

## Malformação venosa associada a hiperelasticidade cutânea e atrofia do tecido subcutâneo

### *Venous malformation associated with skin hyperelasticity and subcutaneous atrophy*

Ana Julia de Deus Silva<sup>1</sup>, Ricardo Virgínio dos Santos<sup>1</sup>, Salvador José de Toledo Arruda Amato<sup>2</sup>, Alexandre Campos Moraes Amato<sup>1,2</sup>

#### Resumo

A rigidez da parede venosa pode aumentar em síndromes em que há uma redução da quantidade de elastina, ocasionando malformações venosas mesmo em indivíduos que possuem mosaicismos para tais síndromes. Casos com apresentação de afecções colagenosas em áreas delimitadas não foram descritos na literatura. O paciente apresentava lesão bem delimitada em região anteromedial da coxa com aumento de elasticidade e presença de vasos tortuosos apenas no local da lesão, não apresentando nenhuma síndrome colagenosa. Foi realizada uma biópsia que evidenciou alterações em relação ao padrão das fibras elásticas e proliferação de vasos sanguíneos. A malformação venosa foi tratada satisfatoriamente com embolização. As doenças do colágeno causam hiperextensibilidade cutânea, o que provoca flacidez e propicia traumas. As colagenoses bem delimitadas são raras, pois geralmente esse grupo de doenças envolve acometimento sistêmico. As malformações vasculares podem ocorrer em diversas doenças do colágeno, mas de forma generalizada e não localizada, e uma explicação para isso seria o mosaicismos genético.

**Palavras-chave:** anormalidades da pele; doenças vasculares; dermatopatias vasculares; malformações vasculares; doenças do colágeno.

#### Abstract

In syndromes that involve reduced quantities of elastin, the rigidity of vein walls may be increased, causing venous malformations, even in people who have mosaicism for these syndromes. There are no previous descriptions in the literature of collagen diseases presenting in specific, delimited areas. The patient described here presented with a lesion restricted to a well-defined area of the anteromedial thigh, in which elasticity was increased and vessels were tortuous, in the area of the lesion only, and with no other signs of collagen syndromes. A biopsy was conducted and the findings included changes to the normal arrangement of the elastic fibers and proliferation of blood vessels. The venous malformation was treated satisfactorily by embolization. Collagen diseases can cause cutaneous hyperextensibility, provoking flaccidity and a propensity to traumatism. Connective tissue diseases restricted to well-delimited areas are rare, since this group of diseases usually has systemic involvement. Vascular malformations can be seen in many different collagen diseases, but with generalized rather than localized presentation. One possible explanation for the case described here is genetic mosaicism.

**Keywords:** skin abnormalities; vascular diseases; vascular dermatopathies; vascular malformations; collagen diseases.

<sup>1</sup> Universidade de Santo Amaro – UNISA, Cirurgia Vascular, São Paulo, SP, Brasil.

<sup>2</sup> Amato – Instituto de Medicina Avançada, Departamento de Cirurgia Vascular, São Paulo, SP, Brasil.

Fonte de financiamento: Nenhuma.

Conflito de interesse: Os autores declararam não haver conflitos de interesse que precisam ser informados.

Submetido em: Outubro 03, 2015. Aceito em: Novembro 16, 2015.

O estudo foi realizado na Universidade de Santo Amaro (UNISA), São Paulo, SP, Brasil.

## INTRODUÇÃO

As malformações venosas são anomalias vasculares congênicas decorrentes de erros difusos no desenvolvimento embrionário que resultam em uma evolução inadequada do sistema vascular venoso e/ou arterial<sup>1</sup>. Uma significativa redução do teor de elastina pode ocasionar um aumento da rigidez da parede venosa, o que pode ocorrer nas alterações do colágeno<sup>2</sup>. O mosaicismismo genético é definido pela presença de inúmeras populações celulares com diferentes genótipos em um mesmo indivíduo<sup>3</sup>. A apresentação da doença do colágeno em áreas delimitadas não foi descrita previamente na literatura.

## RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 25 anos, apresentou lesão bem delimitada em região anteromedial da coxa com atrofia do tecido subcutâneo. A lesão tinha 20 cm de diâmetro e estava associada ao aumento da elasticidade da pele apenas no local. Apresentava dilatações e tortuosidades dos vasos sanguíneos, sem estigmas da Síndrome de Marfan ou outras doenças do tecido conjuntivo, como Ehlers Danlos, linfoma subcutâneo de células T, osteogênese imperfeita ou pseudoxantoma elástico (Figura 1).

O eco-Doppler evidenciou refluxo de veia safena magna, dilatação varicosa de veias colaterais superficiais da coxa e alteração arterial. Foi demonstrada, através

da ressonância magnética, a presença de assimetria de coxas, afilamento do tecido subcutâneo em coxa esquerda no mesmo local da lesão visível no exame físico e músculo grácil com morfologia mais alongada e afilada em relação ao da coxa direita. Arteriografia evidenciou artéria femoral com borramento em terço distal de face medial e artéria femoral superficial com maior número de ramos. Não foi visualizado enchimento venoso precoce. Devido aos resultados inconclusivos, foram realizadas biópsias de pele e veia.

O exame anatomopatológico da biópsia da lesão evidenciou: pele com alteração do padrão de fibras elásticas na derme reticular, com predomínio de fibras finas do tipo pré-elásticas; tecido conjuntivo exibindo estruturas vasculares venosas com dilatação e tortuosidade; alteração usual de fibras elásticas e rarefação de fibras elásticas grossas; e proliferação de vasos sanguíneos dérmicos de pequeno calibre (Figura 2).

Foi realizada uma embolização de malformação venosa em face anterior de coxa com espuma de polidocanol 3%. Três meses após o tratamento, houve melhora subjetiva, segundo a própria paciente, de 80% no aspecto da lesão. No mês seguinte à reavaliação, foi realizada novamente embolização com espuma de polidocanol 3% (2 mL), com melhora significativa do aspecto venoso segundo o paciente, que se mostrou satisfeito com o resultado (Figura 3).



Figura 1. (a) Malformação venosa em região anteromedial da coxa; (b) Hiperelasticidade em região da malformação venosa.

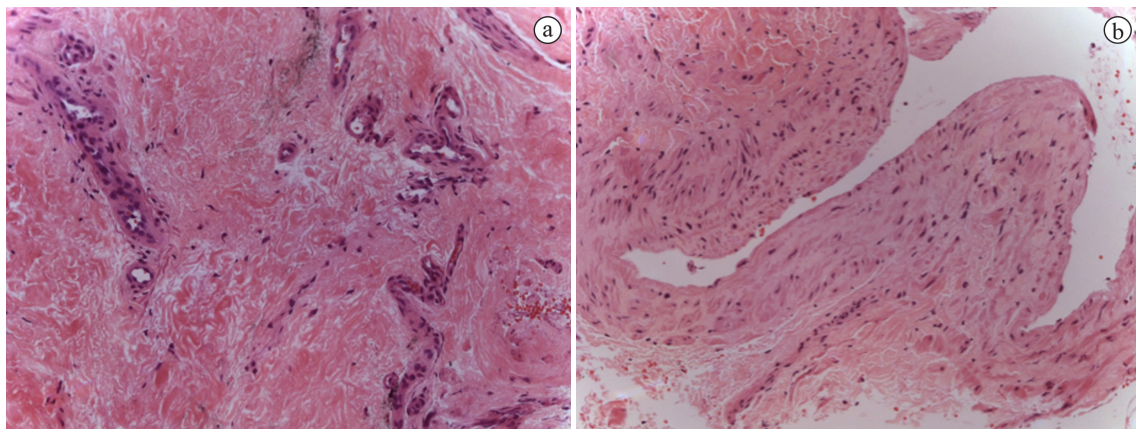


Figura 2. Lâminas da biópsia de pele e de malformação venosa. (a) Microscopia da derme reticular: alteração do padrão usual das fibras elásticas com predomínio de fibras finas do tipo pré-elásticas e áreas com rarefação de fibras elásticas grossas. Há também uma discreta proliferação de vasos sanguíneos dérmicos de pequeno calibre; (b) Microscopia da veia: tecido conjuntivo exibindo estruturas vasculares venosas com dilatação e tortuosidade da parede do vaso.



Figura 3. Resultado pós-operatório da embolização da malformação venosa.

## DISCUSSÃO

As doenças do tecido conjuntivo caracterizam-se pela diminuição da propriedade elástica das fibras de colágeno e por alterações na síntese e estrutura do tecido conjuntivo. Essa condição é possível devido a mutações genéticas específicas que ocorrem em cada doença. A hiperextensibilidade cutânea, com consequente flacidez e vulnerabilidade a traumatismos, é um dos sintomas clássicos das colagenoses<sup>4</sup>. Outras causas de pele elástica são pseudoxantoma elástico<sup>5</sup>, síndrome de Ehlers Danlos<sup>6</sup>, síndrome de Marfan<sup>7</sup>, osteogênese imperfeita<sup>8</sup> e linfoma subcutâneo de células de T.

O paciente relatado apresentava sinais de colagenoses em área delimitada, o que não é característico de doença sistêmica.

Os sintomas de uma malformação venosa estão relacionados ao seu tamanho e à sua distribuição – os mais observados são dor, inchaço e trombose<sup>1,9</sup>. Para delinear as malformações, utilizam-se a ressonância magnética e a venografia de injeção direta. O tratamento pode ser cirúrgico, não cirúrgico, uma combinação de ambos ou a escleroterapia<sup>10</sup>. A escleroterapia é utilizada para reduzir o tamanho da lesão e funciona como um suporte no pré-operatório ou como um complemento no pós-operatório. O agente esclerosante mais utilizado para o tratamento das malformações venosas é o polidocanol, benéfico por possuir baixas taxas de complicação.

## CONCLUSÃO

Alterações do colágeno com hiperextensibilidade cutânea, atrofia do tecido subcutâneo e malformação vascular podem ocorrer em diversas doenças genéticas, mas de forma generalizada e não localizada. Para que haja uma delimitação precisa desses sinais, as alterações teciduais devem ser restritas em área, e o mosaico genético pode explicar essa apresentação.

## REFERÊNCIAS

1. Cabrera J, Cabrera J Jr, Garcia-Olmedo MA, Redondo P. Treatment of venous malformations with sclerosant in microfoam form. *Arch Dermatol*. 2003;139(11):1409-16. <http://dx.doi.org/10.1001/archderm.139.11.1409>. PMID:14623700.
2. Gandhi RH, Irizarry E, Nackman GB, Halpern VJ, Mulcare RJ, Tilson MD. Analysis of the connective tissue matrix and proteolytic activity of primary varicose veins. *J Vasc Surg*. 1993;18(5):814-20. [http://dx.doi.org/10.1016/0741-5214\(93\)90336-K](http://dx.doi.org/10.1016/0741-5214(93)90336-K). PMID:8230568.

3. De S. Somatic mosaicism in healthy human tissues. *Trends Genet.* 2011;27(6):217-23. <http://dx.doi.org/10.1016/j.tig.2011.03.002>. PMID:21496937.
4. Callewaert B, Malfait F, Loeys B, De Paepe A. Ehlers-Danlos syndromes and marfan syndrome. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2008;22(1):165-89. <http://dx.doi.org/10.1016/j.berh.2007.12.005>. PMID:18328988.
5. Mayo Clinic [site na Internet]. Ehlers-Danlos syndrome. Rochester: Mayo Clinic; 2015 [citado 2015 out 03]. <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/ehlers-danlos-syndrome/basics/definition/con-20033656>
6. National Heart, Lung, and Blood Institute – NHLBI [site na Internet]. What is Marfan syndrome? Bethesda: NHLBI; 2010 [citado 2015 out 03]. <https://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/mar/>
7. OrthoInfo [site na Internet]. Osteogenesis imperfecta. Illinois: American Academy of Orthopaedic Surgeons; 2015. [citado 2015 out 03]. <http://orthoinfo.aaos.org/topic.cfm?topic=a00051>
8. Genetics Home Reference [site na Internet]. Pseudoxanthoma elasticum. Bethesda: U.S. National Library of Medicine; 2015 [citado 2015 out 03]. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/pseudoxanthoma-elasticum>
9. Rabe E, Pannier F. Sclerotherapy in venous malformation. *Phlebology.* 2013;28(Supl 1):188-91. <http://dx.doi.org/10.1177/0268355513477282>. PMID:23482557.
10. Gopal B, Keshava SN, Moses V, et al. Role of percutaneous sclerotherapy in venous malformations of the trunk and extremities: a clinical experience. *Biomed Imaging Interv J.* 2013;9(3):1-6.

#### Correspondência

Alexandre Campos Moraes Amato  
Av. Brasil, 2283 - Jardim América  
CEP 01431-001 - São Paulo (SP), Brasil  
Tel.: (11) 5053-2222  
E-mail: dr.alexandre@amato.com.br

#### Informações sobre os autores

AJDS - Acadêmica da Universidade de Santo Amaro (UNISA).  
RVS - Professor da disciplina de Cirurgia Vasculare na Universidade de Santo Amaro (UNISA).  
SJTAA - Chefe da equipe de cirurgia vascular da Amato – Instituto de Medicina Avançada.  
ACMA - Doutor em Ciências pela Universidade de São Paulo (USP); Especialista em eco-Doppler Vascular pelo Colégio Brasileiro de Radiologia; Professor da disciplina de Cirurgia Vasculare na Universidade de Santo Amaro (UNISA); Titular da Sociedade Brasileira de Angiologia e Cirurgia Vasculare (SBACV); Especialista em cirurgia vascular e endovascular pela SBACV.

#### Contribuições dos autores

Concepção e desenho do estudo: ACMA, AJDS, RVS, SJTAA  
Análise e interpretação dos dados: ACMA, AJDS, RVS, SJTAA  
Coleta de dados: ACMA, AJDS, RVS, SJTAA  
Redação do artigo: ACMA, AJDS  
Revisão crítica do texto: ACMA  
Aprovação final do artigo\*: ACMA, AJDS, RVS, SJTAA  
Análise estatística: N/A.  
Responsabilidade geral pelo estudo: ACMA

\*Todos os autores leram e aprovaram a versão final submetida ao J Vasc Bras.