

Malformaciones vasculares pulmonares: Telangiectasia hemorrágica hereditaria y más allá.

Olatz Sáenz de Argandoña¹, Llúria Cornellas¹, Blanca Domenech-Ximenes¹, Judit Mestres¹, Mariana Benegas¹, Ivan Vollmer²

¹Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona;

²Hospital Vall d'Hebron, Barcelona;

Objetivos docentes

- Realizar una correlación radiopatológica de las distintas entidades que conforman las malformaciones vasculares pulmonares (MVPs).
- Determinar la prueba radiológica idónea para el estudio y seguimiento de cada una de las distintas MVPs y los hallazgos principales que esperamos encontrar en la misma.

Introducción: Clasificación MVPs

Pulmonares

Anomalías del desarrollo bronquial:

Agenesia
Hipoplasia
Desplazamiento
Supernumerario

Anomalías del desarrollo pulmonar:

- Pulmón hipogenético
- Malformación broncopulmonar congénita o malformación adenomatoidea quística

Vasculares

Ausencia de formación o formación aberrante:

Agenesia
Hipoplasia
Desplazamiento
Anillos vasculares
Circulación sistémica

Anomalías del desarrollo pulmonar:

- Pulmón hipogenético
- Malformación broncopulmonar congénita o malformación adenomatoidea quística

Mixtas

- Complejo secuestro
- Síndrome pulmón hipogenético o venolobar congénito o de la cimitarra

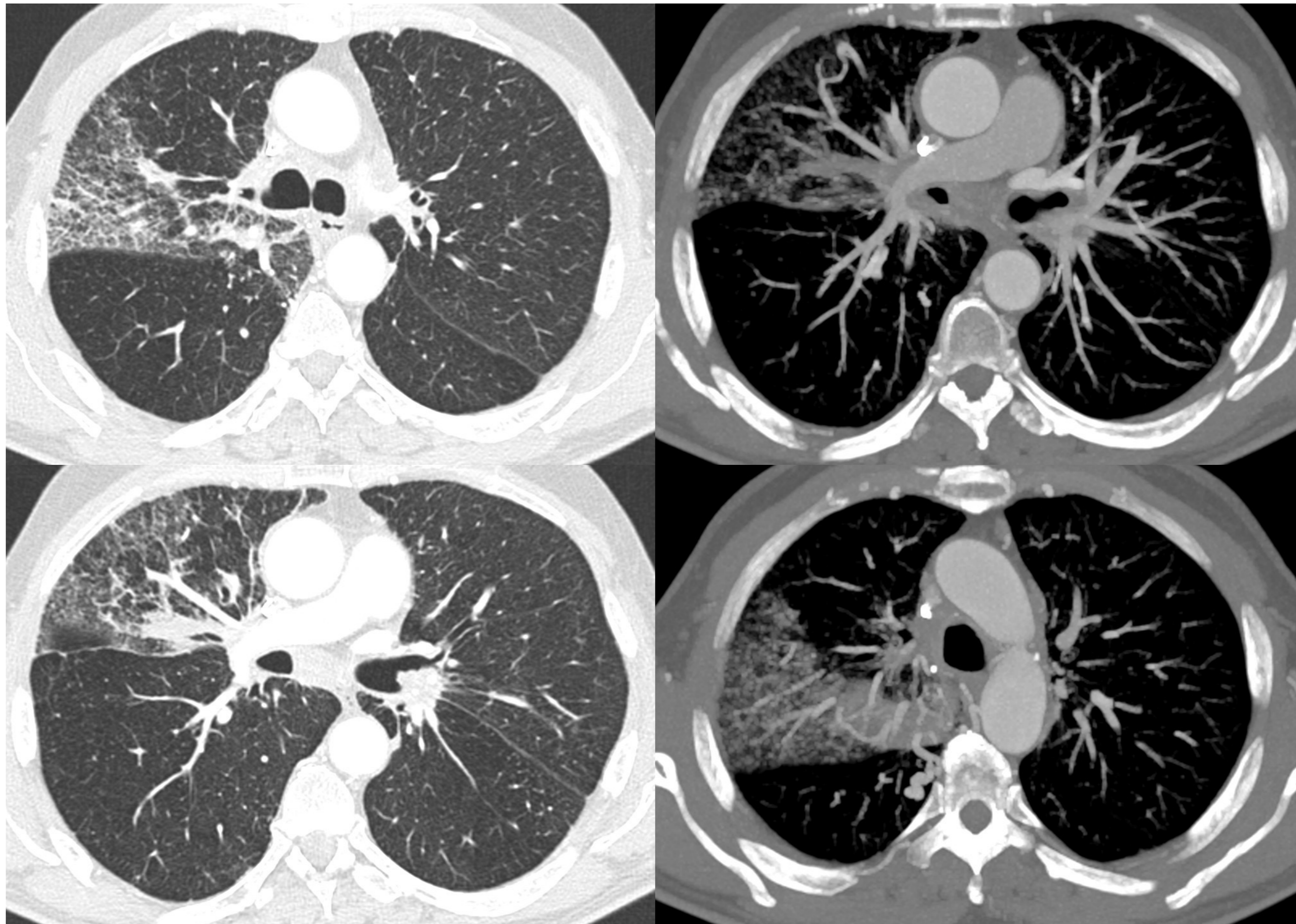
Malformaciones congénitas no clasificables

Introducción

Malformaciones arteriovenosas pulmonares:

- Estructuras vasculares anormales de **baja resistencia** que conectan una arteria pulmonar con una vena pulmonar
- Sobrepasan el lecho capilar pulmonar
- Condicionan **shunt derecha-izquierda**
- Lesiones microscópicas:
 - Profunda hipoxemia
 - Vidrio deslustrado en TC
 - Angiografía normal
- Conexiones aneurismáticas:
 - Visibles por TC y angiografía
- 30-42 casos / 10^5
- Clínica:
 - **Asintomáticos**
 - Tos
 - Hemoptisis
 - Neumonías de repetición
 - **Diagnóstico radiológico**

Malformaciones vasculares pulmonares (MVPs)



MVPs comprenden:

- **Aneurismas pulmonares arterio-venosas**
- **Fístulas arterio-venosas pulmonares**
- **Angiomas pulmonares**
- **Hemangiomas cavernosos**

Primera descripción en 1897 en una necropsia

Prevalencia = $38/10^5$ habitantes.

Proviene de **vasos normales** que se dilatan hasta formar la comunicación.

Comunicación vascular aumenta progresivamente por necrosis mural secundaria a incremento de flujo.

Crecimiento de las MVPs asociado a **edad y gestación**.

Malformaciones vasculares pulmonares

Clínica de las MVPs/Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (THH)

Asintomáticos (mayoría)

Síntomas dependen del grado de contaminación de sangre desoxigenada en la MVP:

- Hipoxemia
- Fatiga
- Disnea
- Cianosis

Malformaciones vasculares pulmonares: Complicaciones

Complicaciones torácicas

Asintomáticos (mayoría)

Manifestaciones pulmonares:

- Hipertensión pulmonar
- Hemoptisis:
 - Propio de la MVP
 - En ausencia de MVP: **telangiectasias bronquiales**
- Hemotórax
- Embolia pulmonar paradójica
 - Trombo propio de la MVP
 - Trombo migrado territorio venoso sistémico

Malformaciones vasculares pulmonares: Complicaciones

Complicaciones neurológicas

Embolia paradójica:

- **Infarto cerebral**
- **Absceso cerebral**

Relación entre síntoma neurológicos y tamaño de **>3mm** de arteria aferente.

Mayor prevalencia en pacientes con **múltiples MVPs**

70% de los pacientes con múltiples MVPs

- Asociación entre área de las comunicaciones y prevalencia de émbolo cerebral

Incidencia de **eventos neurológicos** en THH:

- 30% ictus
- 10% absceso cerebral
- 8-10% hemorragia pulmonar o hemotórax

Malformaciones vasculares pulmonares: Diagnóstico

Test diagnóstico	Sensibilidad	Especificidad
Ecocardiografía transtorácica con contraste	98,6%	
SaO ₂	53%	90%
Rx tórax	60%	100%
PaO ₂ aire ambiente	73%	80%
PaO ₂ oxígeno 100%	100%	40%
Medición de shunt en angiografía pulmonar	64%	80%
Gammagrafía perfusión cuerpo entero	87%	61%

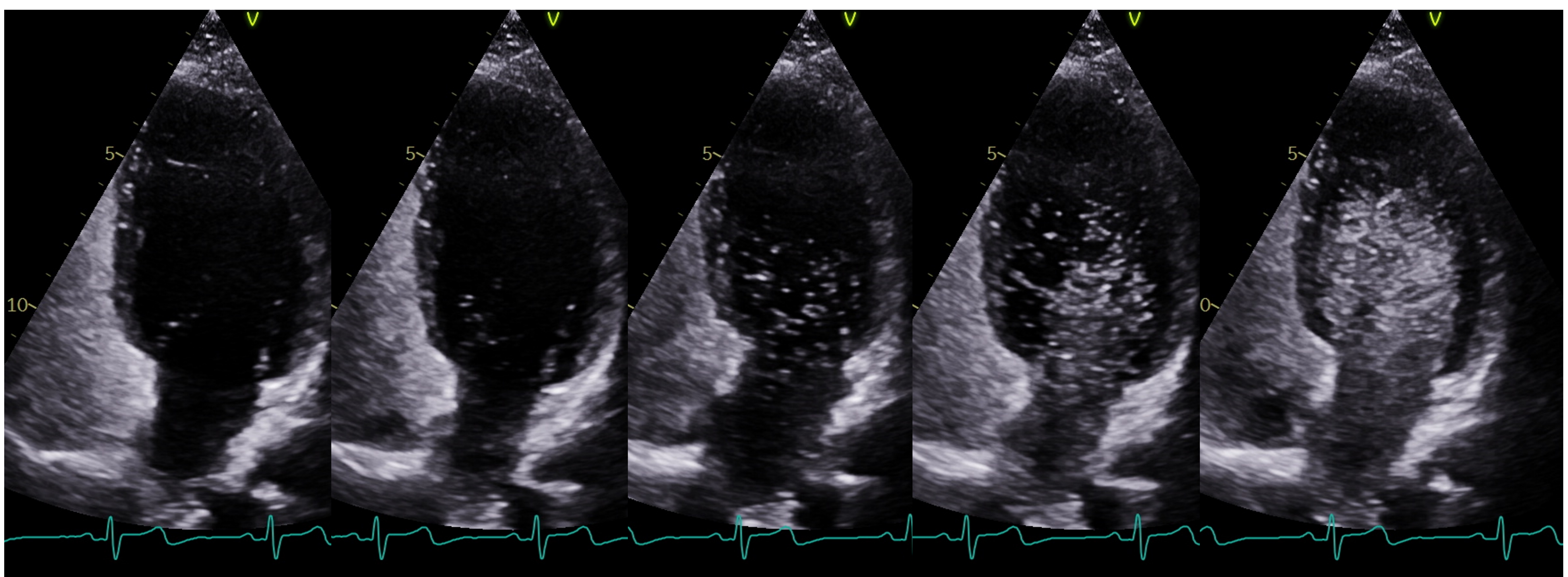
Malformaciones vasculares pulmonares: Diagnóstico

Ecocardiografía con contraste

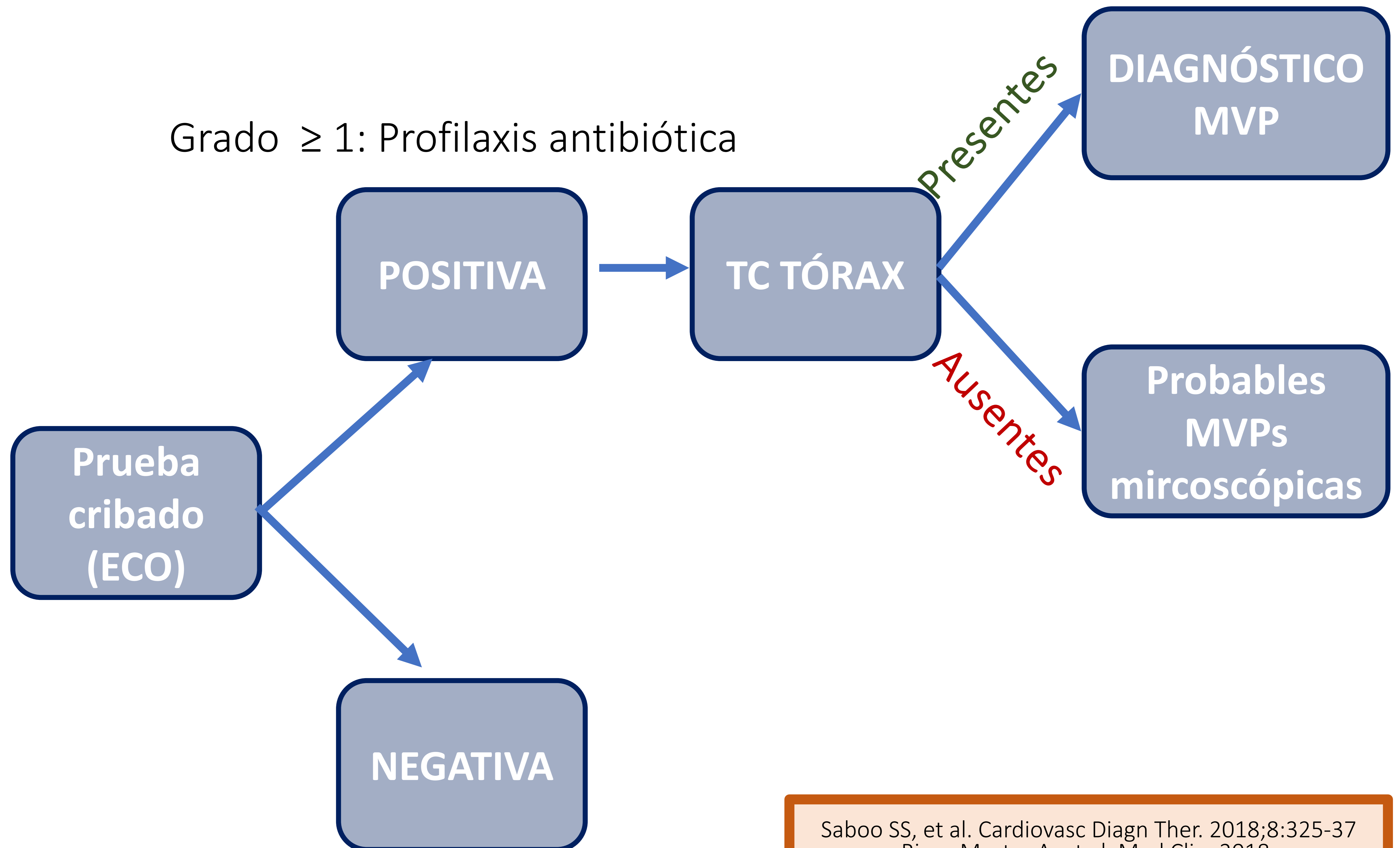
- Test positivo si aparecen **burbujas en cámaras izquierdas** después de 3 a 8 latidos
 - La visualización en 1-2 latidos sugiere shunt intracardiaco
- **Gradación de shunt:**
 - 1: <30 microburbujas
 - 2: 30-100 microburbujas
 - 3: >100 microburbujas

Factor predictor de ictus y absceso cerebral

> Microburbujas
=> Prevalencia de eventos cerebrales



Malformaciones vasculares pulmonares: Diagnóstico



Saboo SS, et al. Cardiovasc Diagn Ther. 2018;8:325-37
Riera-Mestre A, et al. Med Clin. 2018;

Diagnóstico por TC

Tórax y alto abdomen.

La TCDE **evita la realización de fase basal** (disminuye la dosis de radiación).

Reconstrucciones de **1 mm** y MIP de **5 mm**

Patrón de oro en el diagnóstico de MVPs

No recomendado en shunt grado 1 en ecografía.

- 2,1% presentan MVP en TC

Importancia de que haya **centros de referencia** para el estudio de THH.

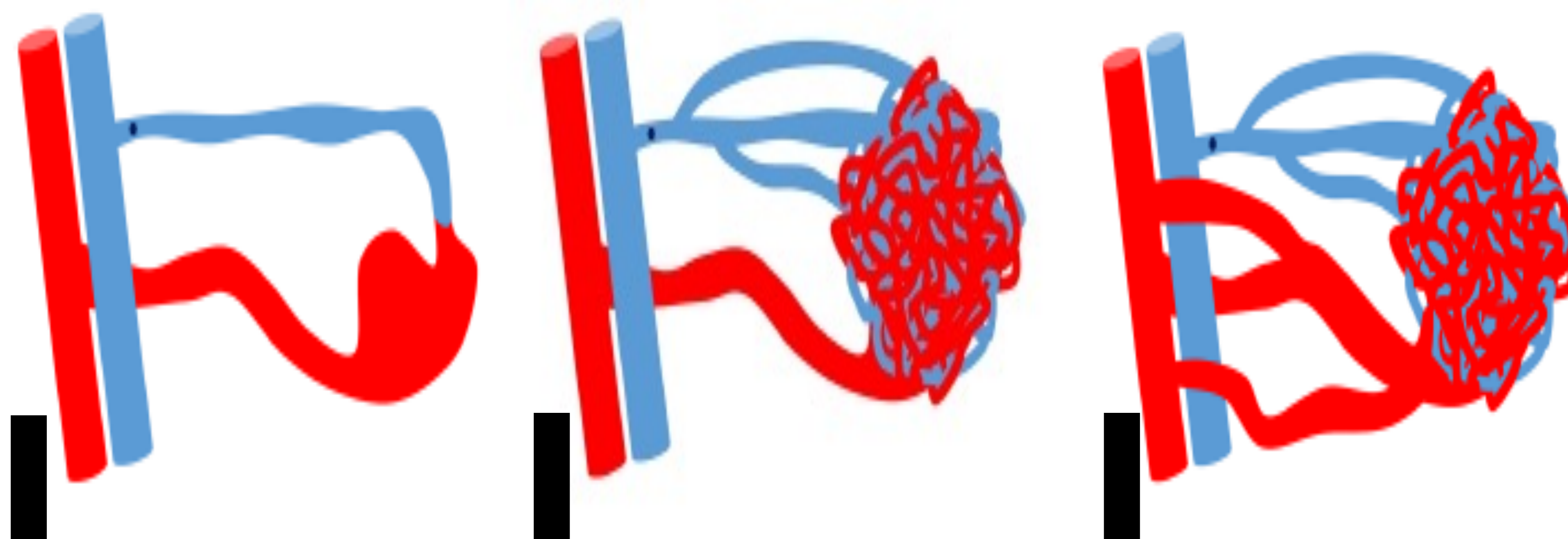
Saboo SS, et al. Cardiovasc Diagn Ther. 2018;8:325-37s
Circo S, et al. Curr Opin Pulm Med. 2014;20:421-8
Faughnan ME, et al. Ann Intern Med. 2020;173:989-1001

Malformaciones vasculares pulmonares: Diagnóstico

Diagnóstico radiológico de MVPs

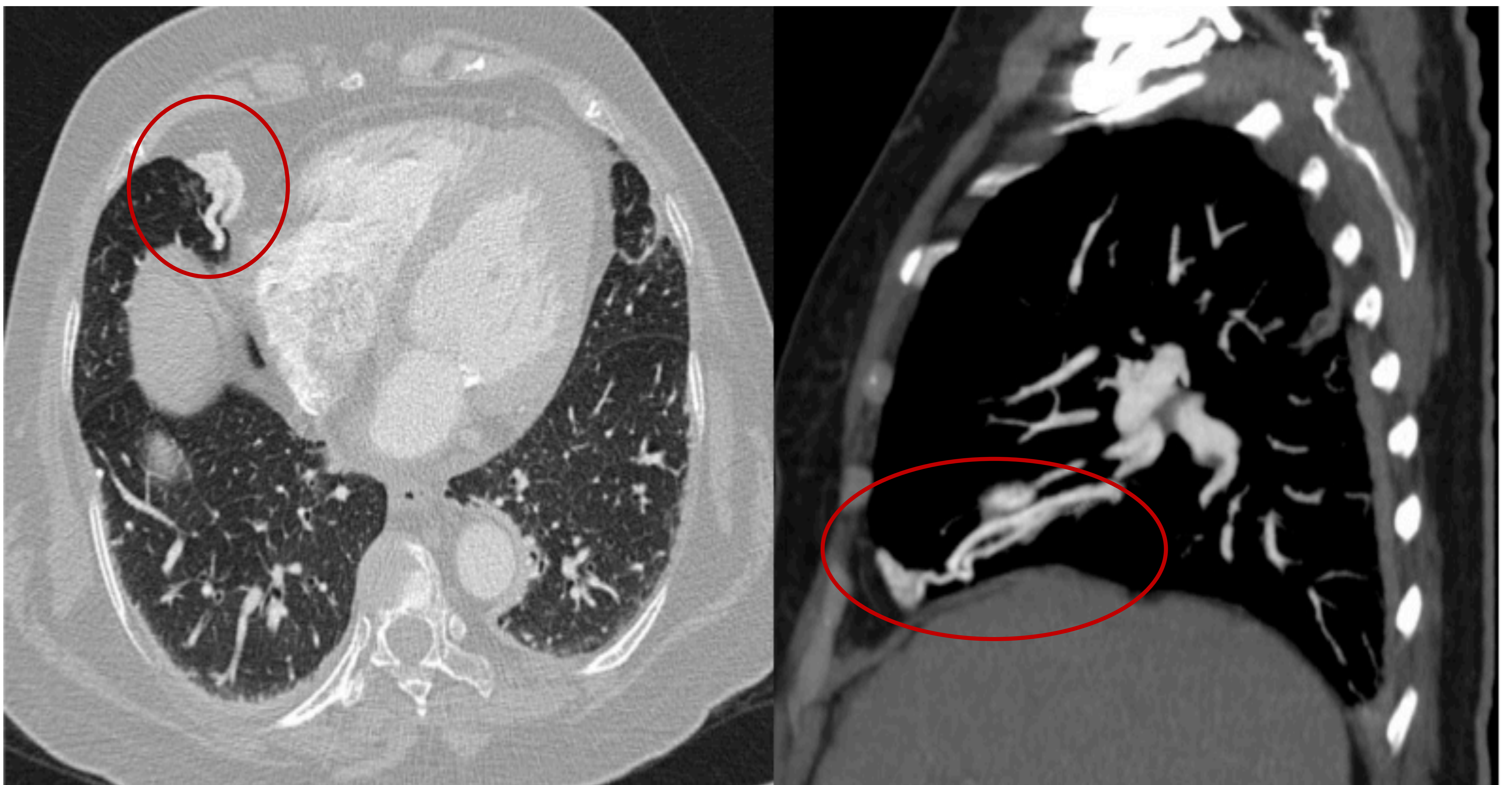
Informe radiológico:

- Número
- Simple o compleja
- Diámetro de las arterias aferentes
 - 2-3 cm proximal a la comunicación
 - Siempre después de cualquier otra emergencia vascular
 - Ventana de mediastino
- Incluir abdomen superior (hígado, páncreas, riñones y tracto GI)
- Comunicación anómala entre una vena y una arteria
- Clasificación
 - Simple
 - Compleja



Malformaciones vasculares pulmonares: Simples

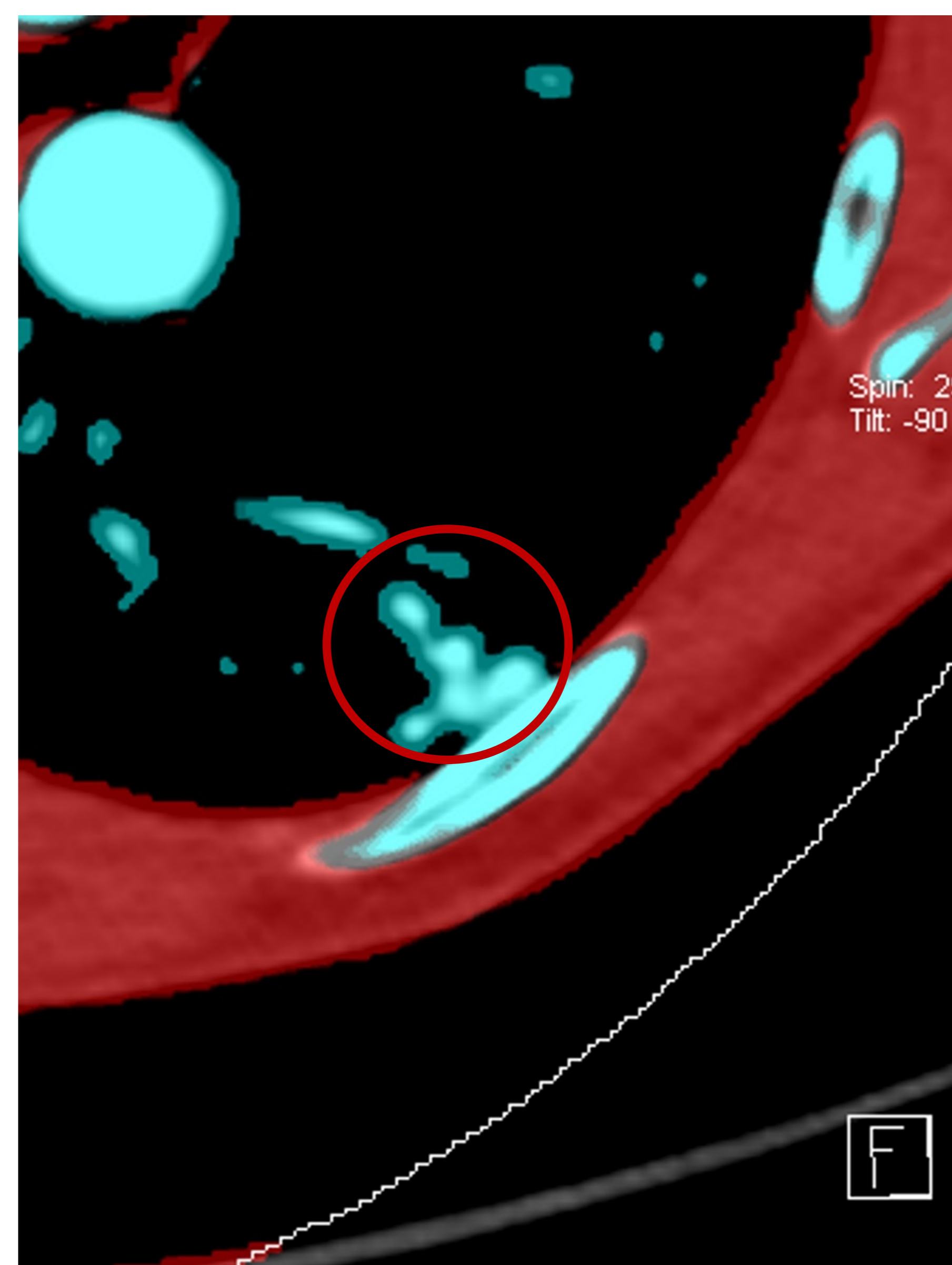
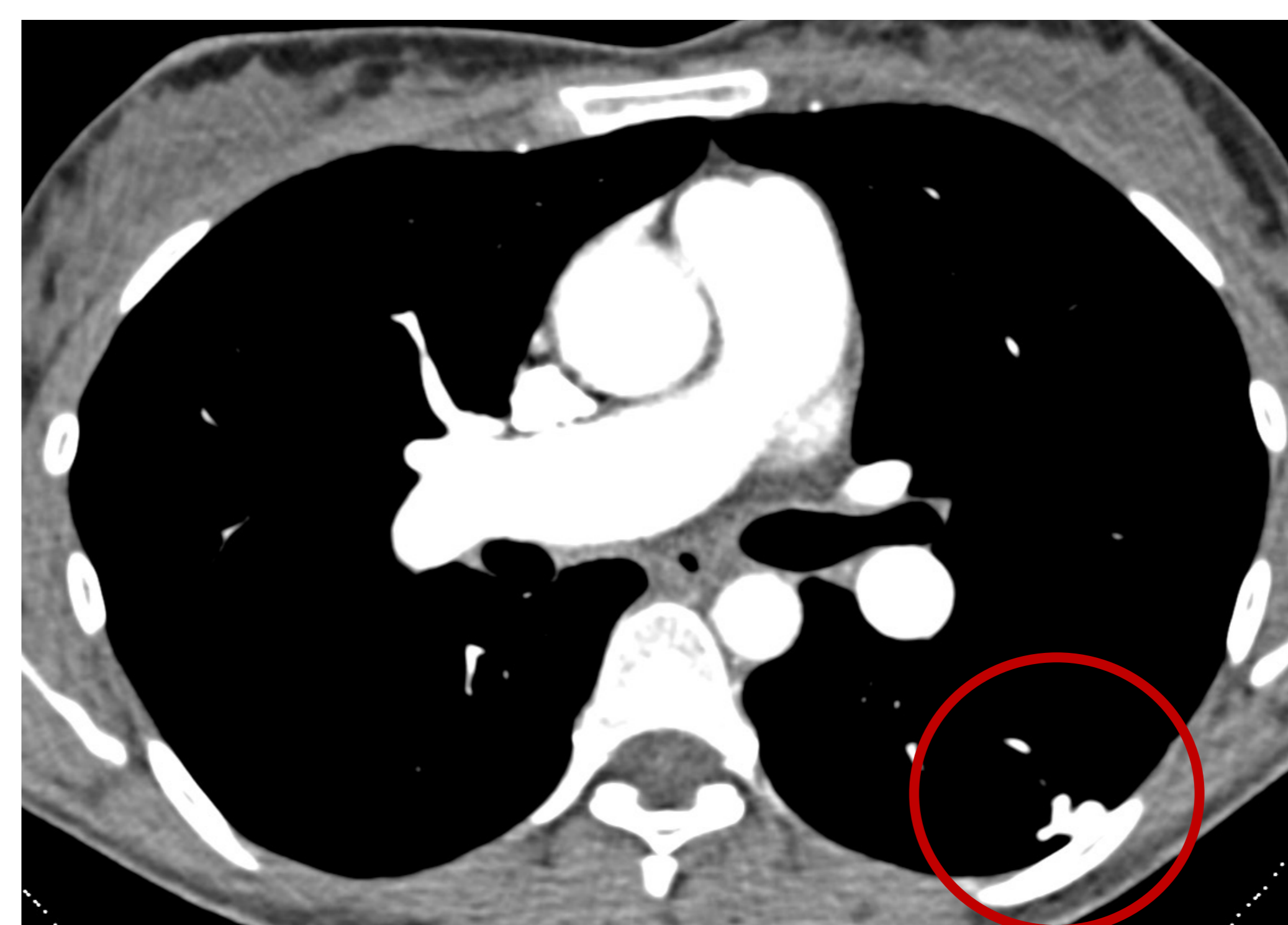
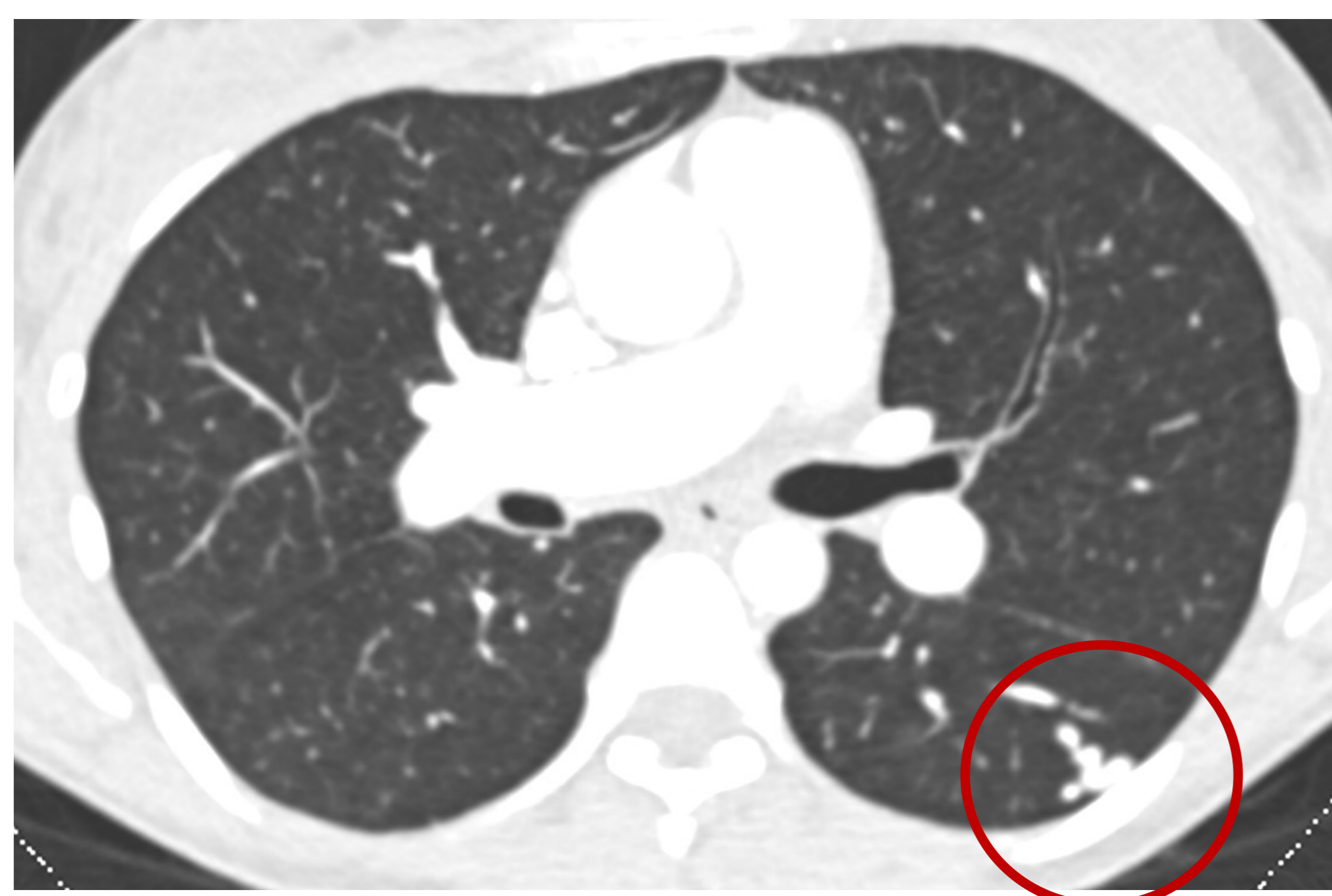
EJEMPLO 1



*Imágenes de angio-TC de arterias pulmonares adquiridas con energía dual con reconstrucciones en ventanas de pulmón y MIP en ventana de mediastino, en las que se identifica una **MVP simple en el LM.***

Malformaciones vasculares pulmonares: Simples

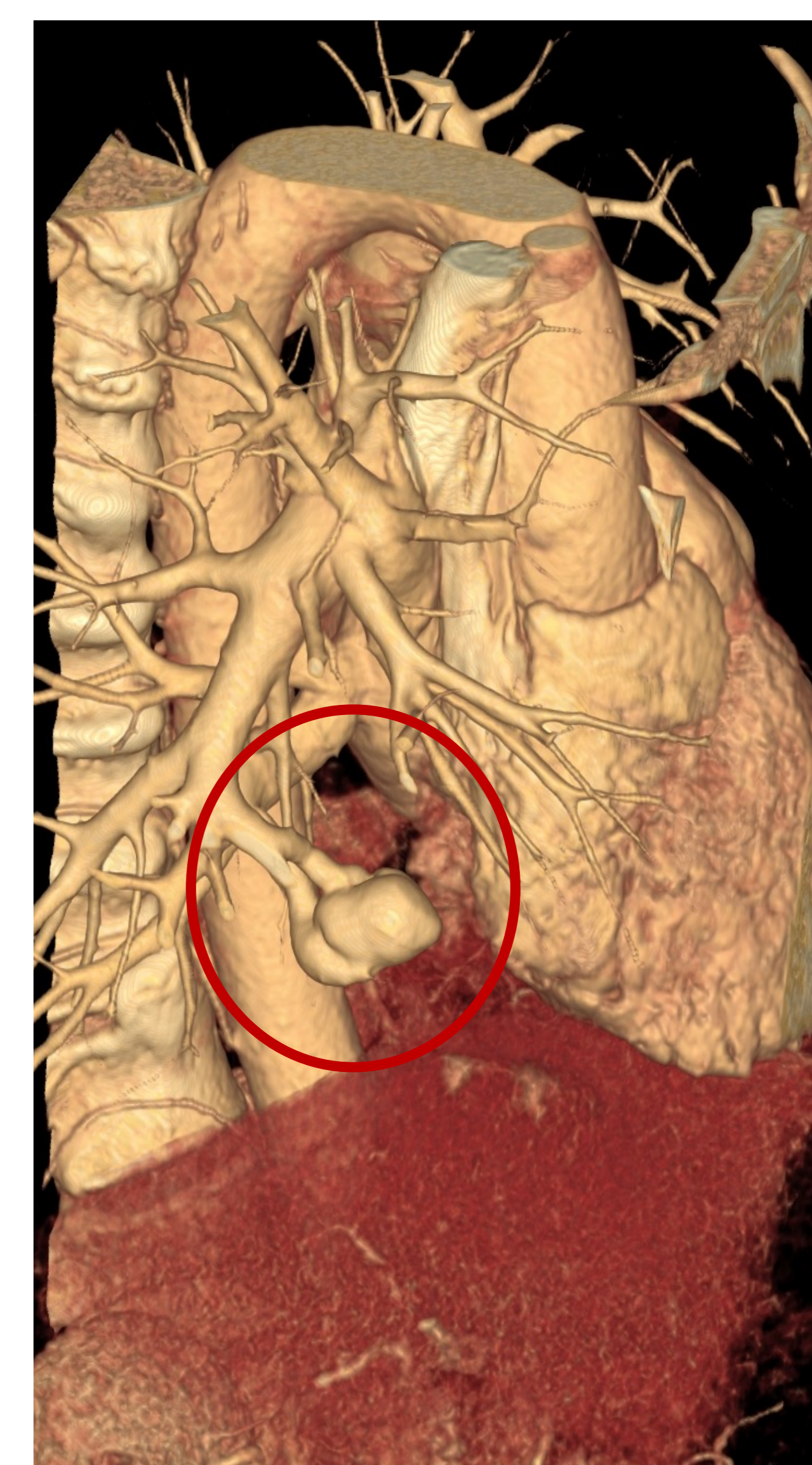
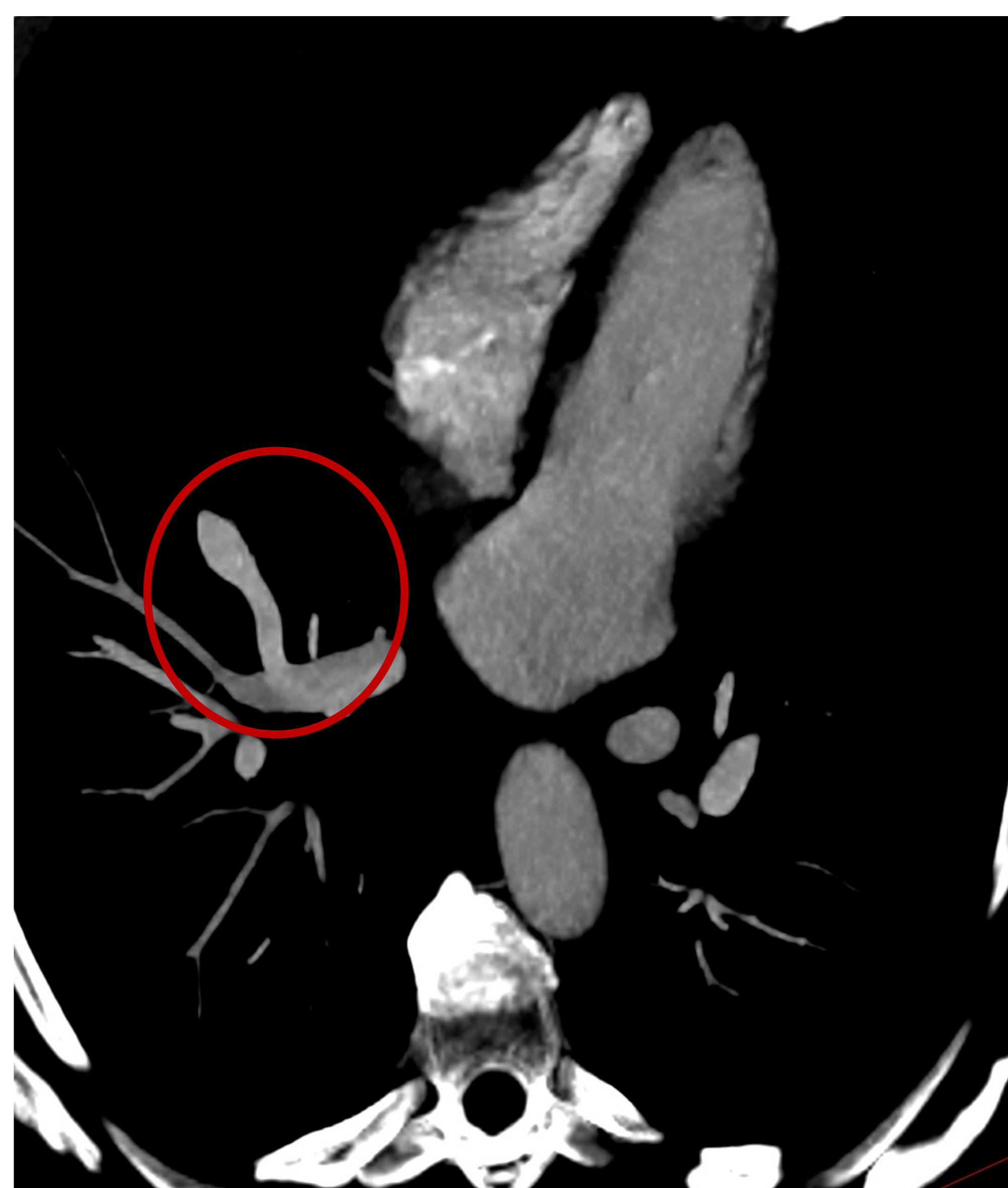
EJEMPLO 2



*Imágenes de angio-TC de arterias pulmonares adquiridas con energía dual., con reconstrucciones en ventanas de pulmón, MIP en ventana de mediastino y mapas vasculares de yodo. en las que se visualiza una **MVP simple en el LII.***

Malformaciones vasculares pulmonares: Simples

EJEMPLO 3



*Imágenes de angio-TC de arterias pulmonares adquiridas con energía dual con reconstrucciones MIP (ventana de mediastino), imágenes de sustracción de yodo y reconstrucción volumétrica 3D, en las que se visualiza una **MVP simple en el lóbulo medio**.*

Malformaciones vasculares pulmonares: Diagnóstico

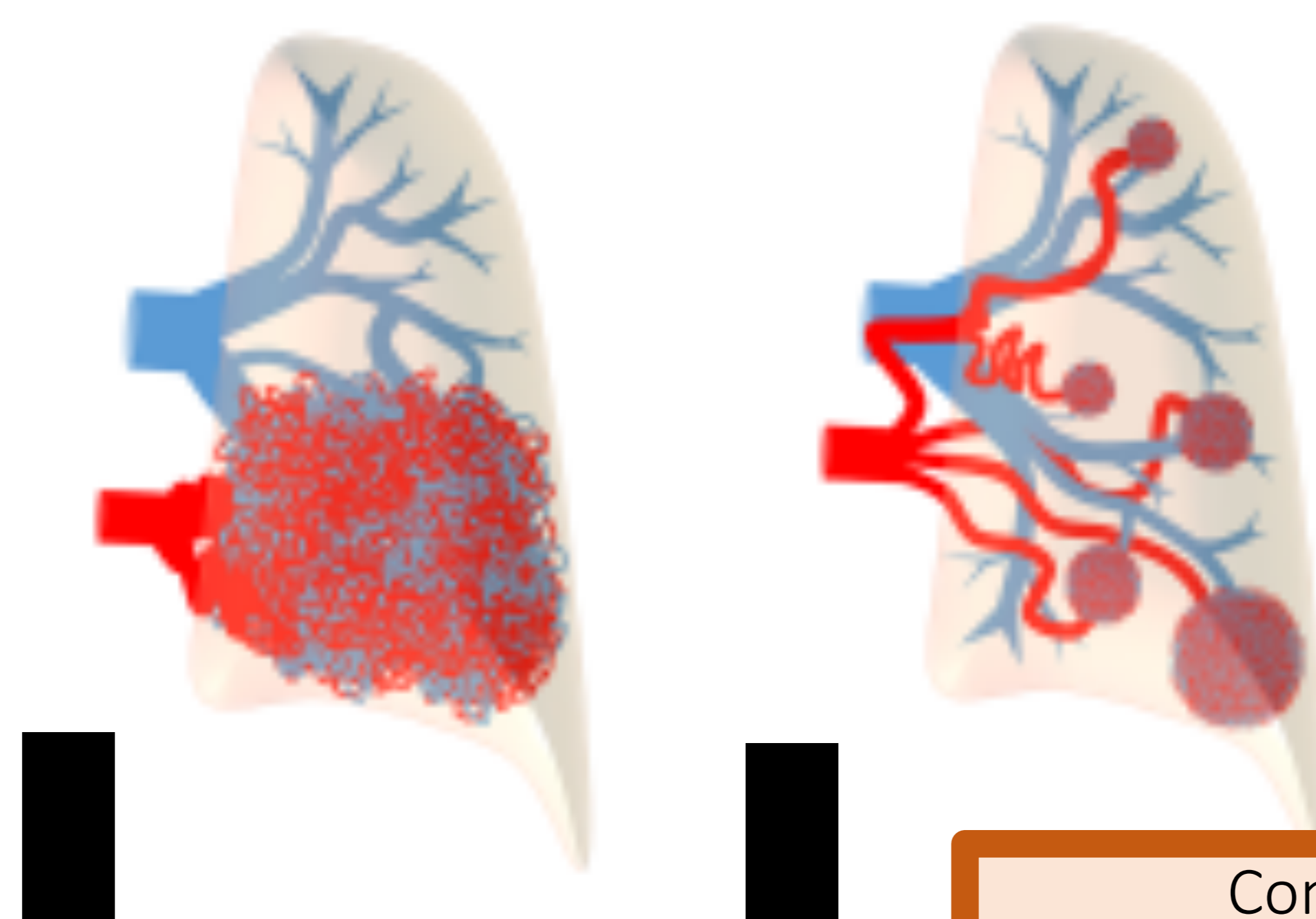
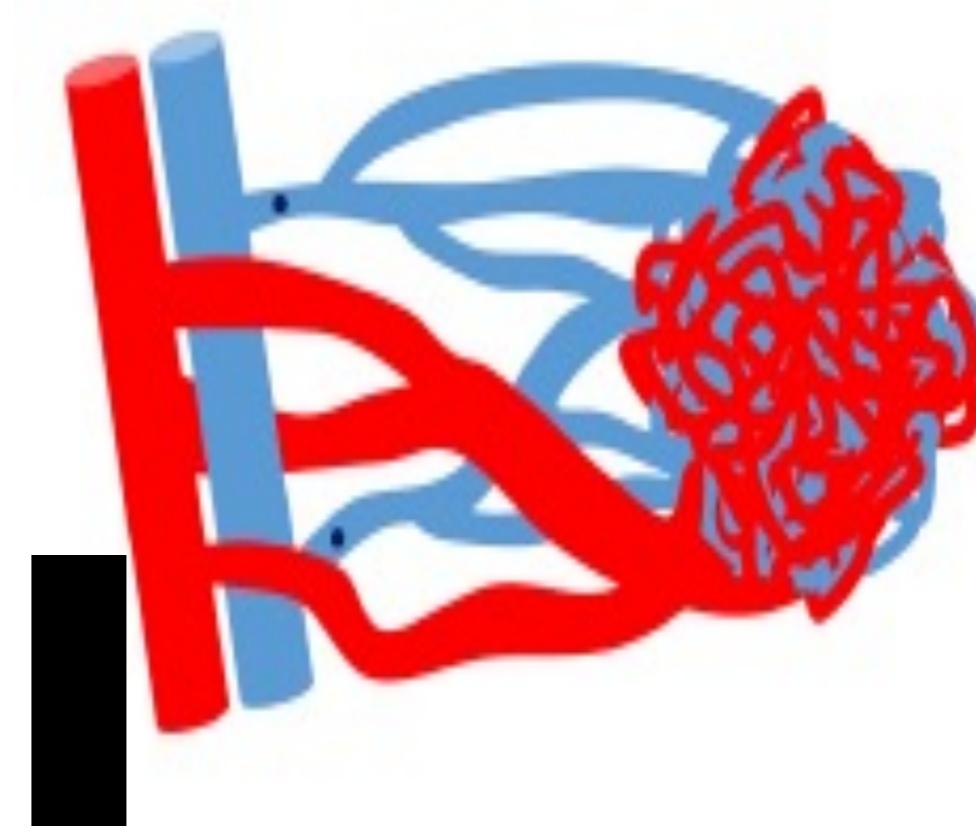
Diagnóstico radiológico de MVPs

• MVP Simple

- Única arteria pulmonar
 - 1-2 cm proximal al saco
- Comunicación con una o más venas pulmonares
- Nódulo bien definido o lobulado

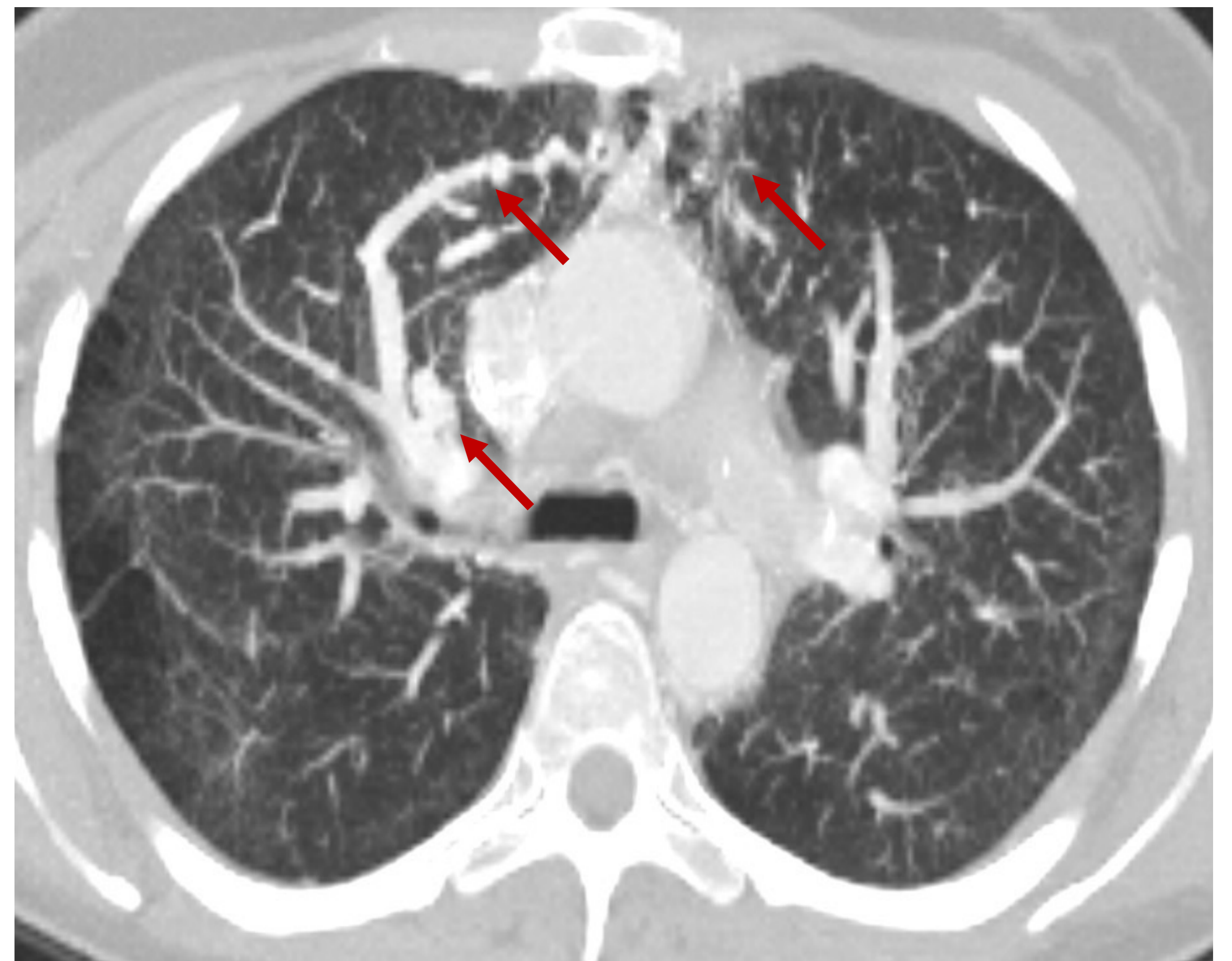
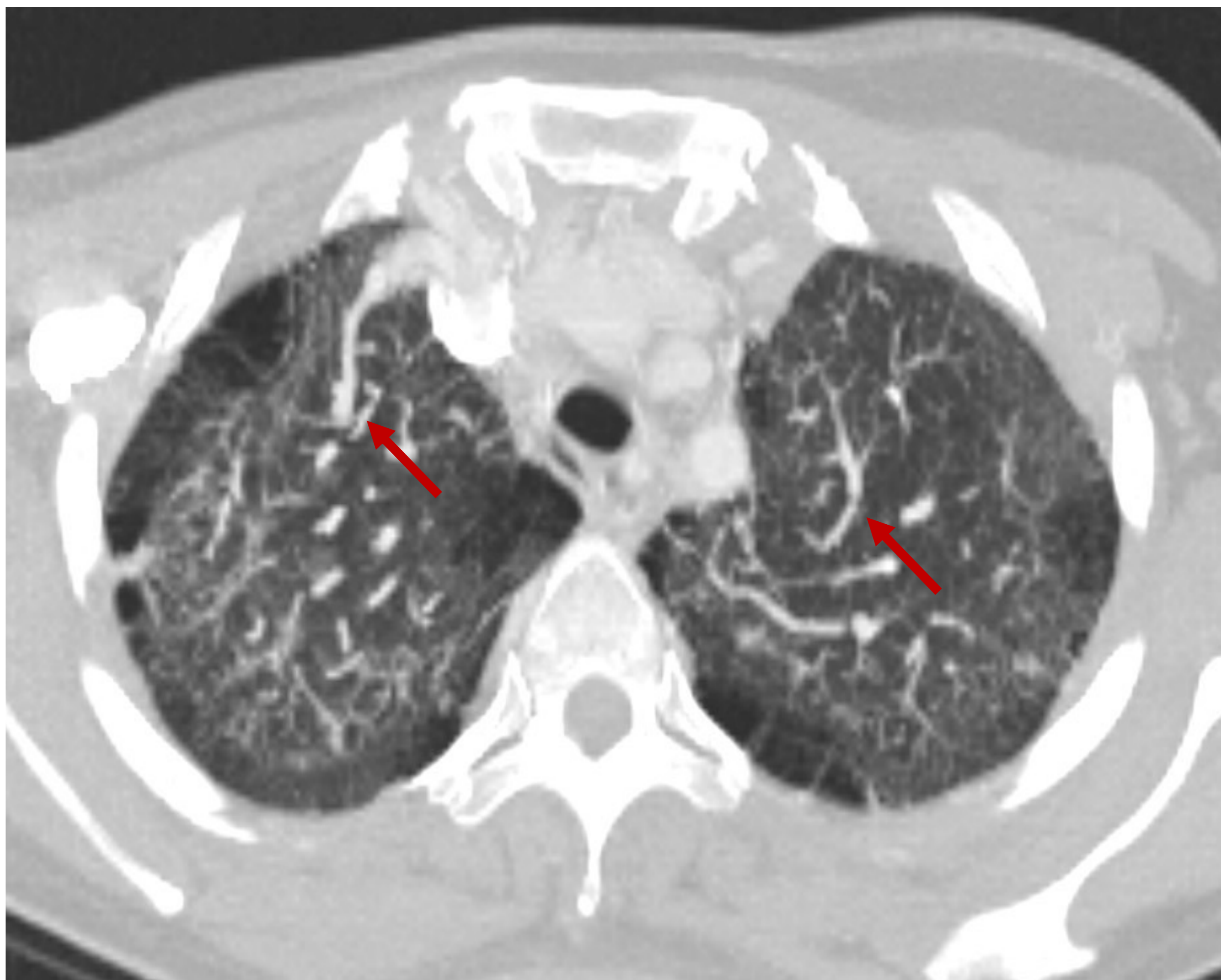
• MVP Compleja

- Dos o más arterias
- Dos o más venas de drenaje
- Participación sistémica
- 20%
- MVPs complejas difusas es una rara forma en THH
 - Afectan a un lóbulo
 - Más extensas que MVPs múltiples
 - Antibioterapia recomendada para prevenir absceso cerebral
 - Pronóstico difícil de predecir



Malformaciones vasculares pulmonares: Complejas

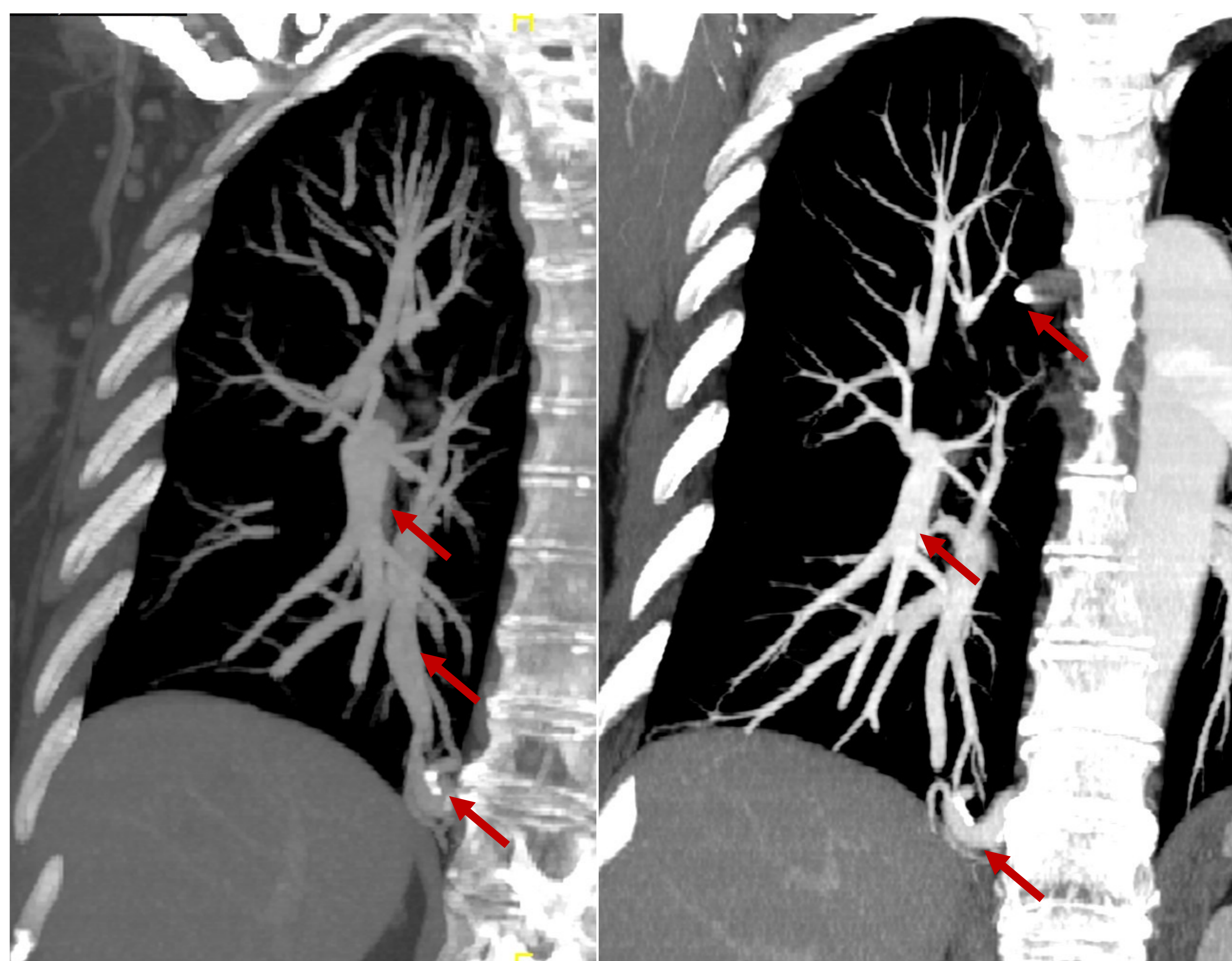
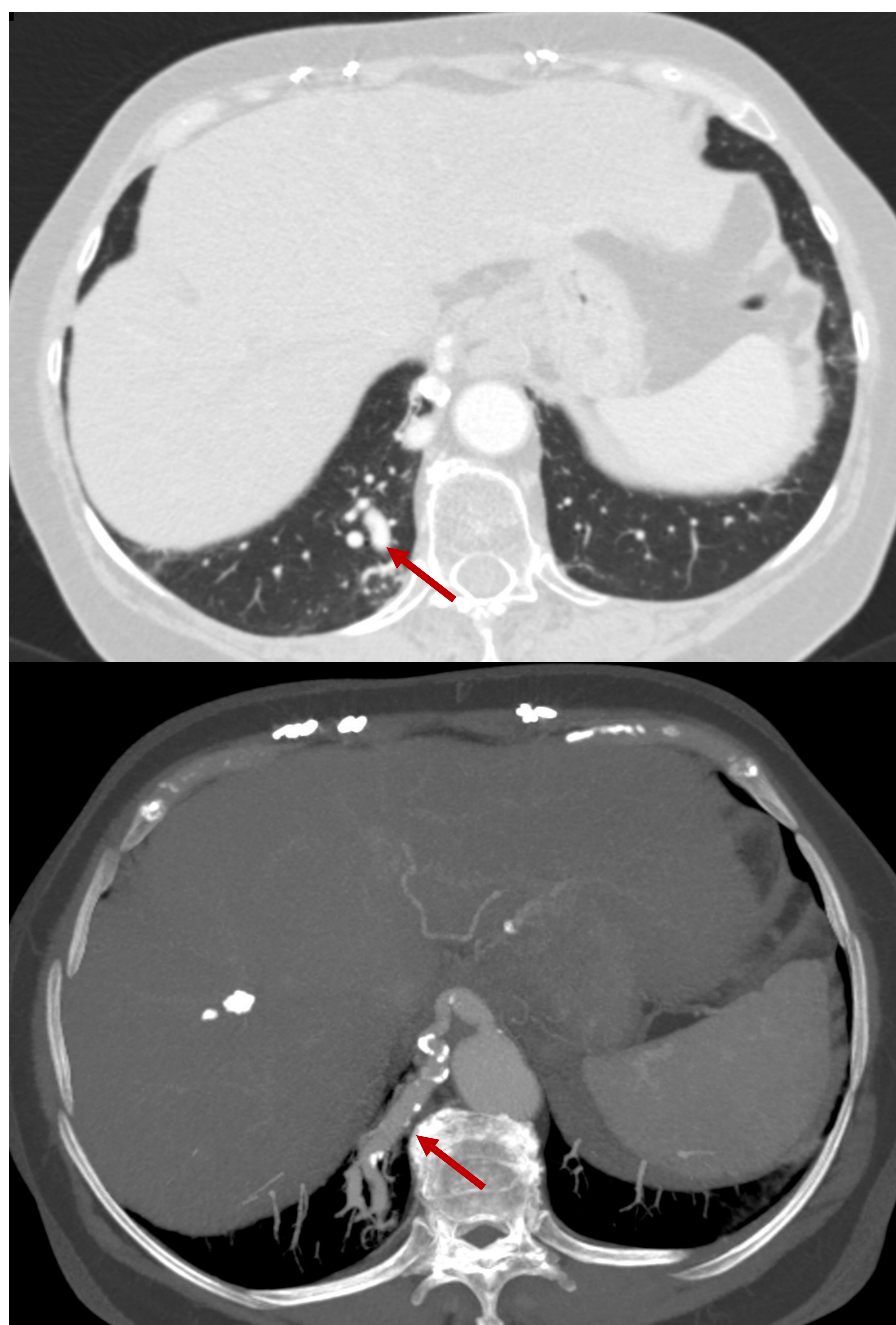
EJEMPLO 4



*Imágenes de angio-TC de arterias pulmonares adquiridas con energía dual con reconstrucciones en ventana de pulmón en la que se observan **MVP bilaterales en LM y LSI con aferencias de arterias bronquiales.***

Malformaciones vasculares pulmonares: Complejas

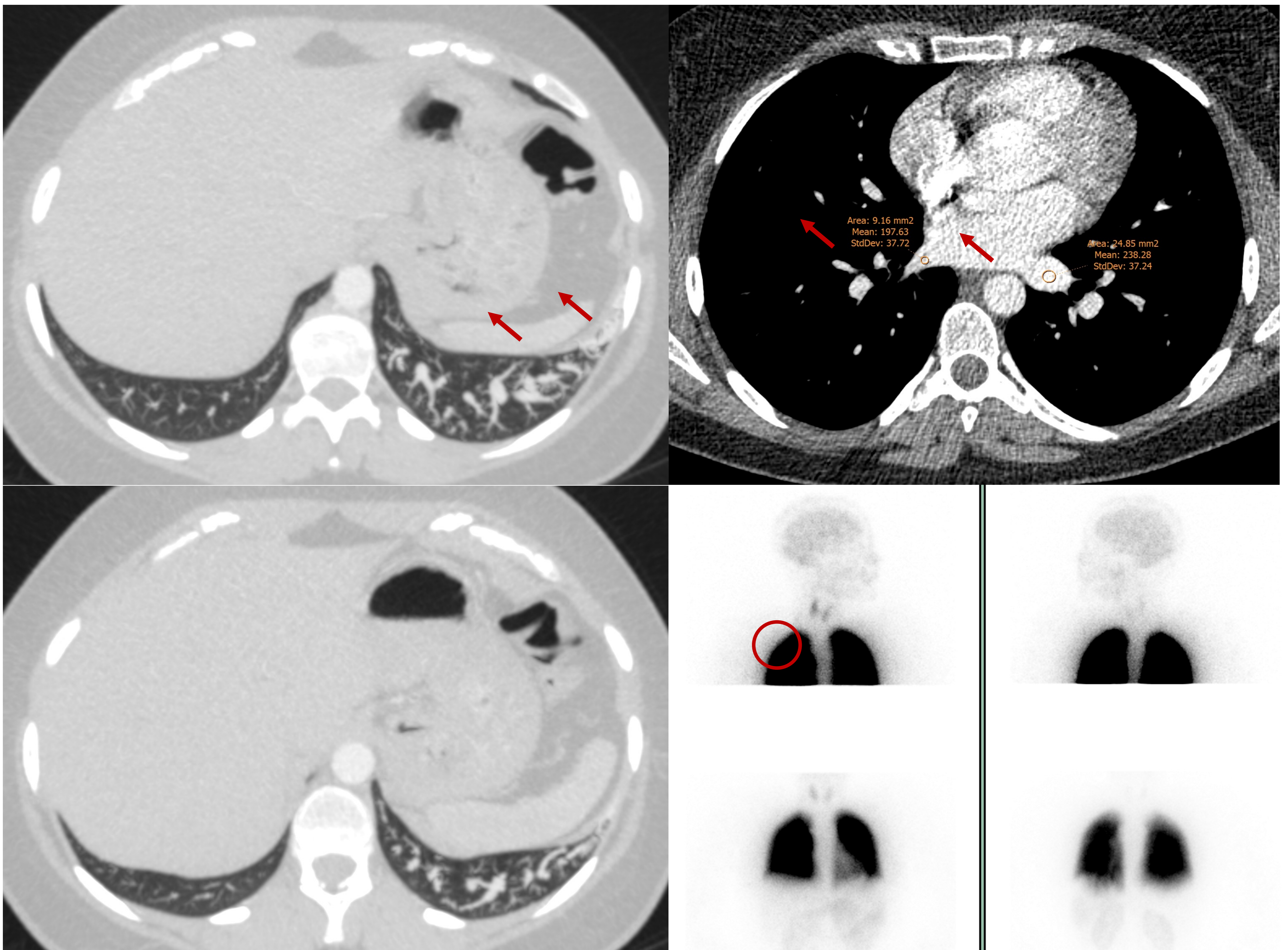
EJEMPLO 5



*Imágenes de angio-TC de arterias pulmonares adquiridas con energía dual con reconstrucciones en ventana de pulmón, MIP en ventana de mediastino y posprocesado con mapas de sustracción de yodo. Se identifica una **MVP compleja en el LID**.*

Malformaciones vasculares pulmonares: Diagnóstico

EJEMPLO 6

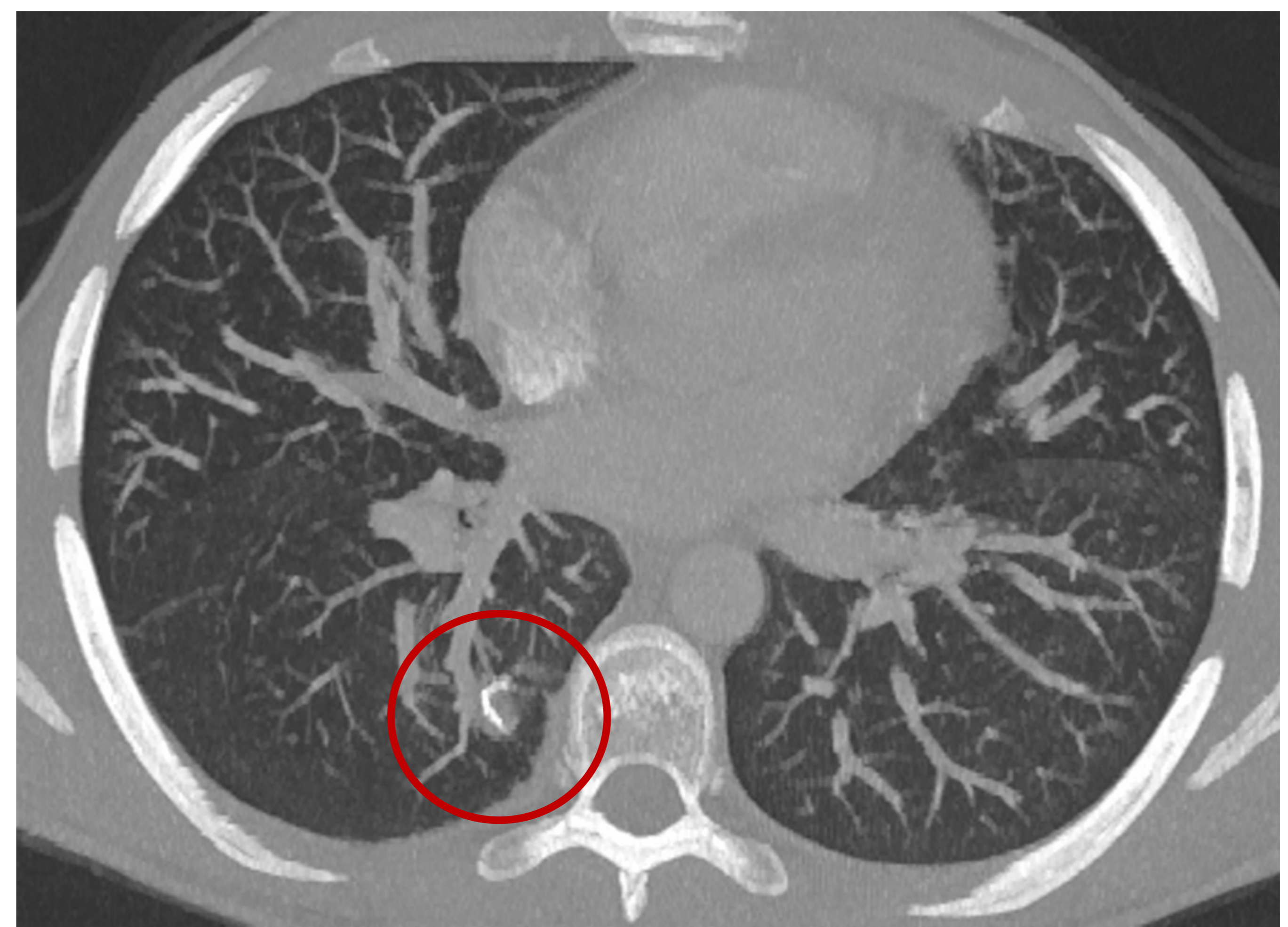
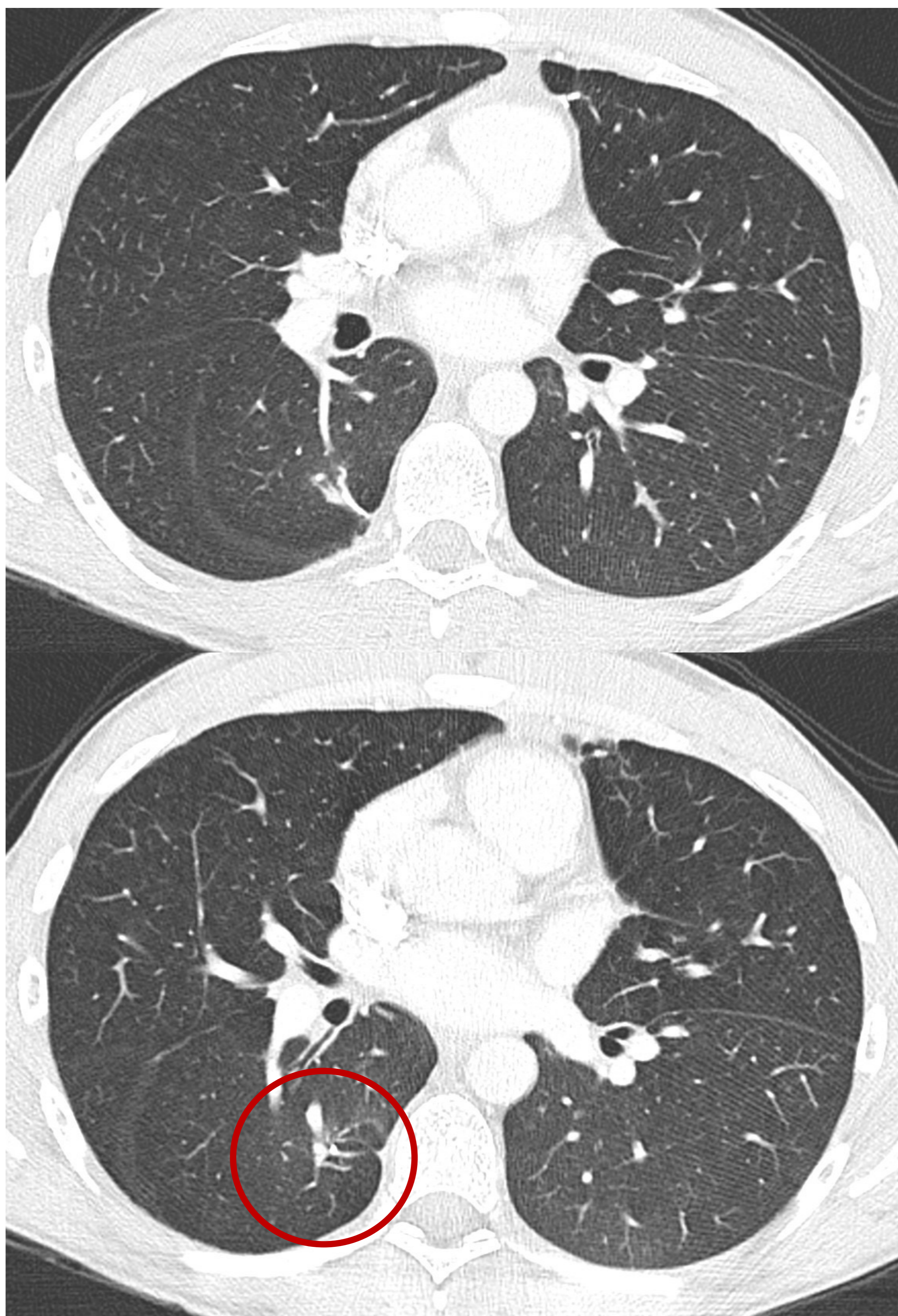


Imágenes de angio-TC de arterias pulmonares adquiridas con energía dual con reconstrucciones MIP en ventanas de pulmón y mediastino, en las que se identifican dilataciones de varias ramas arteriales ...????

En las imágenes de gammagrafía V/Q se observa un área de hipoperfusión posterobasal izquierdo, en relación con área de perfusión de origen sistémico??

Malformaciones vasculares pulmonares

- Mayoría de las MVPs son congénitas
 - 80-90% THH
 - Resto son casos esporádicos
 - Alguna otra enfermedad muy rara puede cursar con MVPs
- Adquiridas
 - Cirugía torácica
 - 25% pacientes con Glenn (conexión de vena cava superior con arteria pulmonar)
 - Trauma
 - Actinomicosis
 - Schistosomiasis
 - Síndrome hepatopulmonar
 - Metástasis



MVPs: Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

- 36% pacientes con única MVP
- **51-88%** pacientes con **MVPs múltiples**
- 15-50% pacientes con THH presentan MVPs
- Incidencia MVPs THH1 > THH2
- Sd Rendu-Osler-Weber
- Enfermedad **autosómica dominante**
 - Mutaciones en genes Endoglin (ENG) y Activin A receptor type II like 1 (ACRLV1)
 - Dos tipos:
 - THH1:
 - Mayor predisposición a MVPs
 - Shunt importante 58%
 - THH2
 - Shunt importante 18%
- **Criterios de Curaçao** (recomendación 2011/2020 Guidelines Working Group Consensus):
 - Epistaxis recurrentes y espontáneas
 - Telangiectasias mucocutáneas en localizaciones típicas (labios, cavidad oral, dedos, nariz)
 - MVs viscerales (pulmonar, cerebral, hepática)
 - Telangiectasia espinal o gastrointestinal
 - Historia familiar (primer grado con THH o mutación)
- 3 o más criterio confirman diagnóstico
- 1 o más criterio deben considerarse sospechosos
 - Test genético
 - También en niños asintomáticos con progenitor diagnosticado

MVPs: Idiopáticas

- **Múltiples**
- **Bilaterales**
- Preferencia por **bases pulmonares**

MVPs y embarazo

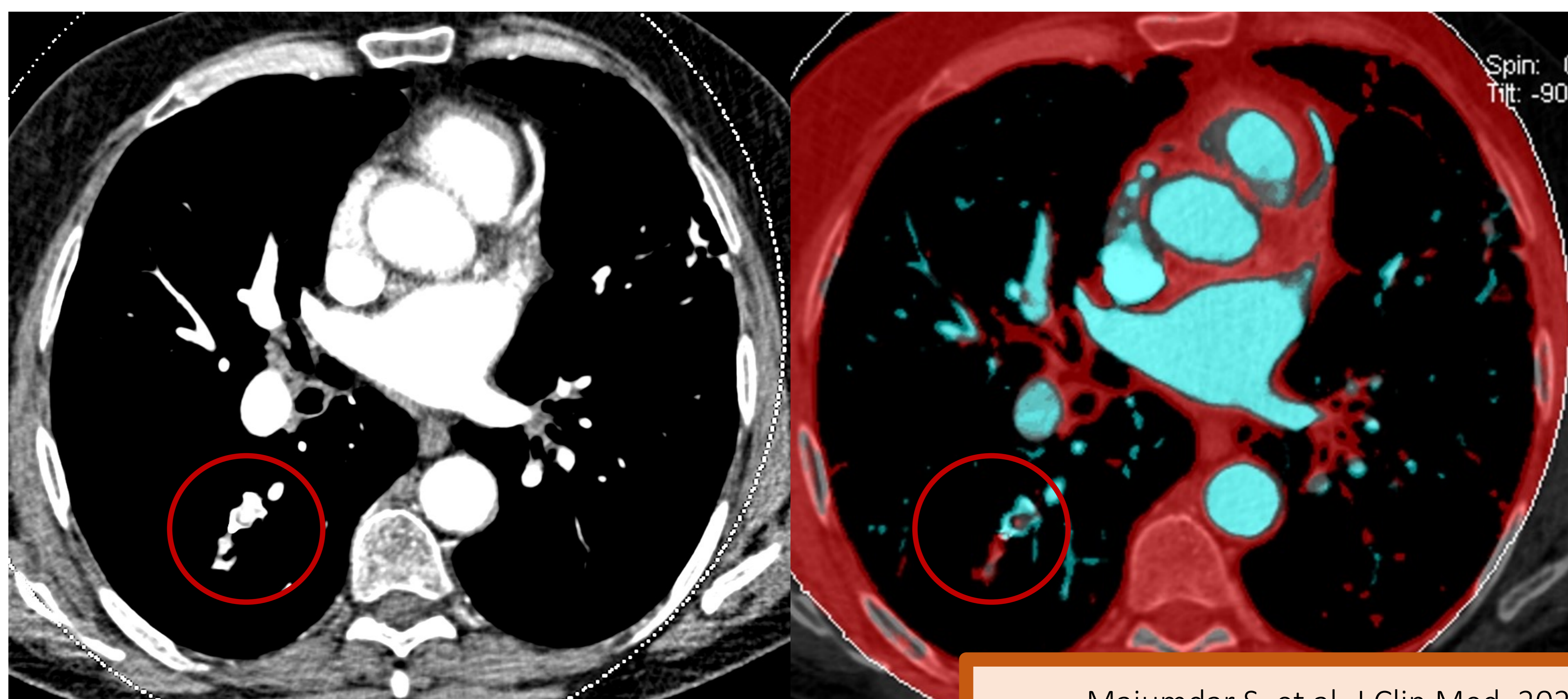
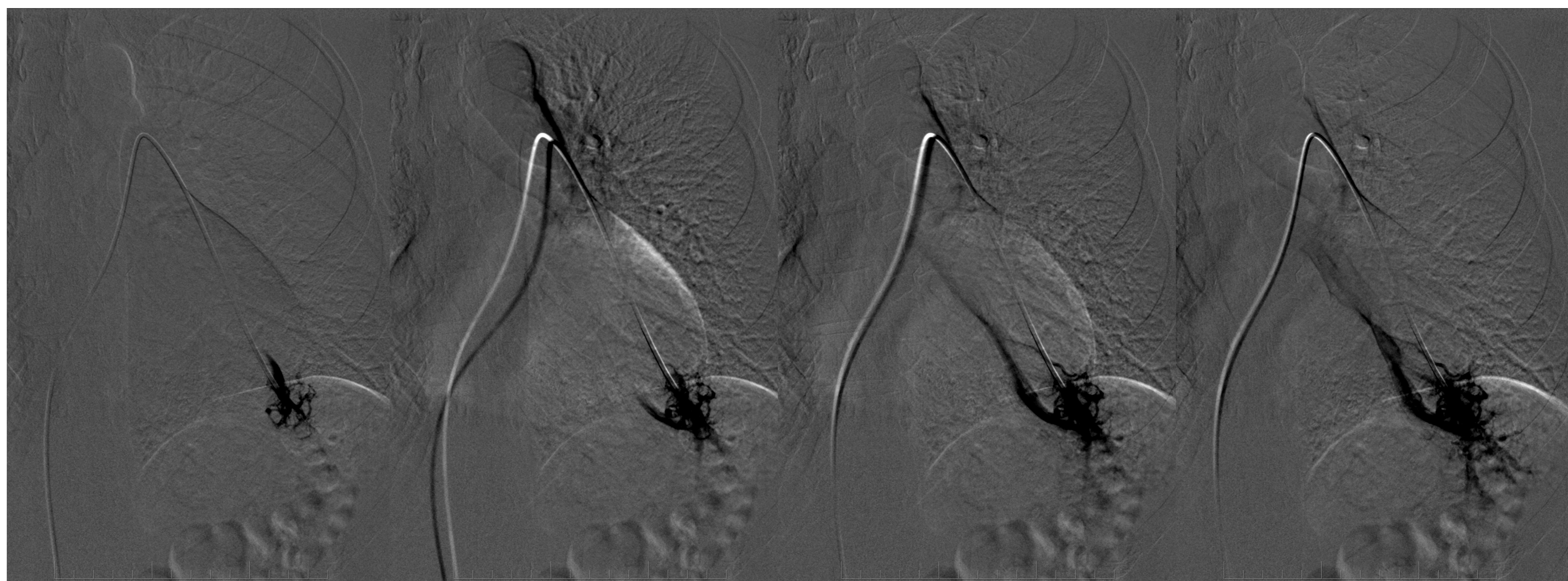
- Riesgo de complicaciones en embarazo es elevado
- **Si síntomas → Tratamiento** indicado en cualquier trimestre
- Embarazadas con sospecha deben someterse a **cribado con ECO o TC baja dosis**
- Seguimiento idéntico a población general

THH e Hipertensión Portal (HTP)

- 1,5-13%
- En MV hepáticas por fallo cardíaco
- Tratamiento en pacientes con **HTP leve o moderada**
- **Contraindicado en casos graves**
 - Incremento HTP

MVPs: Tratamiento

- **Embolización**
 - 75% éxito
- Cirugía en casos rebeldes o en MVP difusa
 - Lobectomía
- **Fracaso embolización 25%**
 - Recanalización 88-91%
 - Reperusión: 9%
 - Arterias accesorias no embolizadas
 - Forma más frecuente en MVPs complejas
 - Conexión con arterias sistémicas: 3%
 - Shunt izquierda-izquierda: no riesgo émbolo paradójico. Riesgo de rotura y hemoptisis.



Seguimiento por TC

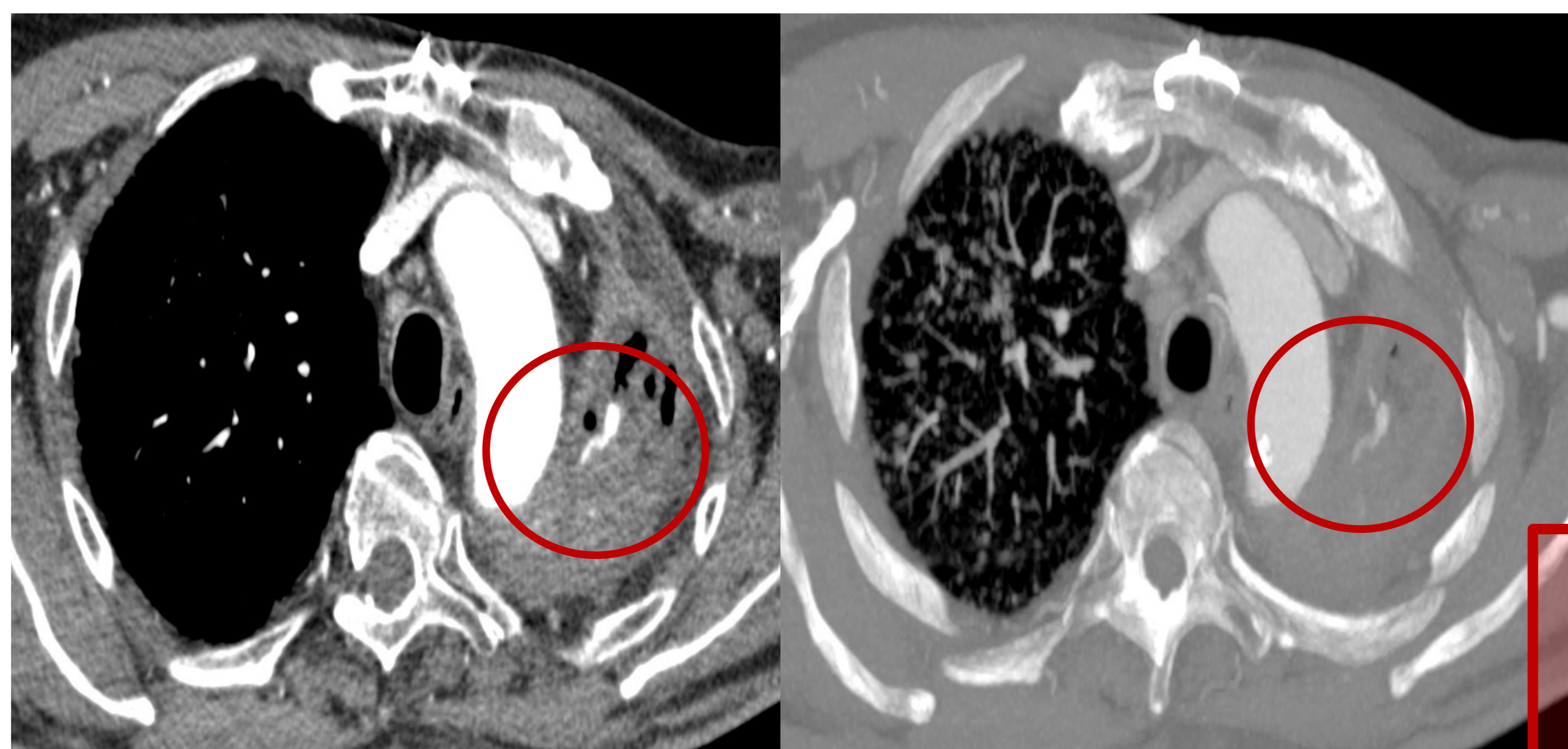
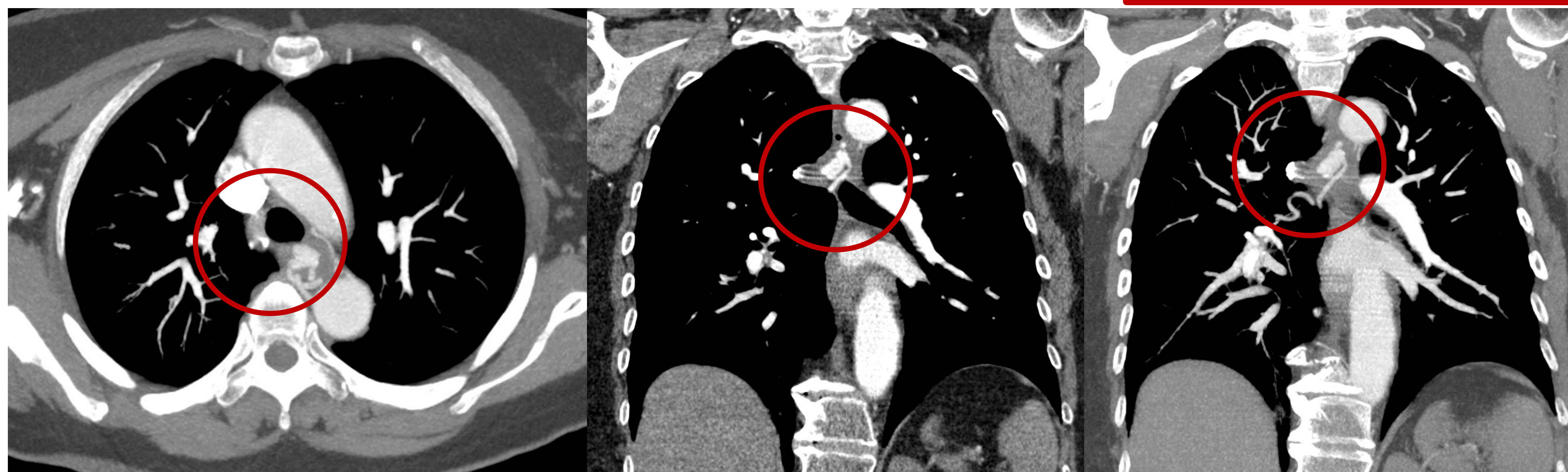
- Cada 5-10 años en pacientes jóvenes con cribado negativo inicial
- Pacientes con **MVP con arteria <3 mm o MVP microscópica:**
 - 1-5 años según cada caso
- En pacientes con **MVPs tratadas:**
 - 6 meses postratamiento
 - Cada 3-5 años:
 - Detectar fallo embolización
 - Reperusión del saco aneurismático
 - Crecimiento otra MVP

Dx diferencial MVP

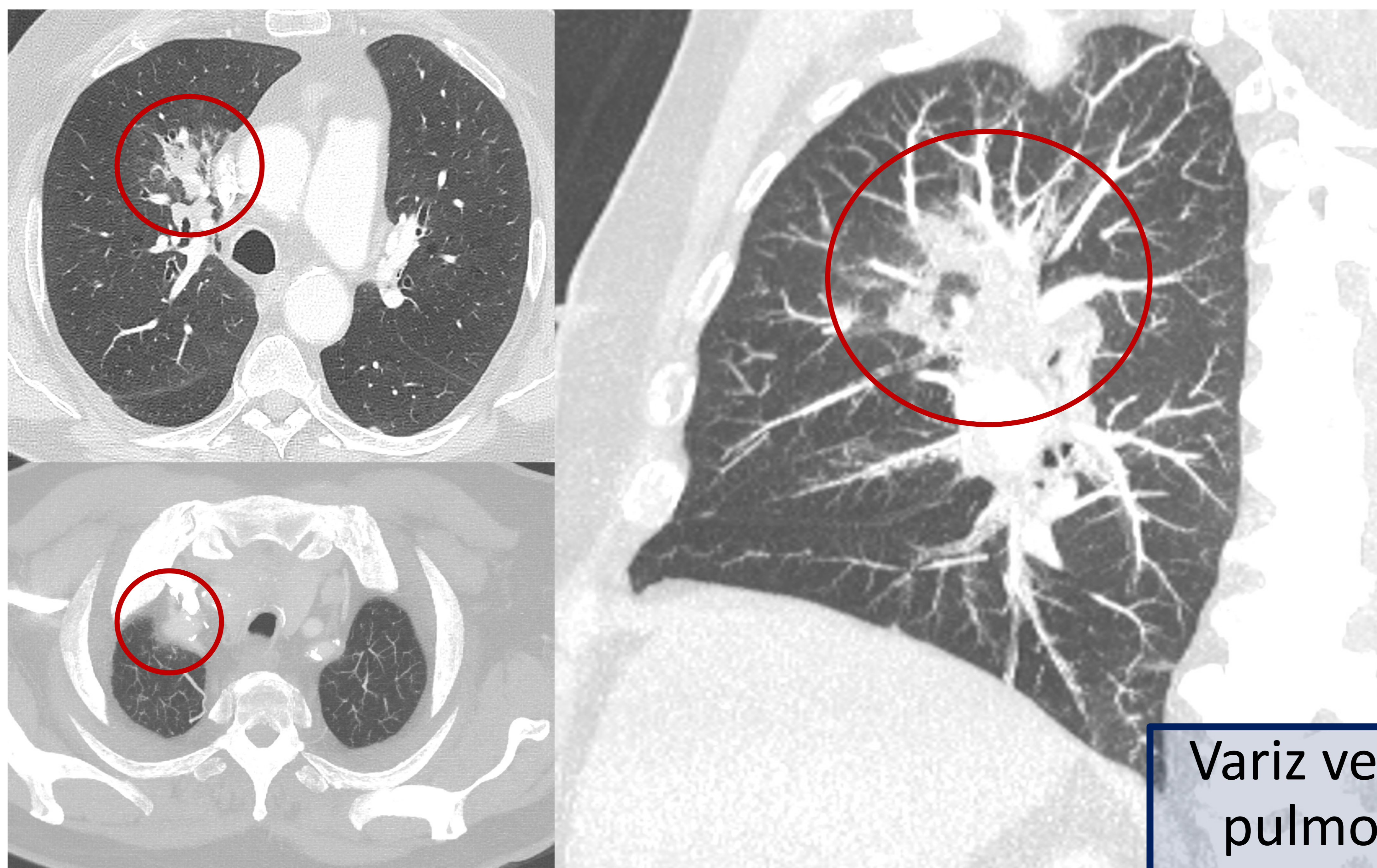
- Aneurisma arteria pulmonar / bronquial
- Variz venosa pulmonar
- Broncocele /Atresia bronquial
- Metástasis hipervasculares
- Metástasis con vaso aferente
- MVPs like:
 - Irrigación sistémica de pulmón normal
 - Hemangioma intratorácico

Dx diferencial MVP

Aneurisma
arteria bronquial



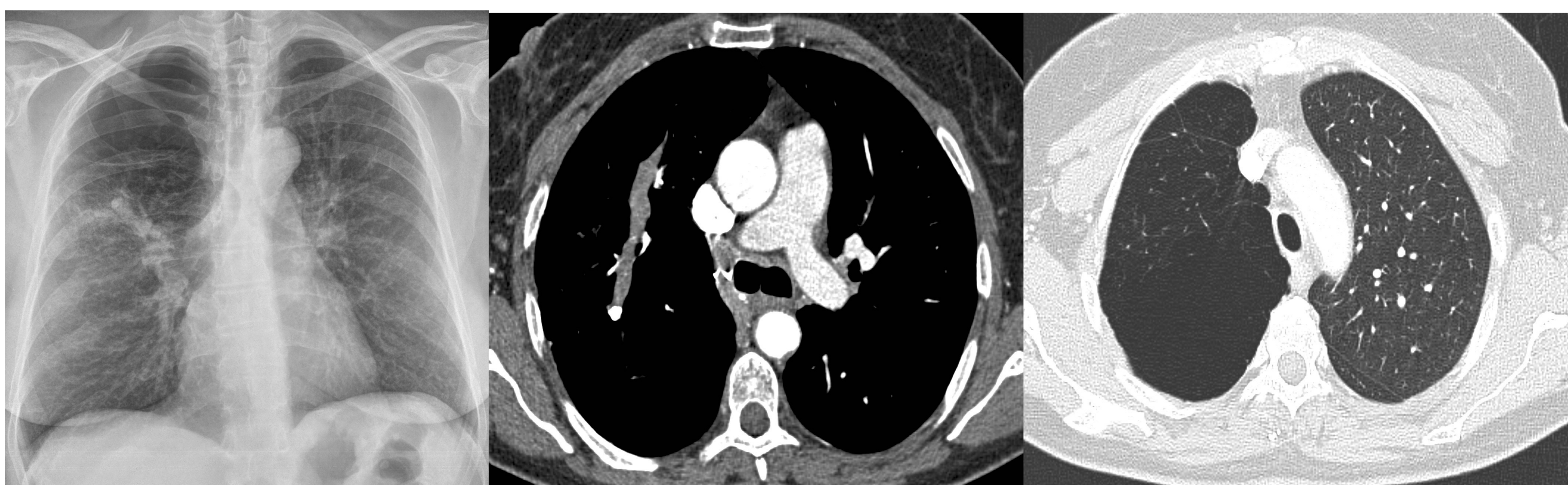
Aneurisma
arteria
pulmonar



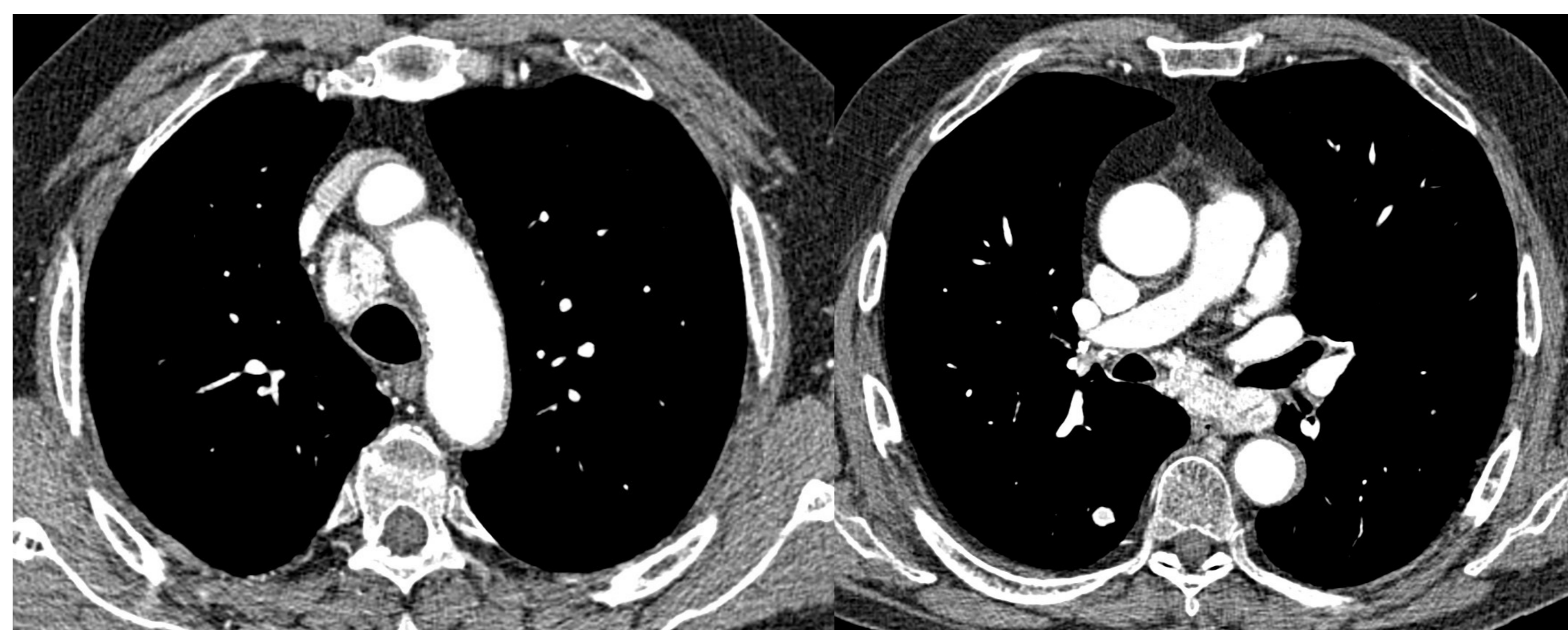
Variz venosa
pulmonar

Dx diferencial MVP

Atresia bronquial



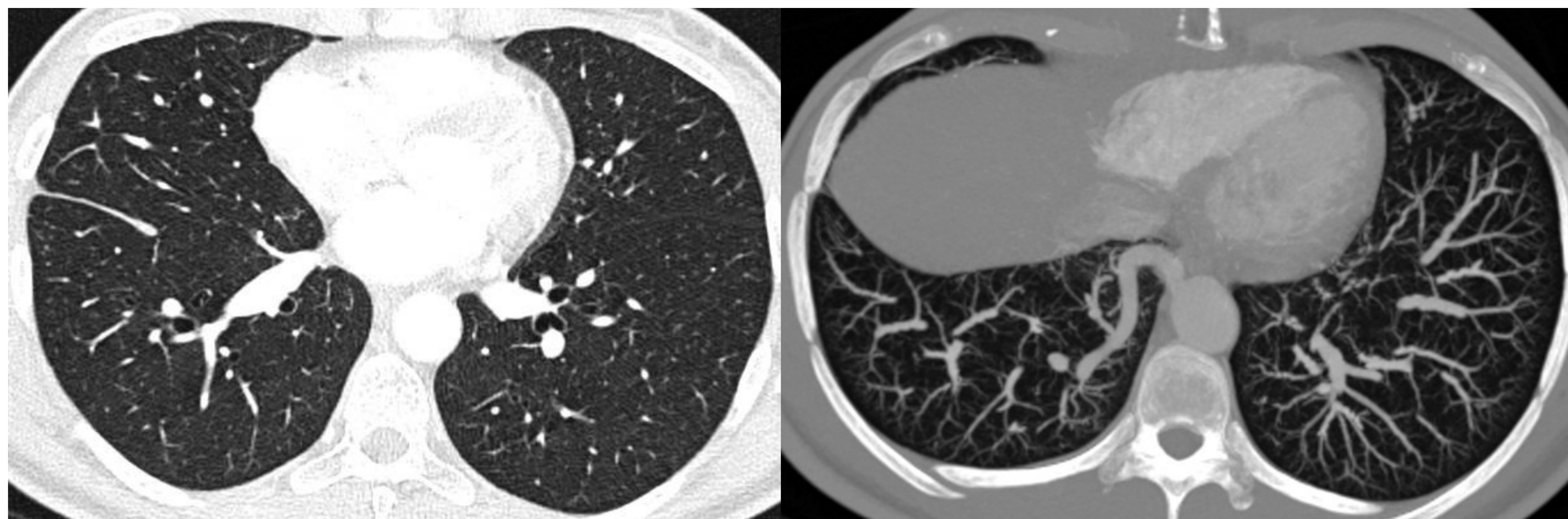
Metástasis hipervasculares



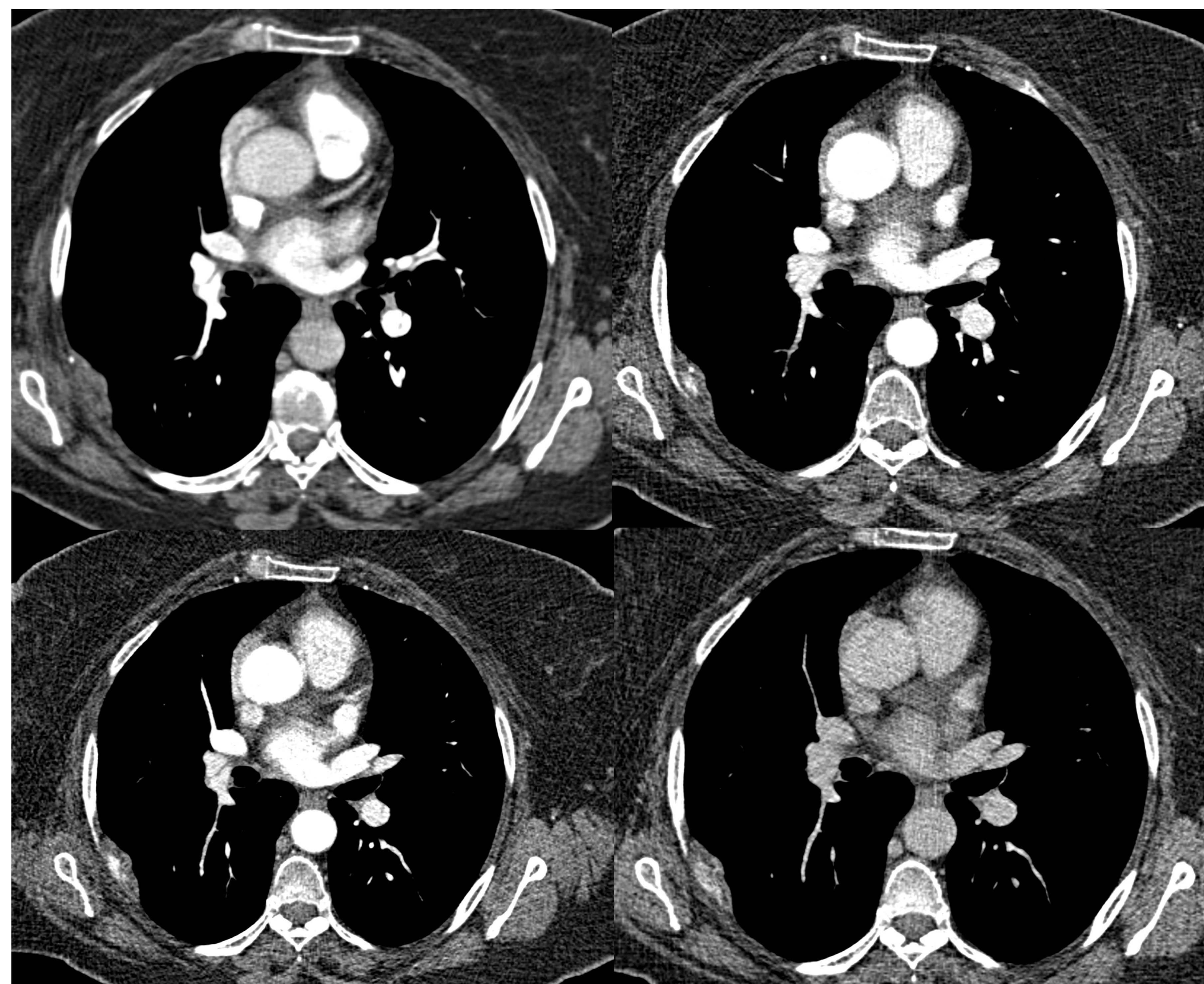
Irrigación sistémica del parénquima pulmonar



Dx diferencial MVP



Irrigación sistémica del parénquima pulmonar asociada a diafragma accesorio

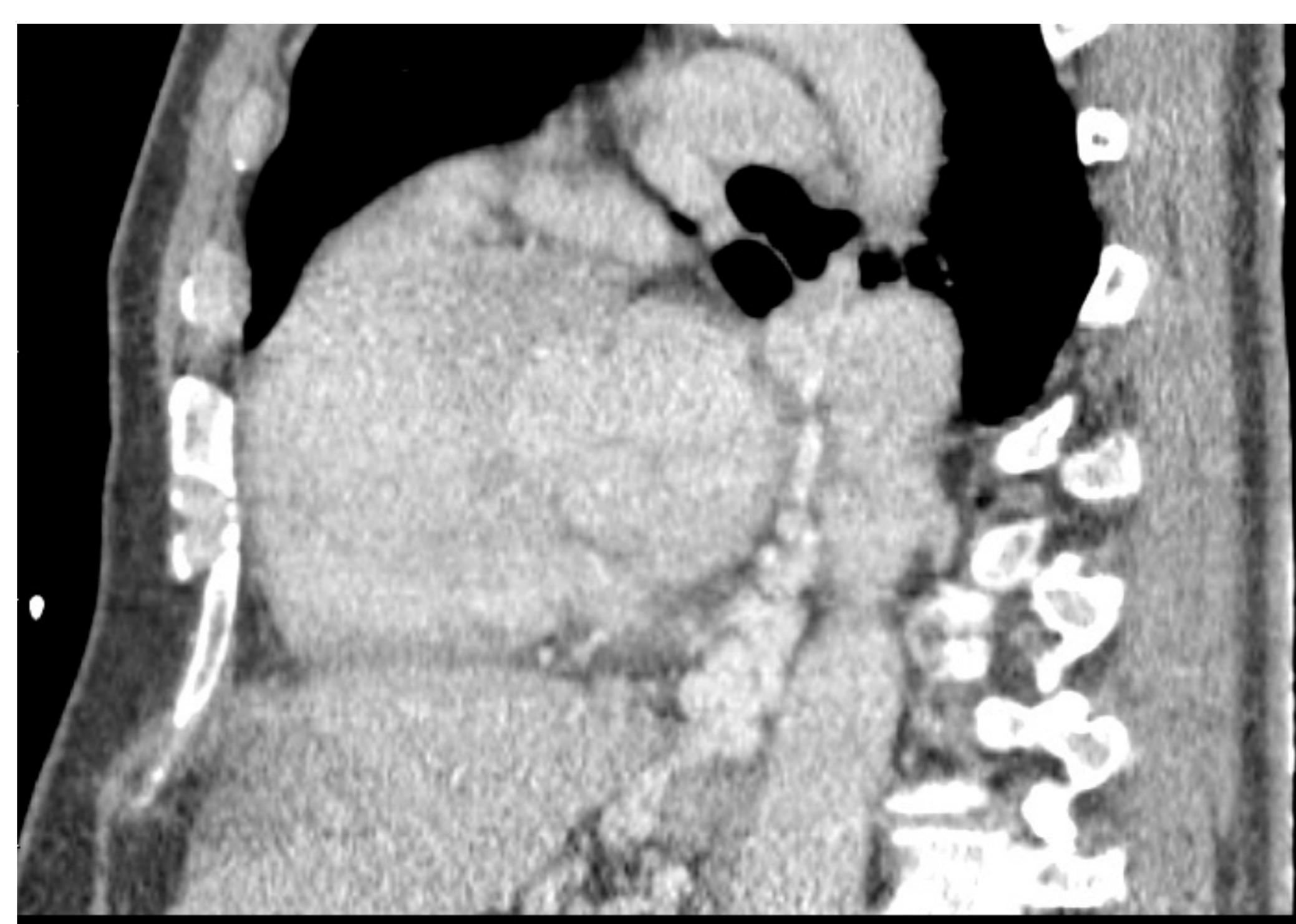


Hemangioma pleural

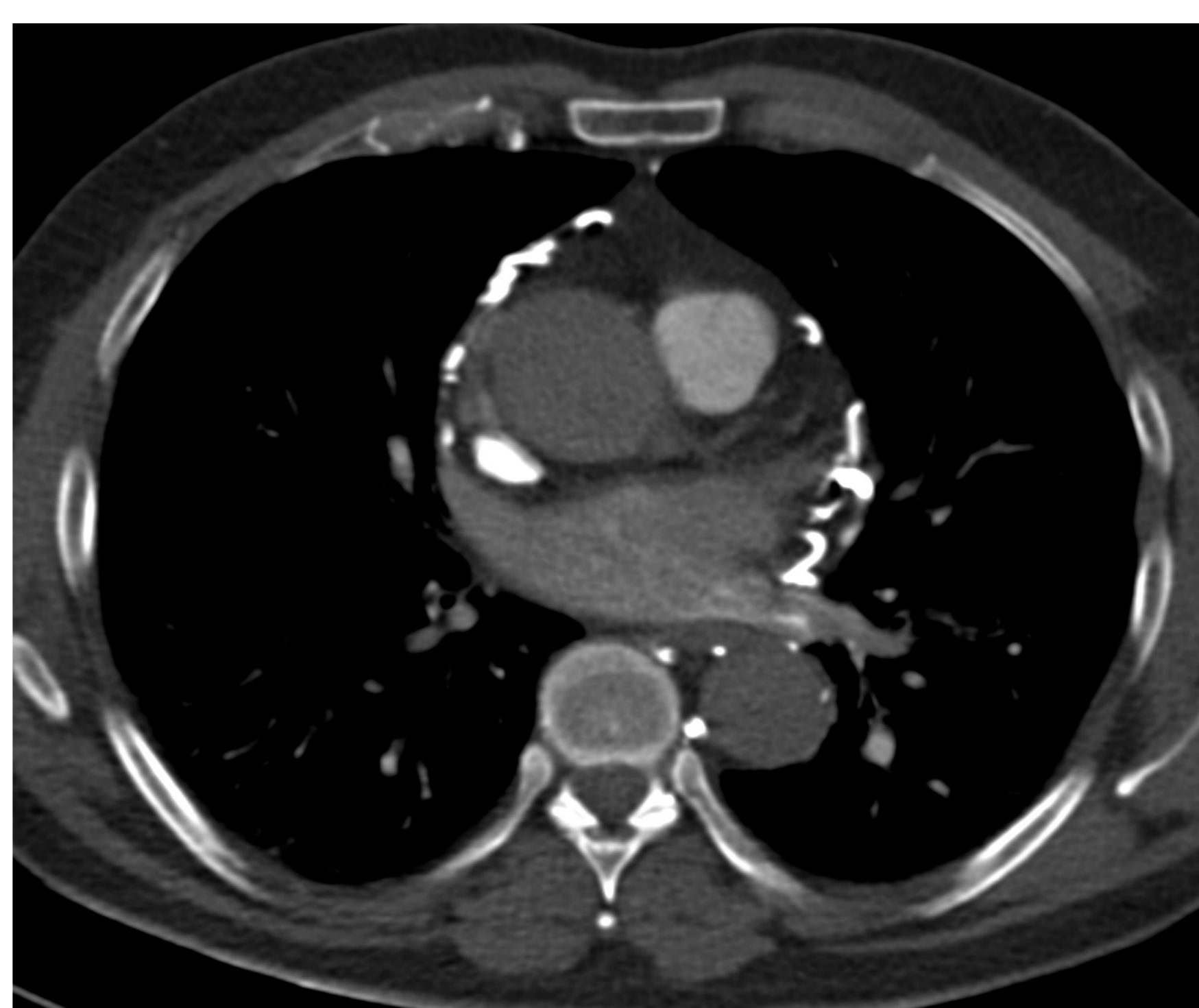
Otras comunicaciones A-V

- Venas mediastínicas con venas pulmonares
- Vena cava superior izquierda a aurícula izquierda
- Complejo secuestro
- Drenaje venoso anómalo parcial
 - Dual
- Síndrome veno-lobar congénito

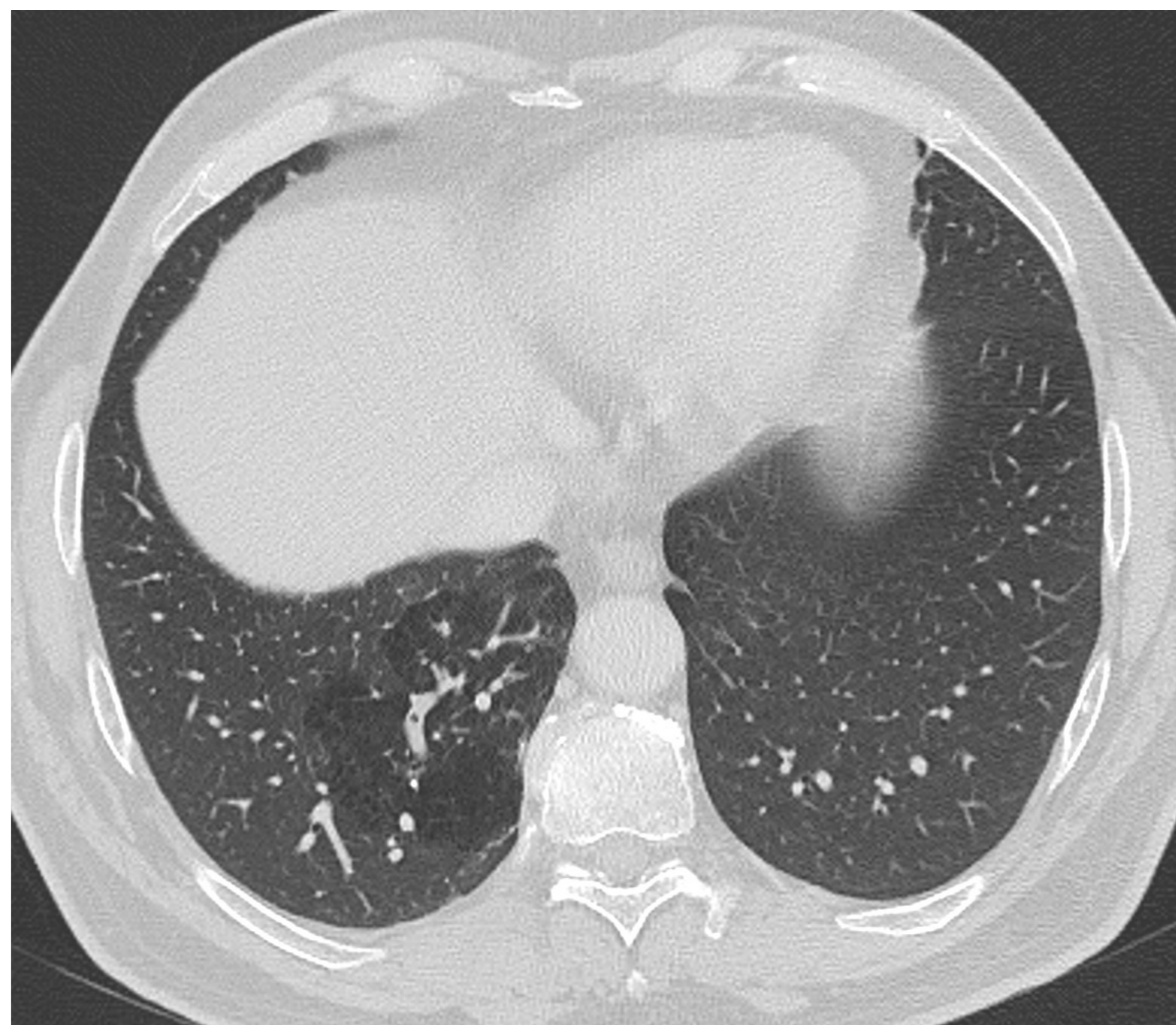
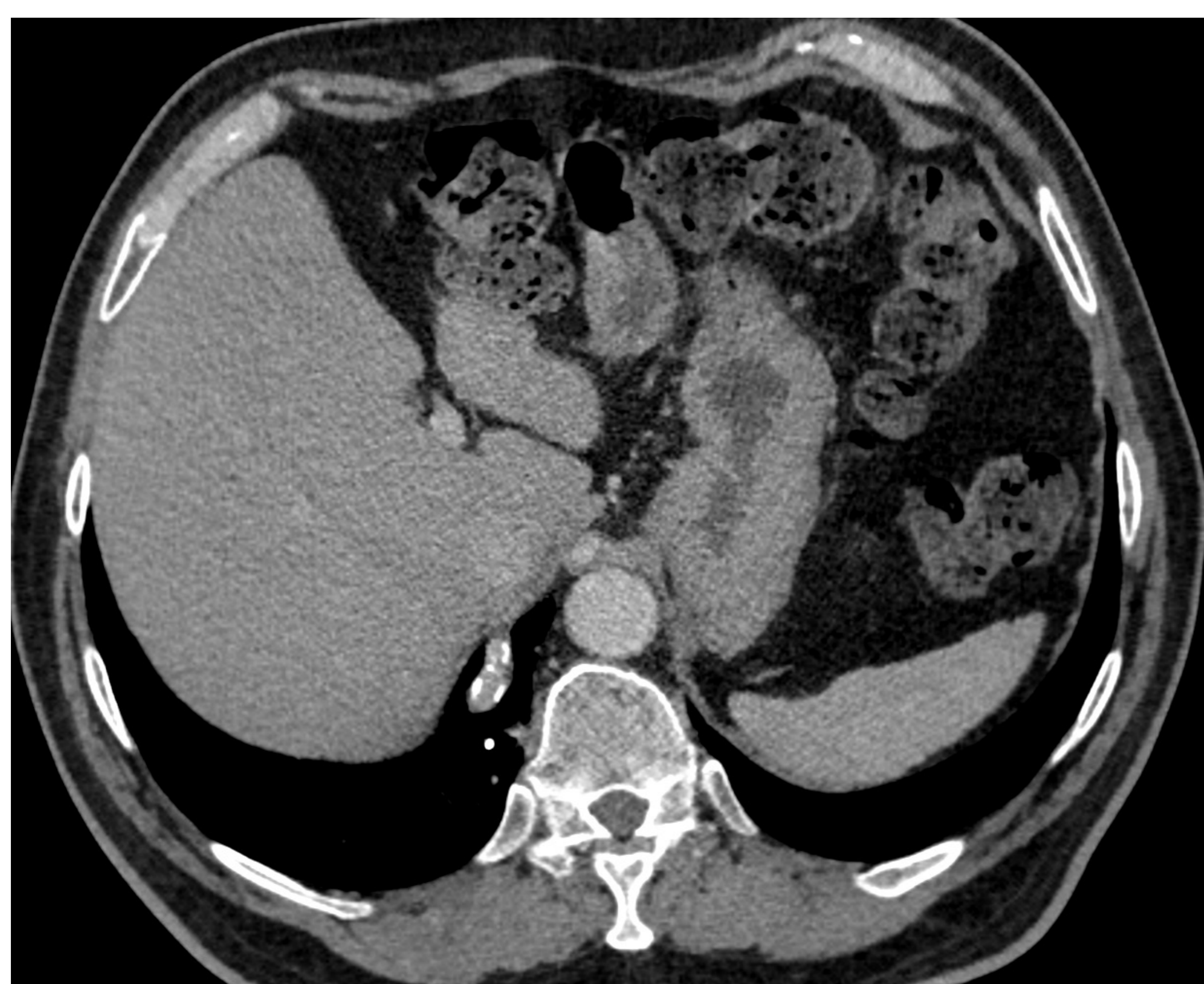
Otras comunicaciones intrapulmonares



Conexión varices
esofágicas con vena
pulmonar

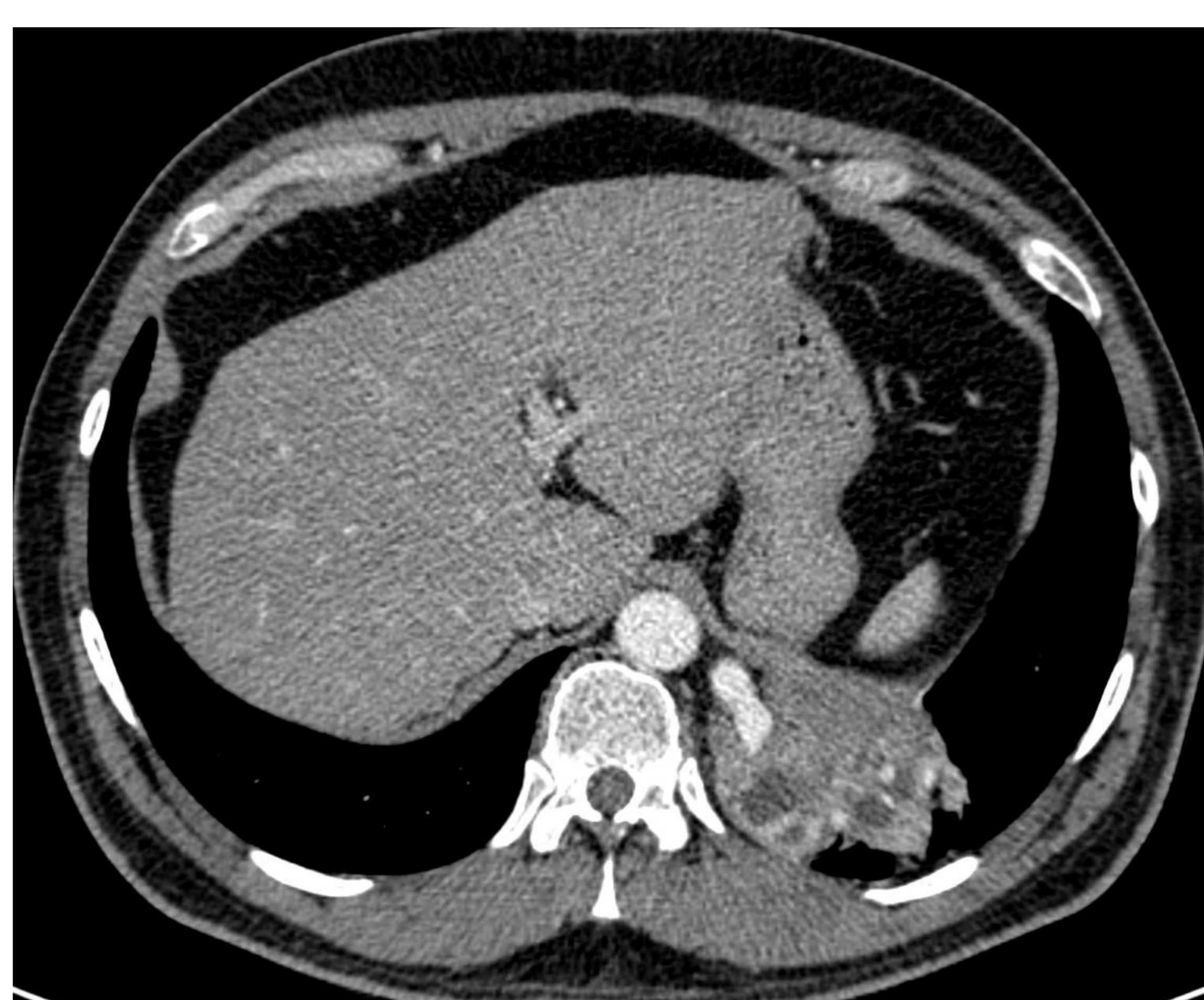
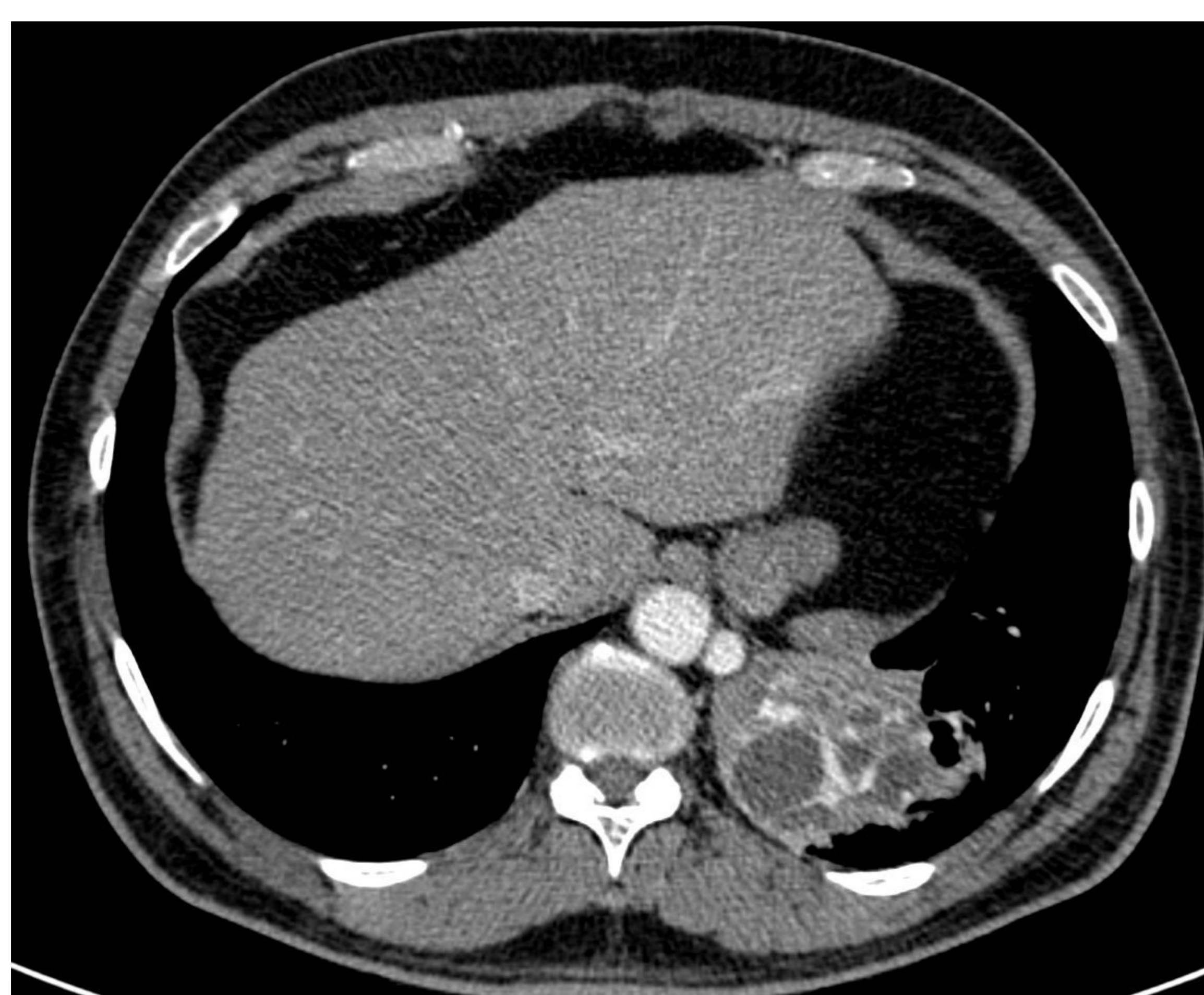


Conexión venas
mediastínicas con
vena pulmonar

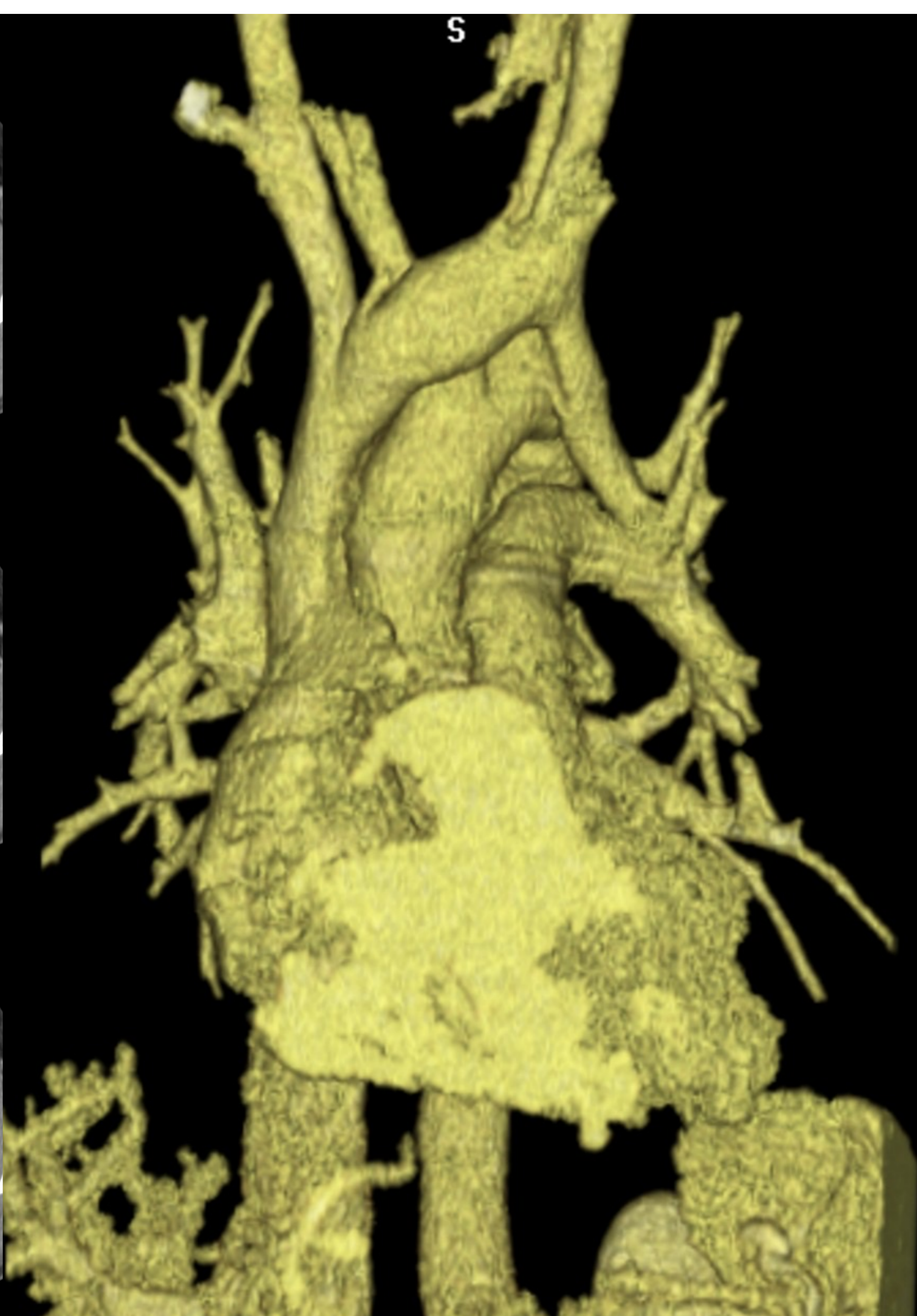
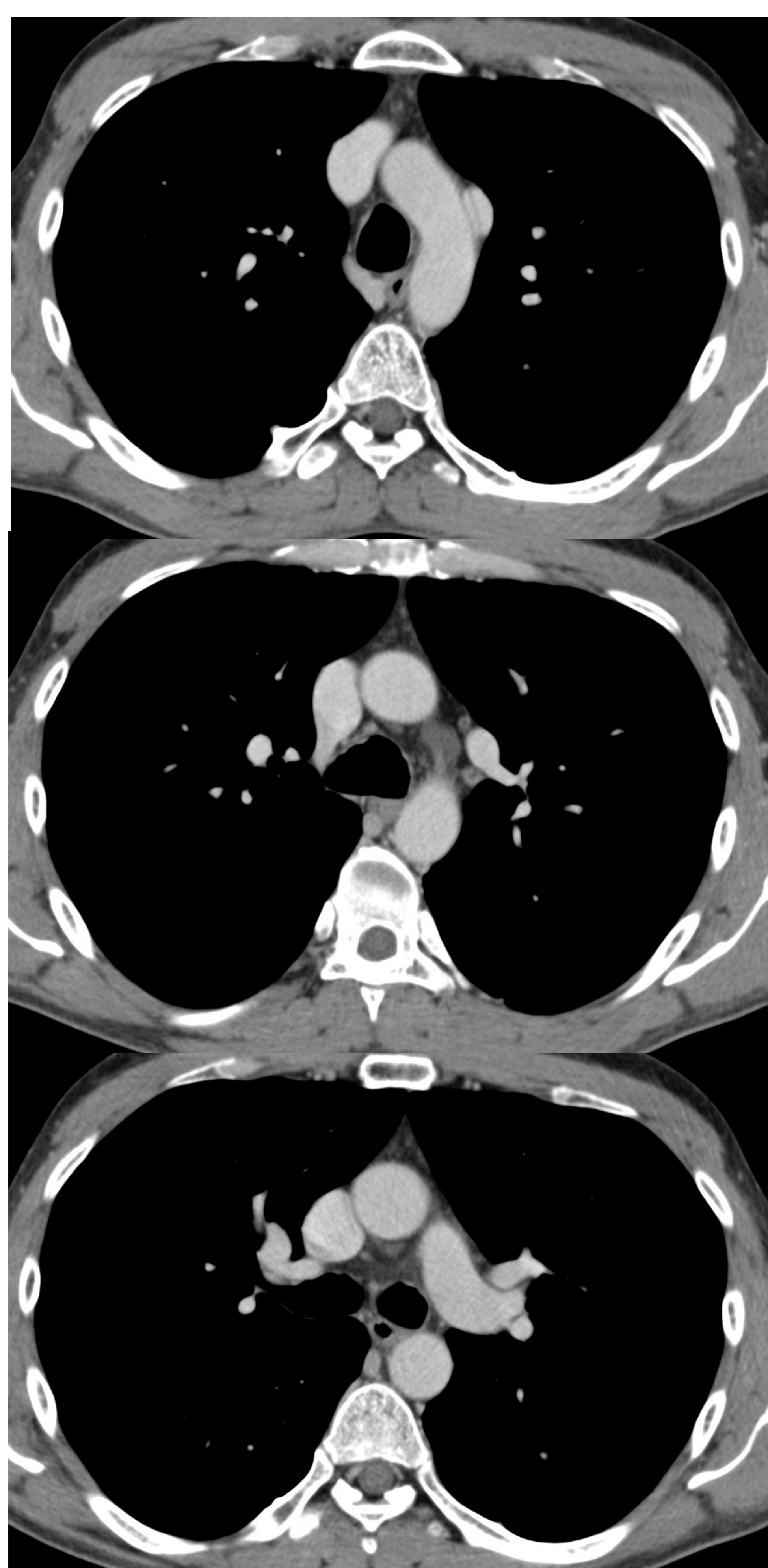


Secuestro
intralobar asociado
a atresia bronquial

Otras comunicaciones intrapulmonares

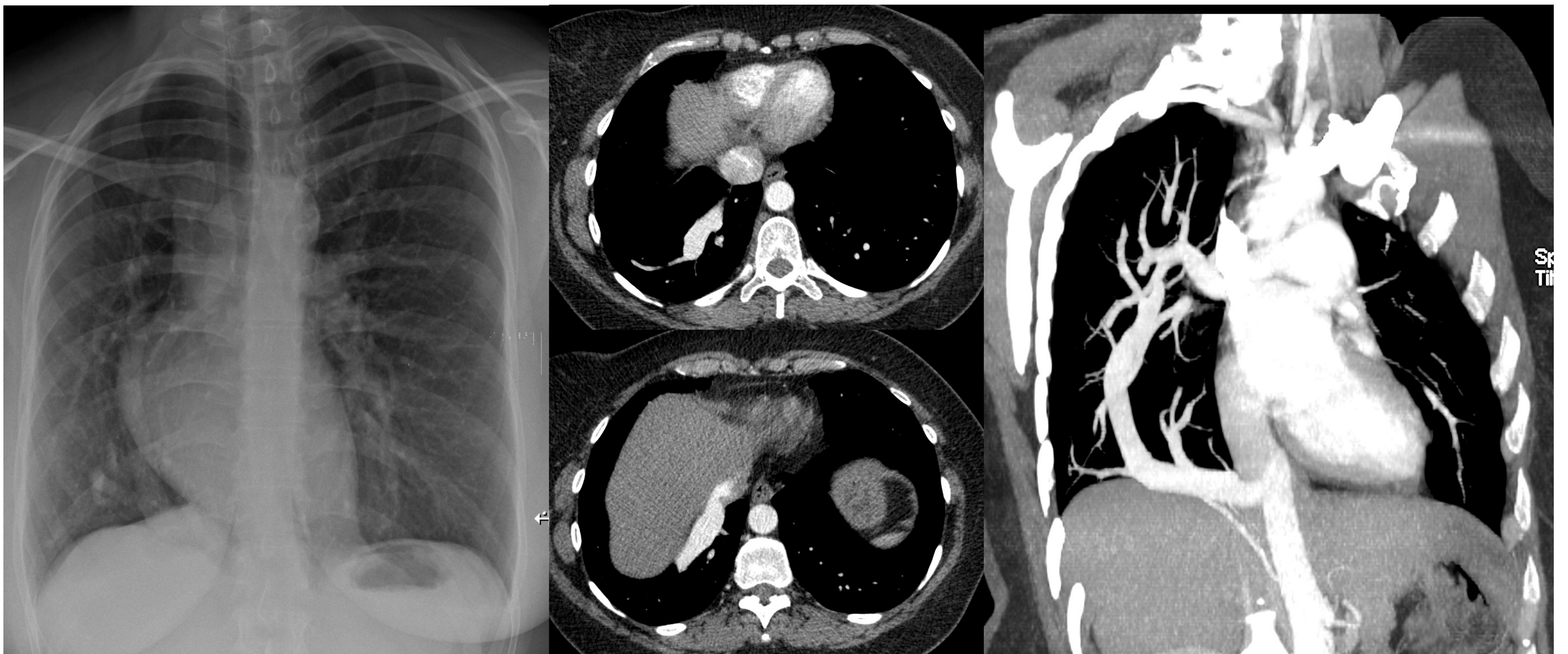


Secuestro intralobar asociado a malformación broncopulmonar



Drenaje venoso pulmonar anómalo parcial

Otras comunicaciones intrapulmonares



Síndrome venolobar
congénito

Conclusiones

MVPs son **infrecuentes**.

Diagnóstico mediante **eco transtorácica con contraste y/o TC tórax**.

Informe radiológico:

- Número
- Simple o compleja
- Diámetro de las arterias aferentes
 - 2-3 cm proximal a la comunicación
 - Siempre después de cualquier otra emergencia vascular
 - Ventana de mediastino
- Incluir abdomen superior (hígado, páncreas, riñones y tracto GI)
- Comunicación anómala entre una vena y una arteria
- Clasificación
 - Simple
 - Compleja

Tratamiento: Embolización

Es necesario individualizar el seguimiento en función de diagnóstico y tratamiento.

Referencias

1. Cherian SV, Kumar A, Ocazionez D, Estrada-Y-Martin RM, Restrepo CS. Developmental lung anomalies in adults: A pictorial review. *Respir Med.* 2019 Aug;155:86-96. doi: 10.1016/j.rmed.2019.07.011. Epub 2019 Jul 11. PMID: 31326738.
2. Saboo SS, Chamarthy M, Bhalla S, Park H, Sutphin P, Kay F, Battaile J, Kalva SP. Pulmonary arteriovenous malformations: diagnosis. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2018 Jun;8(3):325-337. doi: 10.21037/cdt.2018.06.01. PMID: 30057879; PMCID: PMC6039795.
3. Tellapuri S, Park HS, Kalva SP. Pulmonary arteriovenous malformations. *Int J Cardiovasc Imaging.* 2019 Aug;35(8):1421-1428. doi: 10.1007/s10554-018-1479-x. Epub 2018 Nov 1. PMID: 30386957.
4. White RI Jr, Lynch-Nyhan A, Terry P, Buescher PC, Farmlett EJ, Charnas L, Shuman K, Kim W, Kinnison M, Mitchell SE. Pulmonary arteriovenous malformations: techniques and long-term outcome of embolotherapy. *Radiology.* 1988 Dec;169(3):663-9. doi: 10.1148/radiology.169.3.3186989. PMID: 3186989.
5. Kjeldsen AD, Oxhøj H, Andersen PE, Elle B, Jacobsen JP, Vase P. Pulmonary arteriovenous malformations: screening procedures and pulmonary angiography in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Chest.* 1999 Aug;116(2):432-9. doi: 10.1378/chest.116.2.432. PMID: 10453873.
6. Chiao D, Monceaux S, Krishnaraj A, Hanley M. Impact of the Professional Component MPPR Policy on Interdivisional Finances in an Academic Radiology Department. *J Am Coll Radiol.* 2016 Mar;13(3):274-8. doi: 10.1016/j.jacr.2015.06.043. Epub 2015 Oct 23. PMID: 26507821.
7. Velthuis S, Vorselaars VMM, van Gent MWF, Westermann CJJ, Snijder RJ, Mager JJ, Post MC. Role of transthoracic contrast echocardiography in the clinical diagnosis of hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Chest.* 2013 Dec;144(6):1876-1882. doi: 10.1378/chest.13-0716. PMID: 23907523.
8. Velthuis S, Buscarini E, Gossage JR, Snijder RJ, Mager JJ, Post MC. Clinical implications of pulmonary shunting on saline contrast echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr.* 2015 Mar;28(3):255-63. doi: 10.1016/j.echo.2014.12.008. Epub 2015 Jan 23. PMID: 25623000.
9. From the American Association of Neurological Surgeons (AANS), American Society of Neuroradiology (ASNR), Cardiovascular and Interventional Radiology Society of Europe (CIRSE), Canadian Interventional Radiology Association (CIRA), Congress of Neurological Surgeons (CNS), European Society of Minimally Invasive Neurological Therapy (ESMINT), European Society of Neuroradiology (ESNR), European Stroke Organization (ESO), Society for Cardiovascular Angiography and Interventions (SCAI), Society of Interventional Radiology (SIR), Society of NeuroInterventional Surgery (SNIS), and World Stroke Organization (WSO); Sacks D, Baxter B, Campbell BCV, Carpenter JS, Cognard C, Dippel D, Eesa M, Fischer U, Hausegger K, Hirsch JA, Shazam Hussain M, Jansen O, Jayaraman MV, Khalessi AA, Kluck BW, Lavine S, Meyers PM, Ramee S, Rüfenacht DA, Schirmer CM, Vorwerk D. Multisociety Consensus Quality Improvement Revised Consensus Statement for Endovascular Therapy of Acute Ischemic Stroke. *Int J Stroke.* 2018 Aug;13(6):612-632. doi: 10.1177/1747493018778713. Epub 2018 May 22. PMID: 29786478. Circo S, Gossage JR. Pulmonary vascular complications of hereditary haemorrhagic telangiectasia. *Curr Opin Pulm Med.* 2014 Sep;20(5):421-8. doi: 10.1097/MCP.000000000000076. PMID: 25032812.

Referencias

10. Faughnan ME, Mager JJ, Hetts SW, Palda VA, Lang-Robertson K, Buscarini E, Deslandres E, Kasthuri RS, Lausman A, Poetker D, Ratjen F, Chesnutt MS, Clancy M, Whitehead KJ, Al-Samkari H, Chakinala M, Conrad M, Cortes D, Crocione C, Darling J, de Gussem E, Derksen C, Dupuis-Girod S, Foy P, Geisthoff U, Gossage JR, Hammill A, Heimdal K, Henderson K, Iyer VN, Kjeldsen AD, Komiyama M, Korenblatt K, McDonald J, McMahon J, McWilliams J, Meek ME, Mei-Zahav M, Olitsky S, Palmer S, Pantalone R, Piccirillo JF, Plahn B, Porteous MEM, Post MC, Radovanovic I, Rochon PJ, Rodriguez-Lopez J, Sabba C, Serra M, Shovlin C, Sprecher D, White AJ, Winship I, Zarrabeitia R. *Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia*. *Ann Intern Med*. 2020 Dec 15;173(12):989-1001. doi: 10.7326/M20-1443. Epub 2020 Sep 8. PMID: 32894695.
11. Contegiacomo A, Del Ciello A, Rella R, Attempati N, Coppolino D, Larici AR, Di Stasi C, Marano G, Manfredi R. *Pulmonary arteriovenous malformations: what the interventional radiologist needs to know*. *Radiol Med*. 2019 Oct;124(10):973-988. doi: 10.1007/s11547-019-01051-7. Epub 2019 Jun 17. PMID: 31209790.
12. Majumdar S, McWilliams JP. *Approach to Pulmonary Arteriovenous Malformations: A Comprehensive Update*. *J Clin Med*. 2020 Jun 19;9(6):1927. doi: 10.3390/jcm9061927. PMID: 32575535; PMCID: PMC7356967.
13. Abdel Aal AK, Eason J, Moawad S, Mahmoud K, Hamed BF, Massoud MO, Ertel N, Gunn A, Oser R, Saddekni S. *Persistent Pulmonary Arteriovenous Malformations: Percutaneous Embolotherapy*. *Curr Probl Diagn Radiol*. 2018 Nov;47(6):428-436. doi: 10.1067/j.cpradiol.2017.09.006. Epub 2017 Sep 21. PMID: 29103837.