

Síndrome PHACE: manifestaciones clínicas, criterios diagnósticos y manejo

Luisa Fernanda Ortiz Velásquez

Residente segundo año Pediatría U de A

Olga Morales

Docente Universidad de Antioquia

2020



**UNIVERSIDAD
DE ANTIOQUIA**

1 8 0 3



PHACE syndrome: clinical manifestations, diagnostic criteria, and management*

Anita Rotter¹

Maria Cecília Rivitti-Machado¹

Bernardo Gontijo²

Luciana Paula Samorano¹

Zilda Najjar Prado Oliveira¹

DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/abd1806-4841.20187693>

Introducción

- ❖ El hemangioma infantil (HI) es el tumor benigno más frecuente en la población pediátrica.
- ❖ Incidencia del 5% al 10%.
- ❖ Generalmente no se presentan con afectación sistémica.

En casos de HI extensivo y segmentario, especialmente en cara, cuero cabelludo y región cervical, se recomienda un estudio clínico y de imagen para detectar los cambios que se describen en el síndrome PHACE.

Introducción

- ❖ La característica más notable del síndrome PHACE es el HI.
- ❖ Las anomalías en el cerebro, las arterias aórtica, torácica y cervical.
- ❖ Potencial considerable de morbilidad.



Definición

- ❖ Primera descripción de síndrome PHACE, fue reportada en 1978 por Pascual-Castro-viejo.
- ❖ En 1996, Frieden et al, creó el acrónimo PHACE.
- ❖ En 2009, los criterios de diagnóstico para el síndrome PHACE se establecieron 8 y luego fueron revisados en 2016 por Garzon et al.

P

- malformaciones de la fosa posterior

H

- hemangioma

A

- anomalías arteriales

C

- coartación de la aorta / defectos cardíacos

E

- anomalías oculares

S

- malformación esternal

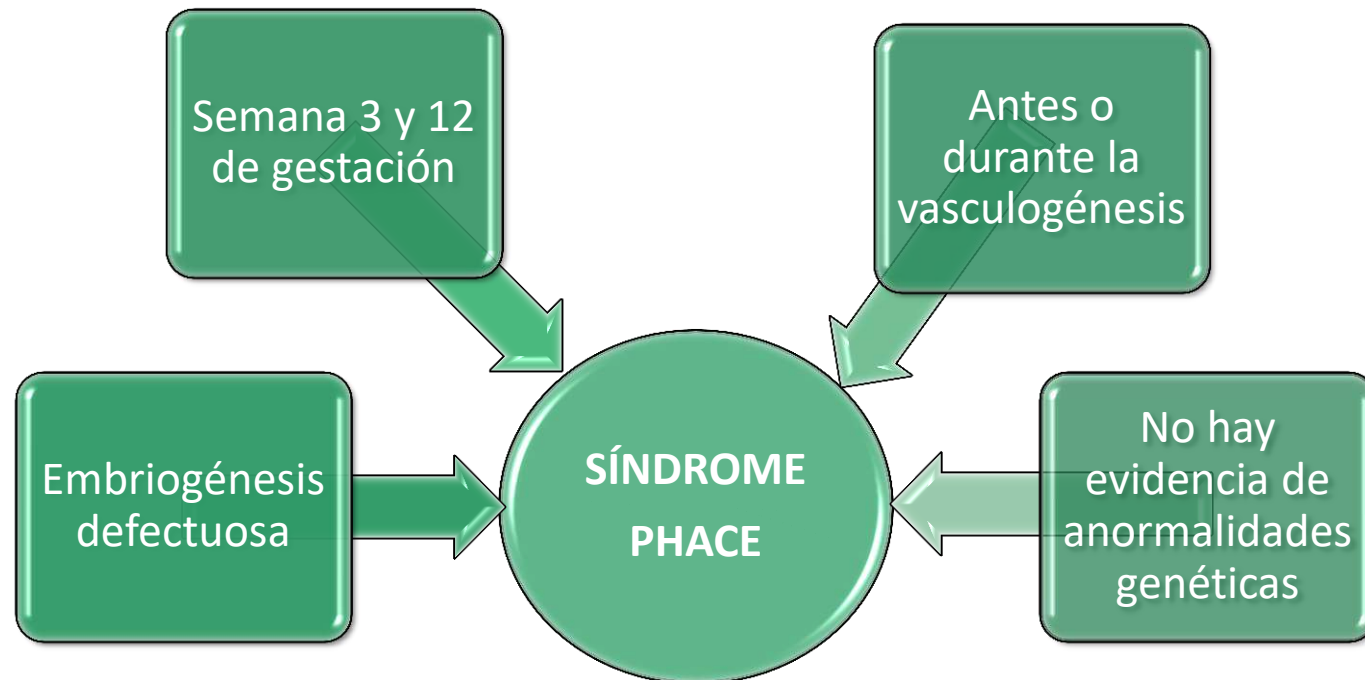
Prevalencia

- ❖ Se observa en 2% a 3% de los casos de HI.
- ❖ Se considera uno de los trastornos vasculares neurocutáneos más frecuentes en la infancia.
- ❖ Cuando el HI se desarrolla en la cara y es segmentario o grande, la probabilidad de que se asocie con el síndrome PHACE es del 20% al 31%.
- ❖ > en mujeres (9:1).



Patogénesis

La patogénesis del síndrome PHACE es desconocida.



Criterios diagnósticos

En 2009, un grupo de diversas especialidades, establecieron criterios para el diagnóstico del síndrome phace, en 2 categorías:

CATEGORIA 1: Síndrome PHACE.

Definido por la presencia de HI segmentario mayor de 5 cm en la cara, cuero cabelludo o región cervical, asociado con 1 criterio mayor o 2 criterios menores.

CATEGORIA 2: Posible síndrome PHACE.

Definido por la presencia de HI y 1 criterio menor.

CHART 1: Diagnostic criteria for PHACES syndrome

System	Major criteria	Minor criteria
Brain (vascular)	Anomalies of larger brain vessels	Persistence of embryonic arteries
	Arterial dysplasia, stenosis or occlusion	Proatlantal intersegmental artery
	Absence or hypoplasia	Primitive hypoglossal artery
	Aberrant origin or course	Primitive ophthalmic artery
	Persistence of trigeminal artery	
	Saccular aneurysms	
Brain (structural)	Posterior fossa anomaly	Extra-axial lesion compatible with intracranial hemangioma
	Dandy-Walker	
	Unilateral/bilateral hypoplasia/dysplasia of the cerebellum	

Cardiovascular	Aortic arch anomaly	Defect of the ventricular septum
	Coarctation of the aorta	Right-sided aortic arch (double aortic arch)
	Aneurysm	
	Aberrant origin of subclavian artery with or without vascular ring	
Ocular	Posterior segment anomalies	Anterior segment changes
	Persistence of fetal vascularization	Sclerocornea
	Vascular anomalies of the retina	Cataracts
	Optic disc anomalies, morning glory-type	Coloboma
	Optic nerve hypoplasia	Microphthalmia
Midline	Coloboma	
	Peripapillary staphyloma	
	Sternal deformities	Hypopituitarism
	Sternal cleft	Ectopic thyroid
	Supraumbilical raphe	
	Sternal defects	

Compromiso cutáneo

- ❖ Al nacer, el HI puede estar ausente o presente, como una lesión precursora (área pálida o ligeramente eritematosa o telangiectásica).
- ❖ Casi todos los HI ya son visibles al final del primer mes de vida.
- ❖ 3 fases:
 - Proliferación (> crecimiento en los primeros 5 meses de vida).
 - Estabilización.
 - Involución espontánea (dura años).



Compromiso cutáneo

- ❖ Los HI asociados con el síndrome PHACE, tienden a ser grandes (> 5 cm) o segmentarios.
- ❖ Pueden presentarse como telangiectasias, lesiones solitarias, placas confluentes, pequeñas pápulas y tumores con una implicación más profunda.
- ❖ 90% de los HI, se encuentran en el segmento cefálico.
- ❖ La cara es el sitio más comúnmente afectado.



Compromiso cutáneo

- ❖ Haggstrom, et al: relación entre la ubicación facial y la afectación extracutánea de un HI.
- ❖ Dividió la cara en 4 segmentos relacionados con las prominencias del desarrollo facial.
- ❖ Los HI frontotemporal y frontonasal, mayor riesgo de afectación ocular y del SNC.
- ❖ Los HI mandibular, mayor riesgo de defectos en la línea media y cardiovasculares.



FIGURE 1: Infantile hemangioma on the frontotemporal segment



FIGURE 3: Infantile hemangioma on the maxillary segment



FIGURE 2: Infantile hemangioma on the frontonasal and frontotemporal segments



FIGURE 4: Infantile hemangioma on the mandibular segment

Compromiso vascular y estructural del cerebro

- ❖ Los cambios cerebrovasculares, aumentan el riesgo de un accidente cerebrovascular (ACV).
- ❖ Es raro.
- ❖ Su incidencia aumenta, cuando además de los cambios en el SNC, hay malformaciones cardíacas (coartación de la aorta).

CHART 2: Risk stratification for cerebrovascular accidents according to brain magnetic resonance angiography findings

Risk	Cerebrovascular changes
High	Severe narrowing or stenosis by >75% or lack of visualization of a main vessel (internal carotid, middle/anterior/posterior cerebral, basilar, and vertebral artery), with no evidence of collateral circulation
Standard	Narrowing or stenosis by <75% or lack of visualization of a main vessel with collateral circulation Narrowing or stenosis by <75% of a main vessel. Hypoplasia, dysplasia, aberrant origin and course of main vessels. Aberrant subclavian artery. Persistence of embryonic arteries.

Source: Adapted from Metry D *et al.*, 2013.²⁰

Compromiso vascular y estructural del cerebro

Según los hallazgos de la ARM cerebral, el riesgo de ACV:

BAJO	INTERMEDIO	ALTO
<p>-Cambios detectados con frecuencia en la población, con un mínimo o ningún caso clínico.</p>	<p>-Disgenesia no estenótica. -Estrechamiento u oclusión de las arterias del polígono de Willis o cerca, sin efectos sobre la hemodinámica.</p>	<p>-Estrechamiento u oclusión significativa de los vasos que están en el polígono de Willis o cerca. -Hallazgos en el parénquima cerebral que sugieren isquemia crónica y silenciosa. -Pacientes con estenosis cerebrovascular y coartación de la aorta.</p>

Compromiso vascular y estructural del cerebro

- ❖ Los cambios estructurales ocurren en 30% a 80% de los pacientes.
- ❖ Cuando las lesiones son unilaterales, los cambios vasculares y el HI cutáneo tienden a estar del mismo lado.
- ❖ En la mayoría de los casos, las lesiones cerebrales no progresan.
- ❖ Pero se debe prestar atención al retraso del desarrollo neuropsicomotor, convulsiones y dolores de cabeza.

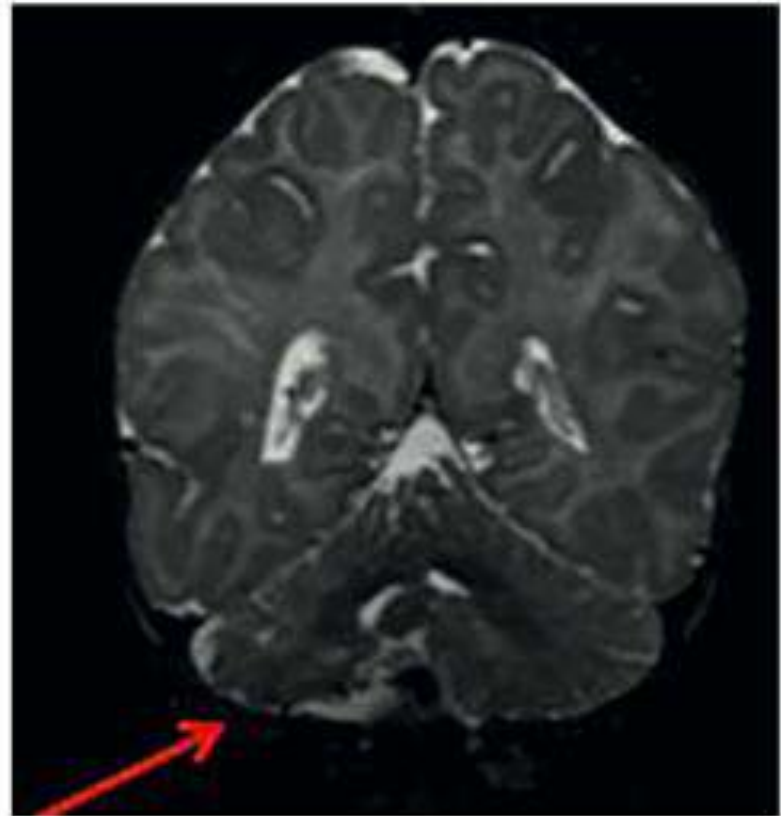
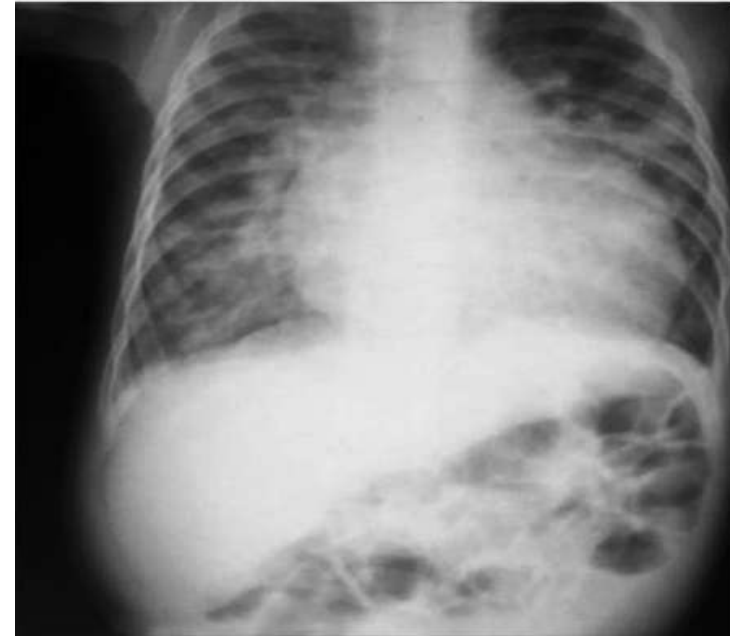


FIGURE 7:
Brain MRI
showing
hypoplasia
of the right
cerebellum

Compromiso cardíaco

- ❖ La prevalencia de enfermedades cardíacas congénitas es del 41% al 67%.
- ❖ Coartación de aorta, 19-30% de estos casos.
- ❖ Aproximadamente el 50% de los pacientes, tienen un origen aberrante de la arteria subclavia, con o sin anillo vascular.
- ❖ Los cambios más frecuentes en el arco aórtico surgen en las porciones transversales y descendentes.



Fuente: propia del autor.

Figura 4. Radiografía A-P de tórax. Evidencia de cardiomegalia, hiperflujo activo pulmonar bilateral con infiltrado basal derecho

Otros compromisos

- ❖ Dolores de cabeza y cambios endocrinos, auditivos y dentales.

- ❖ Se han descrito anomalías endocrinas, como disfunción tiroidea, hipopituitarismo con deficiencia de la hormona del crecimiento e insuficiencia suprarrenal.



shutterstock.com • 717750322

Diagnóstico

- ❖ Examen físico: evaluación de anomalías de la línea media ocular y esternal, evaluaciones neurológicas y cardíacas.
- ❖ Siempre se debe realizar un ecocardiograma.
- ❖ Si hay algún hallazgo anormal, se indica una RM cardíaca y ARM para examinar mejor el corazón y la anatomía braquiocefálica.



Diagnóstico

- ❖ La RM contrastada y la ARM, del cerebro, el cuello y el arco aórtico se deben realizar en todos los casos sospechosos de síndrome PHACE.
- ❖ No hay consenso sobre la frecuencia con la que se deben realizar las imágenes.



FIGURE 6: MRA showing stenosis and tortuosity 1, right internal carotid artery and 2, right posterior cerebral artery

Tratamiento

- ❖ El **propranolol** es el medicamento preferido para el HI cuando se indica el tratamiento sistémico.
- ❖ En el síndrome PHACE, considerar cuidadosamente debido al riesgo de flujo reducido y accidentes cerebrovasculares.
- ❖ Especialmente cuando hay anomalías arteriales del SNC, como estrechamiento o falta de visualización de las principales arterias cerebrales o cervicales, asociadas con problemas cardíacos y anomalías del arco aórtico.



Tratamiento

- ❖ El medicamento puede iniciarse en el ámbito ambulatorio.
- ❖ Limitando la hospitalización a niños menores de 8 semanas que tienen comorbilidades cardiovasculares y respiratorias.
- ❖ La dosis óptima se logra lentamente para minimizar los cambios repentinos en la presión arterial.



Tratamiento

- ❖ **Dosis inicial:** 0.5 a 1 mg/kg/día en la primera semana, aumentando progresivamente a 2 a 3 mg/kg/día, 2 o 3 veces al día.
- ❖ *El propranolol debe suspenderse si las infecciones de las vías aéreas superiores se desarrollan con broncoespasmo y en situaciones de ingesta reducida de alimentos.*



7-14-08



9-30-08



7-20-09



Photos illustrate patient on Propranolol for 12 months.

Gracias



**UNIVERSIDAD
DE ANTIOQUIA**

1 8 0 3