2023 Nov;89(5):1074-1077
20. Oral Sirolimus: An Option in the Management of Neonates with Life-Threatening Upper Airway Lymphatic Malformations. Lymphat Res Biol. 2019 Oct;17(5):504-511.
21. Multiple Tissue Expansion for Giant Congenital Melanocytic Nevus. Ann Plast Surg. 2017 Dec;79(6)
22. Dermal matrices. An option in the management of circumferential nevi of extremities. J Plast Reconstr Aesthet Surg. 2017 Apr;70(4):544.
23. Current Management of Vascular Tumors in the Neonate. Curr Pediatr Rev. 2015;11(3):226-32.
24. Chylothorax and chylous ascites: management and pitfalls. Semin Pediatr Surg. 2014 Oct;23(5):298-302.