

# LE ANOMALIE VASCOLARI

VADEMECUM CONOSCITIVO DELLA PATOLOGIA  
E DEL SUO TRATTAMENTO





**FONDAZIONE  
ALESSANDRA BISCEGLIA "W ALE" ONLUS**  
PER LO STUDIO E LA CURA DELLE ANOMALIE VASCOLARI

[www.fondazionevivaale.org](http://www.fondazionevivaale.org)



**ASSOCIAZIONE ITALIANA  
ANGIODISPLASIE ED EMANGIOMI INFANTILI**

[www.angiodisplasie.org](http://www.angiodisplasie.org)

## SOMMARIO

<b>PRESENTAZIONE</b> , Vito De Filippo	5
<b>INTRODUZIONE</b> , Domenica Taruscio	8
<b>1. LE ANOMALIE VASCOLARI</b>	11
1.1 Gli angiomi	
1.2 Le Malformazioni Vascolari (MAV)	
<b>2. PATOGENESI E GENETICA</b>	17
<b>3. TRATTAMENTO</b>	20
3.1 Angiomi	
3.2 Malformazioni Vascolari (MAV)	
<b>4. LE PROBLEMATICHE ASSISTENZIALI E SOCIALI</b>	28
<b>5. ORGANIZZAZIONE</b>	33
<b>6. VISSUTO FAMILIARE E ASSISTENZA PSICOLOGICA</b>	35
<b>7. L' AUTONOMIA POSSIBILE</b>	37
<b>8. LA FONDAZIONE PER LE FAMIGLIE</b>	39

## A cura di

### **Prof. Cosmoferruccio De Stefano**

Direttore Comitato Scientifico Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale ONLUS

## in collaborazione con

### **Valentina Cataldi**

Medico - specialista in chirurgia vascolare Policlinico di Modena

### **Maria Langellotti**

Psicologa e psicoterapeuta – respons. area progetti Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus

### **Emanuela Mollo**

Dirigente medico specializzato in igiene e medicina preventiva

### **Vera Puoti**

ILA, Associazione Italiana Angiodisplasie ed Emangiomi infantili

### **Raffaella Restaino**

Psicologa-psicoterapeuta, presidente Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus

### **Paolo Salerno**

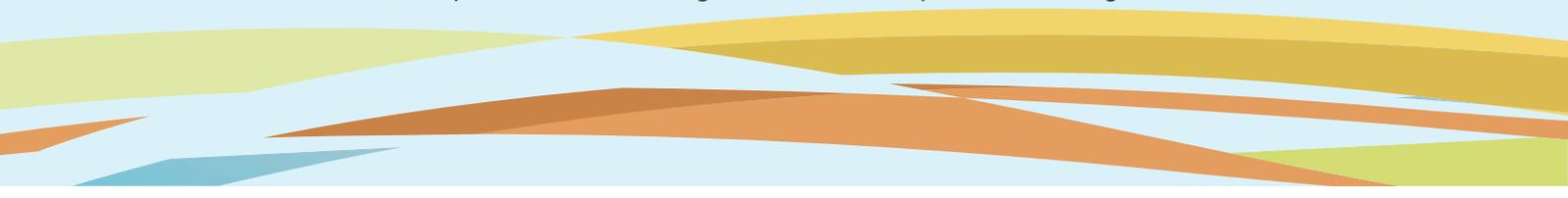
Medico-chirurgo, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

### **Vito Toto**

Medico-chirurgo, specialista in chirurgia plastica, ricostruttiva ed estetica,  
Policlinico Universitario Campus Bio-Medico di Roma

### **Massimo Vaghi**

Medico - specialista in chirurgia vascolare Ospedale Garbagnate Milano



## PRESENTAZIONE

L'impegno per la tutela della salute si deve confrontare oggi con una realtà normativa e istituzionale complessa e in continua evoluzione, con le molteplici e delicate implicazioni derivanti dalle sempre più impellenti problematiche economiche e con la crisi dell'occupazione che ormai affligge buona parte della popolazione. Da qui si origina la necessità di nuove riflessioni e proposte relative ai problemi più scottanti che oggi coinvolgono la sanità in Italia, come la necessità di un maggiore raccordo con il territorio, maggiore attenzione alla dignità della persona, l'ineludibilità della realizzazione di nuove forme di terapia.

Non è più tollerabile l'eccessiva disparità tra i diversi sistemi territoriali, per evitare il fallimento del regionalismo e del principio di sussidiarietà da cui questo trae origine.

Nel servizio sanitario nazionale si sta assistendo ad una significativa evoluzione delle componenti organizzativo-assistenziali conseguenti all'obiettivo manifestarsi di alcuni fenomeni, legati in particolare all'aumento dell'età media, nel contesto di una popolazione con sempre maggiore fragilità diffusa e incidenza delle malattie cronicodegenerative, a cui si associa il dono di una notevole evoluzione scientifica e tecnologica, frutto della fatica e della genialità di tanti italiani che purtroppo continuano ad allontanarsi dal territorio nazionale.

Il linguaggio utilizzato dagli scienziati è spesso poco comprensibile: temo vi sia ormai un iato derivante da un divario semantico ormai ampio tra due classi distinte di cittadini, divario ormai endemico che

rende il linguaggio degli scienziati poco comprensibile e allontana il dibattito scientifico dal contesto della ragione pubblica proprio delle società liberali. Questo iato è tipico delle compagini sociali più avanzate e deriva da due ordini di motivi: uno è il progressivo innalzarsi della specializzazione e del grado di separazione tra esperti della stessa disciplina, e questo primo aspetto potrebbe anche essere un sintomo positivo. Il secondo, grave per un Paese con una così eccelsa tradizione culturale e scientifica quale il nostro, è il progressivo abbassarsi del livello d'istruzione medio, accompagnato da un progressivo crollo del livello del dibattito pubblico, nei luoghi della decisione politica come nelle interlocuzioni tra decisori politici e mezzi di informazione.

Credo che anche nel contesto della scienza medica vada seguito l'esempio di grandi scienziati che hanno saputo rendere accessibili al pubblico le loro scoperte, come Stephen Hawking con il volume *Dal Big Bang ai buchi neri*, ma forse ancor di più Roger Penrose con il ponderoso *La strada che porta alla realtà* e Brian Greene con *L'universo elegante*. Questi fisici e cosmologi hanno portato nella discussione pubblica argomenti complessi convergenti verso la ricerca della teoria ultima della fisica.

Tra le patologie invalidanti e potenzialmente mortali, uno dei capitoli più complessi e meno conosciuti è quello delle anomalie vascolari. Le difficoltà di comprensione derivano dalla commistione, nello stesso capitolo di patologia, di quadri banali, destinati alla guarigione spontanea, con forme complesse, spesso poco evidenti all'esordio che poi evolvono verso esiti infausti, locali o generali.

Credo che la divulgazione della ricerca medica possa tendere sempre di più verso questi standard e vedo che da decenni riviste come *Le Scienze* svolgono un efficace ruolo di divulgazione della conoscenza senza scendere nel sensazionalismo e nella banalizzazione come altre riviste di livello più scadente. Auspico quindi che pubblicazioni come le vostre si moltiplichino sempre di più, facendo sempre più ampio lo spazio già aperto nella discussione pubblica da quotidiani *online* dedicati all'approfondimento delle tematiche della salute come *Quotidiano Sanità* e *Sanità24* che su internet sono un punto di

riferimento ineludibile per i professionisti della medicina e il pubblico attendo alla politica sanitaria italiana.

Il trattamento delle anomalie vascolari richiede l'interazione tra diversi ambiti di conoscenza e il miglioramento delle fasi dell'assistenza. Aumentare le conoscenze dei medici in questo ambito rientra senza dubbio tra le priorità del nostro ministero.

Per questi motivi sono lieto della vostra pubblicazione e in particolare dell'attenzione che vi viene mostrata per gli aspetti inerenti la cura complessiva della persona, per gli aspetti familiari e psicologici, oltre che l'attenzione ad una informazione mirata e indirizzata alle prassi terapeutiche più aggiornate.

VITO DE FILIPPO

Il Sottosegretario di Stato alla Salute

## INTRODUZIONE

Le malattie rare rappresentano una sfida impegnativa in sanità pubblica, in quanto pur colpendo poche persone per singola patologia, complessivamente interessano una parte rilevante della popolazione; inoltre, la maggior parte di esse ha un andamento cronico, esito invalidante e coinvolgono spesso l'intero ambito familiare. Nel nostro Paese è stato profuso un grande impegno istituzionale, scientifico, da parte delle Associazioni dei pazienti e della società tutta al fine di contribuire a fornire risposte adeguate alle persone con malattia rara ed alle loro famiglie. La nostra normativa attraverso il D.M. 279/2001 "Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione alla partecipazione al costo dalle spese sanitarie" ha permesso la realizzazione e lo sviluppo di un'intera rete dedicata alla sorveglianza, diagnosi ed trattamento delle malattie rare. Lo sviluppo di reti regionali, dei registri regionali, l'integrazione a livello epidemiologico con il registro delle malattie rare ha in questi anni sicuramente contribuito al miglioramento dell'assistenza a questi pazienti e gettato le basi per ulteriori passi in avanti nella ricerca e in sanità pubblica. Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità ha contribuito alla realizzazione e sviluppo di un sistema nazionale in questo ambito, svolgendo azioni proprio nelle aree a maggiore criticità. La ricerca scientifica, la sorveglianza epidemiologica, l'informazione, la formazione, le linee guida per citare alcune delle attività svolte non solo nel nostro Paese ma anche a livello europeo ed internazionale. Queste attività hanno contribuito a migliorare le conoscenze e a rendere disponibili validi modelli applicativi. Ma se molto

lavoro è stato fatto, molto altro ne rimane da fare. Per molte malattie rare le conoscenze sono ancora scarse, per altre i percorsi assistenziali sono piuttosto incerti. In alcuni casi non tutte le fasi dell'assistenza, dalla prevenzione al sostegno socio-economico, hanno risposte ritenute soddisfacenti soprattutto dai pazienti e familiari.

La realizzazione di questo documento sulle anomalie vascolari ha queste motivazioni: diffondere le conoscenze scientifiche e di sanità pubblica per migliorare l'assistenza. L'impegno è stato quello di raccogliere contenuti che potessero essere utili sul piano clinico, sull'erogazione dei servizi socio-sanitari, sul sostegno psicologico, al fine di promuovere "l'autonomia possibile". È stato importante quindi coinvolgere persone impegnate nella ricerca e nelle attività di pratica clinica, ma soprattutto è risultato decisivo il ruolo delle Associazioni "Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus" e "Associazione Italiana Angiodisplasie ed Emangiomi infantili" per la spinta propulsiva, per il bagaglio di conoscenze e per il valore etico e morale di questo impegno. È stato pertanto una grande soddisfazione collaborare insieme a questa comunità per elaborare il presente documento che auspico possa avere massima diffusione.

DOMENICA TARUSCIO  
Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità



## 1. LE ANOMALIE VASCOLARI

Nel vasto ambito delle patologie invalidanti e potenzialmente mortali, uno dei capitoli più complessi e meno conosciuti è quello delle anomalie vascolari.

Fondamentalmente le difficoltà di comprensione derivano dalla commistione, nello stesso capitolo di patologia, di quadri banali, molto frequenti e destinati alla guarigione spontanea, con forme complesse, spesso poco o nulla evidenti all'esordio che, inesorabilmente, evolvono verso esiti infausti, locali o generali.

Le anomalie vascolari sono patologie congenite, probabilmente legate ad un intrinseco errore del materiale fetale destinato alla costruzione del sistema vascolare, e si distinguono in due gruppi: angiomi e malformazioni vascolari (MAV).

### 1.1 Gli Angiomi

Con questo nome si indicano le forme più semplici, che si presentano come rigonfiamenti rossastri e sono frequentissime nell'infanzia.

Sono tumefazioni che appaiono su una cute apparentemente integra, che vanno incontro ad una rapida e tumultuosa evoluzione e sono ben conosciute dai pediatri, di solito i primi a rilevarle, in particolare in bambini prematuri. (fig. 1 e fig. 2)



FIG. 1: ANGIOMA



FIG. 2: ANGIOMA

Di norma, la lesione è poco o nulla visibile alla nascita, appare improvvisamente e aumenta velocemente di volume per poi attraversare un periodo di stasi, cui segue una involuzione con una guarigione più o meno asintomatica. Il processo ha una lunghezza variabile, per un arco di tempo che può andare dai tre ai sei, sette anni.

Il comportamento descritto in qualche modo riepiloga quanto avviene nella normale vita embrionale, quando il tessuto vasoformatore, esaurita la sua funzione angiopoietica (di costruzione dei vasi), si trasforma in tessuto (fibro)adiposo, presente in tutto il corpo, come i vasi.

La terapia degli angiomi è fondamentalmente di attesa e controllo della evoluzione delle tumefazioni e tende a limitare i danni, nella stragrande maggioranza locali ed estetici, in attesa della spontanea risoluzione della malattia. (fig. 3 e fig. 4, fig. 5 e fig. 6)



FIG. 3: ANGIOMA FLORIDO



FIG. 4: ANGIOMA IN FASE DI INVOLUZIONE



FIG. 5: ANGIOMA FLORIDO GIUNTO A GUARIGIONE SPONTANEA COMPLETA



FIG. 6: ANGIOMA FLORIDO GIUNTO A GUARIGIONE SPONTANEA COMPLETA

In un ristretto numero di casi, un angioma può rappresentare un pericolo in funzione della sua localizzazione. Basti pensare a sedi come le labbra o il naso dove, a contatto di saliva o secrezioni, possono andare incontro ad ulcerazioni destinate a guarire con esiti cicatriziali invalidanti e fortemente deturpanti.

Da considerare con particolare attenzione è la regione orbito palpebrale. Quando situati in questa sede, gli angiomi possono comprimere l'occhio o ostruirne il campo visivo, con esiti funzionali che possono giungere alla cecità. (fig. 7 e fig. 8)



FIG. 7: ANGIOMA OSTRUENTE IL CAMPO VISIVO



FIG. 8: EVIDENZA RADIOLOGICA DI INVASIONE ORBITARIA

In queste evenienze non si può attendere passivamente la autorisoluzione, ma è necessario intervenire farmacologicamente o chirurgicamente. Riassumendo, quando si pone diagnosi di angioma si comunica anche una prognosi, si indica cioè un processo che si conclude sicuramente con una guarigione. Nella maggior parte dei casi la risoluzione lascia segni scarsamente visibili e, solo in particolari evenienze, residuano esiti inestetici o funzionali di rilievo.

## 14

ANOMALIE  
VASCOLARI

### 1.2 Le Malformazioni Vascolari (MAV)

Queste, a differenza degli angiomi, che hanno localizzazioni variabili e possono essere unici o multipli, sono singole ed hanno distribuzione metamERICA (regionale). (fig. 9 e fig. 10)



FIG. 9: MAV ARTO INFERIORE



FIG. 10: MAV MANO

Sono anch'esse presenti alla nascita e possono essere non immediatamente visibili o avere una visibilità variabile. Diversamente dagli angiomi, che hanno una certezza di involuzione, le MAV proseguono inesorabilmente nella loro crescita, invadono le strutture della regione dove sono localizzate, le rendono nel tempo dolenti ed inutilizzabili, fino a causare alterazioni circolatorie che possono portare a squilibri emodinamici gravi e potenzialmente letali.

Questo diverso comportamento è da ricercare in un differente difetto dello sviluppo embrionale; infatti, se per gli angiomi ci troviamo di fronte ad un "parzialmente alterato processo naturale", nel caso delle MAV siamo in presenza di un "intrinseco difetto della cellula vascolare di una regione", con relative alterazioni che possono essere arteriose, venose, linfatiche o miste.

Ci si trova così di fronte a reti vascolari abnormi con aumento del numero dei vasi, aumento del loro calibro e sovvertimento della loro architettura.

Assodato questo concetto, è facilmente comprensibile la evolutività della lesione e lo scompaginamento progressivo della regione impegnata.

Va sottolineato che la evolutività di cui parliamo è legata non solo a fattori biologici, ma anche a fattori di modificazione idrodinamica. Si sviluppa un circolo vizioso: la patologia sconvolge l'anatomia vascolare regionale, il che porta ad alterazioni di flusso che, a loro volta, inducono un aumento di volume del distretto vascolare coinvolto per aumento di numero e di portata dei vasi interessati (iper-trofia ed iperplasia). (fig 11)

FIG. 11: AUMENTO DELLA VASCULARIZZAZIONE DEL LATO MALATO RISPETTO A QUELLO SANO



Si ha quindi un ciclo biologico-idrodinamico che, se non arrestato, porta inesorabilmente ad alterazioni funzionali gravissime del segmento colpito con possibile squilibrio emodinamico locale e generale. (fig. 12)



FIG. 12: MAV DEL BRACCIO; EVIDENZA CLINICA E RADIOLOGICA DELL'INCREMENTO DELLA CIRCOLAZIONE REGIONALE

## 16

ANOMALIE  
VASCOLARI

In sostanza, le MAV si comportano come neoplasie maligne, con cui condividono la inesorabile evoluzione, la crescita intrinseca e la invasività delle regioni vicine. Unica differenza l'assenza di ripetizione metastatica a distanza.

L'approccio terapeutico alle MAV, a differenza di quanto detto per gli angiomi, è interventistico con lo scopo di asportare le masse patologiche o di limitarne l'accrescimento con i relativi danni.

## 2. PATOGENESI E GENETICA

Angiomi e MAV, i due tipi in cui si suddividono le Anomalie Vascolari, possono apparire inizialmente simili, ma il decorso clinico è molto diverso, in rapporto alla differente etiologia.

Gli angiomi sono dei veri e propri tumori vascolari benigni, la cui prevalenza nella popolazione pediatrica è del 3-10%. La patogenesi sembra essere multifattoriale, pur non essendo ancora del tutto chiara. Molti dati suggeriscono una proliferazione di cellule vascolari (endoteliali), che portano alla formazione di nuovi vasi. Tali cellule sono residui dell'“angioblasto fetale”, la struttura embriologica da cui derivano le cellule che costituiscono il sistema vascolare, che l'organismo non è riuscito a smaltire prima della nascita. Tra i fattori di rischio si annoverano il genere femminile, la razza caucasica, la prematurità, l'età avanzata della madre, la placenta previa e la pre-eclampsia. (fig. 13)



FIG. 13: ANGIOMA

Le MAV sono errori nello sviluppo embrionale dei vasi, su base genetica multifattoriale. Durante lo sviluppo dell'embrione i nuovi vasi sanguigni si formano per due processi: la "vasculogenesi", in cui alcune cellule specializzate, i precursori endoteliali, si allineano per dare origine a vasi primordiali e, l'"angiogenesi", in cui il processo continua e si formano nuovi vasi. Un errore in una o entrambe di queste fasi provocherebbe le malformazioni vascolari e può essere rivolto a tutte le componenti dell'albero vascolare: linfatici, vene ed arterie. Le malformazioni vascolari vengono classificate in base al vaso alterato che le compone e si distinguono pertanto Malformazioni Linfatiche, Malformazioni Venose e Malformazioni Arteriose. Spesso le alterazioni interessano più componenti e quindi accade, con una certa frequenza, di osservare tipologie combinate di malformazioni come ad esempio le linfatico-venose, le artero-venose, eccetera. (fig. 14, fig. 15, fig. 16).

## 18

### ANOMALIE VASCOLARI



FIG. 14: MAV DEL PIEDE



FIG. 15: MAV EMIFACCIA



FIG. 16: MAV CAPILLARE COSCIA

La presentazione clinica è estremamente variabile e diversa per ogni tipo di malformazione. Nella maggioranza dei casi si tratta di forme sporadiche, che si manifestano in soggetti con anamnesi familiare negativa. Sono note, tuttavia, forme ereditarie correlate ad alterazioni su base genetica dei fattori che regolano lo sviluppo dei vasi nel corso della vita embrionale. Si tratta di un gruppo molto eterogeneo di patologie, riunite in un termine unico, perché hanno la stessa causa. Sono state individuate alterazioni specifiche a carico di determinati geni, responsabili dell'insorgenza di una anomalia vascolare e sono attualmente disponibili test genetici per la diagnosi di alcune malformazioni vascolari congenite e/o delle forme sindromiche ad esse associate. L'esecuzione del test genetico è richiesto dal gruppo di terapia, qualora siano riscontrati i criteri di eleggibilità.

## 3. TRATTAMENTO

Come intuibile da quanto esposto nelle pagine precedenti, la terapia è nettamente differente in funzione della diagnosi e va sottolineata l'importanza della sua correttezza e tempestività.

### 3.1 Angiomi

**20**

ANOMALIE  
VASCOLARI

Considerando che gli angiomi sono destinati a risolversi spontaneamente, la terapia è di solito, attendista e si limita a controllare il corretto decorso della formazione, dalla sua comparsa alla risoluzione definitiva. Questo processo si sviluppa attraverso una fase iniziale florida, con un aumento di volume, a volte violento e tumultuoso, cui segue una fase di involuzione con una diminuzione di dimensioni, turgore ed intensità di colore della massa. Al termine si ha una guarigione con cute normale o con lievi irregolarità di consistenza e colore.

Anche questa condotta va però gestita da mani esperte infatti, durante il procedere delle fasi descritte, possono verificarsi delle complicazioni.

La più frequente è la comparsa di ulcerazioni sulla superficie dell'angioma. Vanno trattate con detersione ed antisepsi locale, richiedendo assai raramente terapie antibiotiche. (fig 17)

FIG. 17: ANGIOMA ULCERATO

In molti casi sono causate da particolari posizioni, come nelle aree genitali, dove la frizione con i pannolini può fare da innesco al problema. (fig. 18)

Altre volte è la posizione dell'angioma a causare danni. Una formazione in regione palpebrale o orbitaria può mettere in pericolo l'occhio, comprimendolo o ostruendone il campo visivo, con risultati che possono andare da lesioni strutturali, a strabismo, o anche a cecità per mancata stimolazione retinica (ambliopia ex non uso). Appare chiaro che, in casi simili, non è possibile attendere, ma è necessaria una azione precoce, che può consistere in una terapia medica o chirurgica.

La terapia medica degli angiomi ha fatto notevoli progressi nel tempo, dalle applicazioni locali di "neve carbonica" (condensa ottenuta raccogliendo in un sacchetto il getto di gas proveniente dall'apertura di una bombola di anidride carbonica) di oltre cinquanta anni fa sino a giungere alle moderne possibilità.

Per lunghi anni il farmaco di scelta è stato il cortisone, per via iniettiva locale o generale. In casi selezionatissimi, particolarmente gravi (ad es. la PHACE SYNDROME), si è ricorso anche a terapie con Interferon, antiblastici, anticorpi monoclonali.



FIG. 18: ANGIOMA ULCERATO IN "AREA PANNOLINI" IN TRATTAMENTO CON TERAPIA LOCALE

Oggi il trattamento di scelta prevede l'uso dei betabloccanti (Propranololo) che presentano tossicità collaterale nettamente minore rispetto ai farmaci già citati.

La terapia chirurgica è riservata a formazioni impedenti funzioni vitali, come nelle forme orbitarie o del laringe o, in generale, gravemente pregiudicanti il futuro della regione interessata. (fig. 19, fig. 20)



FIG 19: PAZIENTE TRACHEOTOMIZZATO PER ANGIOMI DELL'ESTREMO CEFALICO CON MASSE OSTRUENTI LE VIE RESPIRATORIE

22

ANOMALIE VASCOLARI



FIG. 20: ANGIOMI OSTRUENTI IL CAMPO VISIVO CHE OBBLIGANO A INTERVENTO CHIRURGICO

Sono da evitare interventi, spesso fortemente richiesti dai genitori, a solo scopo estetico, riservandoli all'epoca della risoluzione dell'angioma in caso di non perfetta *restitutio ad integrum*.

## 3.2 Malformazioni Vascolari (MAV)

Se la terapia degli angiomi è, in linea di massima semplice, quella delle MAV è estremamente delicata e va intrapresa in ambito di centri dove collaborino specialisti con differenti capacità e conoscenze.

Precedentemente è stata fatta una distinzione tra angiomi e MAV, ora va introdotto il concetto di MAV assiali e post assiali.

Le forme assiali sono quelle in cui l'alterazione interessa il singolo vaso, lo deforma e lo lesiona, ma non invade il territorio circostante. Due esempi, ben conosciuti anche da non addetti ai lavori, sono gli aneurismi e le vene varicose.

Nel primo caso la malattia prevede una terapia chirurgica di sostituzione della porzione di vaso usurata, da eseguire senza ritardi al momento della scoperta, spesso occasionale, in quanto le riparazioni per emergenza di rottura sono ancora gravate da un alto tasso di mortalità. (fig. 21)

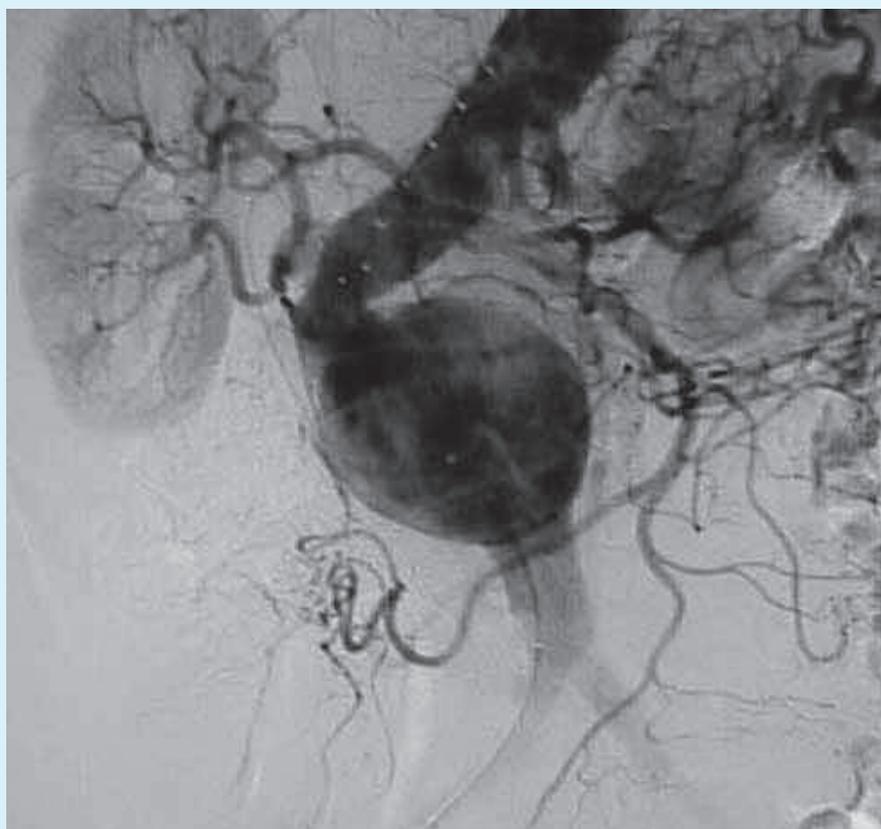


FIG. 21:  
ANGIOGRAFIA  
ANEURISMA  
AORTICO  
(CORTESIA DEL  
PROF. E. CROCE,  
GIÀ PRIMARIO  
DIV. CHIR.  
VASCOLARE  
OSPEDALE  
R. GUZZARDI  
VITTORIA (RG))

Nel secondo caso la progressiva insufficienza delle valvole venose necessita di terapia che può essere inizialmente medica, come elastoterapia, riposo con arti inferiori in posizione sollevata e giungere, eventualmente, a trattamento chirurgico. (fig 22)



FIG. 22: VARICI ARTO INFERIORE (CORTESIA DEL PROF. E. CROCE, GIÀ PRIMARIO DIV. CHIR. VASCOLARE OSPEDALE R. GUZZARDI VITTORIA (RG).

Le MAV post assiali sono lesioni a lento ma inarrestabile peggioramento, per aumento del calibro e del numero di vasi e delle loro ramificazioni in un distretto dell'organismo Il processo è inarrestabile e porta alla completa invasione dell'ambito originario, da cui poi prosegue insinuandosi negli spazi adiacenti per spinta emodinamica.

Come precedentemente detto sono rapportabili, per evoluzione ed invasività, alle neoplasie, da cui si differenziano solo per la incapacità a produrre metastasi e, analogamente alle neoplasie, sono trattabili definitivamente solo con terapie asportative radicali.

Ora, considerando che un intervento radicale può corrispondere ad una importante amputazione, ne vanno attentamente valutati i pro e i contro, considerando il fatto che ci si trova di fronte a lesioni con lenta evoluzione e che, al momento della diagnosi, permettono ancora una ragionevole qualità di vita per i pazienti per un periodo di solito piuttosto lungo. Si tratta di valutare il "massimo di radicalità sopportabile" dal paziente in termini fisici e psicologici. (fig. 23, fig. 24, fig. 25)



FIG. 23: MAV  
DELLA LINGUA



FIG. 24 : DISEGNO  
OPERATORIO DI  
ASPORTAZIONE  
RADICALE  
"SOPPORTABILE"



FIG. 25: RISULTATO  
DELL'ASPORTAZIONE  
A DISTANZA  
RAVICINATA

Dal che si evince come sia fondamentale che la terapia di simili pazienti sia affidata ad un centro superspecializzato, dove le varie conoscenze siano in grado di valutare il prosieguo e gli sviluppi della patologia e sappiano come e quando provvedere a metodiche di intercettazione, prima di ricorrere a manovre definitive.

In questa direzione ha fatto grandi passi, ed è fondamentale, la radiologia diagnostica che oggi ci dà quadri accurati fino a dettagli minimi, che vanno dalla estensione della MAV, alla tipologia dei vasi colpiti, alla determinazione della emodinamica della regione interessata dalla patologia.

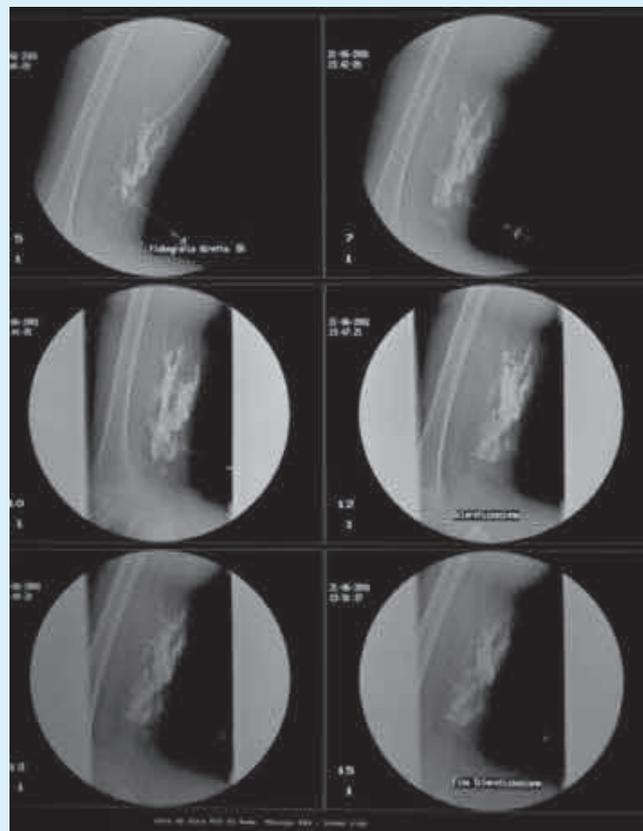
La radiologia moderna non si limita alla diagnostica ma, come radiologia interventistica, è una arma importante nelle mani degli specialisti, in quanto aiuto significativo nei processi di cura.

Ottenuta la mappa radiologica della alterazione con le varie metodiche angiografiche, al bisogno è possibile procedere alla chiusura dei vasi alterati anche in regioni irraggiungibili o aggredibili solo affrontando gravi problematiche chirurgiche di accesso.

Le tecniche vanno dalle embolizzazioni (chiusure con vari tipi di particelle ostruenti) riservate alle forme arteriose, alle sclerotizzazioni (iniezioni di sostanze fortemente irritanti che causano la cicatrizzazione e conseguente chiusura di uno spazio vasale) riservate normalmente alle forme venose.

Adattandosi alle necessità, l'operatore può servirsi di una combinazione delle tecniche citate. (fig. 26)

FIG. 26: INIEZIONE DI SOSTANZA SCLEROSANTE PER TERAPIA DI UNA MAV VENOSA



Il continuo progresso della radiologia interventistica, da una parte ha diminuito la necessità di ricorrere alla chirurgia, dall'altra l'ha resa estremamente più efficace.

Oggi, infatti, dopo una attenta analisi da parte di un gruppo di specialisti competenti e collaboranti, è possibile la pianificazione di interventi più risolutivi, meno distruttivi e gravati da minor pericolosità intraoperatoria.

La chirurgia ha, da sempre, l'incarico di asportare le lesioni mantenendo integra la funzione della regione operata.

Nel nostro campo questo non sempre è possibile e vanno confrontati, caso per caso, i benefici di un intervento palliativo rispetto a quelli di un intervento radicale.

Nella prima evenienza, l'obiettivo è quello di mantenere l'integrità fisica del paziente rallentando la evoluzione della patologia.

Nella seconda ipotesi, quando la malattia causi disagi non sopportabili dal paziente o lo ponga in significativo pericolo di vita, si risolve il problema asportando completamente la lesione anche a costo di sacrifici importanti come una amputazione.

In un centro specializzato la collaborazione tra radiologo e chirurgo mette quest'ultimo nella condizione di operare con maggior sicurezza, migliorando la portata ed il risultato degli interventi e diminuendo la necessità di ricorrere ad atti fortemente destruenti.

## 4. LE PROBLEMATICHE ASSISTENZIALI E SOCIALI

A latere delle difficoltà, strettamente mediche, di terapia delle Anomalie Vascolari, esistono delle importanti problematiche di diagnosi, legate a errato approccio alla malattia.

Trattandosi di patologie vascolari, il colore va dal rosso al rosso-blua-stro, in tutte le possibili sfumature, da cui la tendenza ad accomunare in un'unica famiglia tutte le tumefazioni di tale colore. Considerato che la stragrande maggioranza delle lesioni colorate (angiomi) guarisce spontaneamente, in mancanza di una specifica preparazione e conoscenza, si tende a diagnosticare l'identico destino per la restante minoranza (MAV).

Ci troviamo di fronte ad un corto circuito diagnostico micidiale per cui gli angiomi sono rossi, gli angiomi guariscono, quindi tutto quello che è rosso è angioma, quindi guarisce, quindi si può attendere. La esigua minoranza delle MAV è stata spesso mal interpretata e peggio gestita a fronte di questo errato sillogismo, facendola pervenire a terapia con ritardo e conseguente peggioramento prognostico.

Questa difficoltà di interpretazione è ulteriormente riscontrabile nello strumento classificativo ICD (CLASSIFICAZIONE INTERNAZIONALE delle MALATTIE) adottato dal SSN. L'ICD, ben conosciuto da medici di assistenza ospedaliera o universitaria, fornisce agli operatori una serie di indicatori numerici che devono essere riportati nella scheda di dimissione e che servono ad indicare la malattia trattata

e le terapie effettuate, al fine della corretta remunerazione dell'ente prestatore delle cure, con l'esatto posizionamento dell'evento medico/chirurgico nell'ambito DRG (Gruppo Relativo alla Diagnosi).

Il problema sta nel fatto che esiste un identificativo numerico specifico per gli angiomi, ma non per le MAV per cui, nel caso di queste ultime, si è costretti a voli pindarici di ricerca di codici non esattamente individuanti, ma solo "assimilabili a".

In questa situazione i valori ICD, che vengono riportati sulle Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO), parte integrante delle cartelle cliniche dei pazienti, sono gravati da un altissimo tasso di imprecisione.

Una ricerca condotta dalla Fondazione W Ale e Associazione ILA, in collaborazione con il CNMR dell'ISS, analizzando campioni statisticamente significativi di SDO, volta a conoscere il numero di MAV presenti sul territorio, ha dimostrato l'impossibilità di ottenere valori attendibili, stante l'inesattezza dei dati di partenza.

Ora, considerando che le SDO sono lo strumento utilizzato dalle Regioni per la remunerazione delle prestazioni erogate e la conoscenza della incidenza delle patologie è facilmente intuibile come possano verificarsi problemi di pianificazione dell'assistenza, tanto più gravi quanto più i dati, su cui si basano le programmazioni, si discostino dalla realtà.

Ne consegue una problematica di allocazione delle risorse che, spesso, condiziona fortemente i rapporti tra pazienti e Stato che, nella sua veste previdenziale, dovrebbe rispondere alle necessità funzionali di questi pazienti nella vita di tutti i giorni.

Una precisa classificazione a monte porterebbe ad una migliore conoscenza statistica della malattia e ad una corretta comprensione delle necessità economiche per questo capitolo di patologia.

A tal fine il sopracitato gruppo di lavoro, ha elaborato una nuova classificazione che è stata proposta all'OMS che l'ha accettata in via preliminare per l'inserimento, dopo la valutazione della commissione preposta, nella nuova versione del manuale ICD 11. (riquadro A)

**Diseases of the circulatory system (ICD11 Beta Version - chapter name)**

➤ *Congenital anomalies of circulatory system (Proposed categorization name. We propose to include this categorization in chapter "Diseases of the circulatory system)*

## ❖ Haemangiomas

## ✓ Single

- Head and neck
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Upper Limbs
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Chest
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Abdomen
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Lower Limbs
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Genital
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Visceral
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration

## ✓ Multiple

- Head and neck
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Upper Limbs
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Chest wall
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Abdominal wall
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Lower Limbs
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Genital
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- Visceral
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration

- ✓ Multiple localization
  - Evolutive
  - Blasting
  - Involutive
  - Ulceration
- ✓ Syndroms
  - PHACES
  - Kasabach Merrit

❖ Vascular Malformations

- ✓ Arterial
  - Head and neck
  - Upper Limbs
  - Chest
  - Abdomen
  - Lower Limbs
  - Genital
  - Visceral
  - Multiple localization
- ✓ Venous
  - Head and neck
  - Upper Limbs
  - Chest
  - Abdomen
  - Lower Limbs
  - Genital
  - Visceral
  - Multiple localization
- ✓ Lymphatic
  - Head and neck
  - Upper Limbs
  - Chest
  - Abdomen
  - Lower Limbs
  - Genital
  - Visceral
  - Multiple localization

- ✓ Mixed
  - Head and neck
  - Upper Limbs
  - Chest
  - Abdomen
  - Lower Limbs
  - Genital
  - Visceral
  - Multiple localization

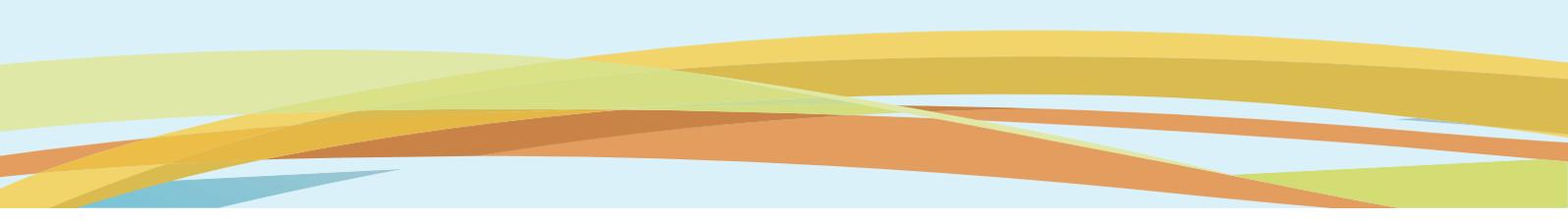
✓ ARTERIO-VEINOUS

- Head and neck
  - Upper Limbs
  - Chest
  - Abdomen
  - Lower Limbs
  - Genital
  - Visceral
  - Multiple localization
- ✓ Syndroms
  - Maffucci's Syndrom
  - Sturge-Weber's Syndrom
  - Klippel- Trenaunay's Syndrom
  - Hereditary hemorrhagic telangiectasia
  - Blue rubber bleb nevus
  - Cutis marmorata telangiectatca cong.

Ottenuti dati affidabili, sarebbe più semplice individuare o costituire centri di specifica capacità assistenziale dove indirizzare i pazienti che avrebbero garanzia della approfondita esperienza dei curanti.

Qualora poi i centri così ipotizzati fossero anche eletti quali certificatori finali di necessità assistenziali civili, si otterrebbe un ulteriore risparmio per l'INPS, che vedrebbe diminuire il numero dei contraddittori e non dovrebbe affidarsi, con aggravio di spesa, a CTU spesso impossibilitati a conoscere tutte le difficoltà, presenti ed in fieri, dei richiedenti.

L'organizzazione di una raccolta epidemiologica all'interno di un sistema di registrazione (Registro delle malformazioni vascolari Congenite), che al momento non esiste, si pone come altro elemento importante per effettuare sia valutazioni di natura clinica (storia naturale di queste malattie, tempestività diagnostica e esito di trattamenti), che di sanità pubblica (es. reti assistenziali di riferimento, correlazione funzionale con l'assistenza territoriale).



## 5. ORGANIZZAZIONE

L'approccio a questa patologia si basa, oltre che su considerazioni cliniche, anche su esami strumentali e di laboratorio e può andare dall'astensione terapeutica ad interventi chirurgici anche fortemente demolitivi. Per questo l'assistenza deve essere multispecialistica e vedere coinvolte figure di diverse specialità: pediatri, radiologi, angioradiologi, dermatologi, chirurghi plastici, chirurghi vascolari, psicologi, con la possibilità di interpellare, di volta in volta, altri specialisti in funzione di specifiche competenze, ad es. neurochirurghi, otorinolaringoiatri o altri.

Per la gestione ed il trattamento della malattia è quindi importante il riferimento a centri specializzati, in grado di erogare prestazioni sanitarie di alto contenuto professionale e tecnologico.

Va sottolineato che le MAV rappresentano un gruppo di patologie che, per le problematiche connesse all'assistenza, l'andamento cronico, gli esiti invalidanti, potrebbero essere proposte nell'elenco delle malattie rare per aggiornamento dell'Allegato 1 del D.M. 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle spese sanitarie".

A rafforzare questo concetto è da rilevare come alcune forme sindromiche (es. la sindrome di Klippel-Trenaunay, codice di esenzione RN1510, sindrome di Sturge Weber, codice di esenzione RN0770), i cui contenuti clinici sono espressi anche da malformazioni vascolari, sono attualmente presenti all'interno del sistema di tutela delle malattie rare. (fig. 27)

FIG. 27: MAV CAPILLARE DERMICA  
CON INTERESSAMENTO CEREBRALE  
(FACOMATOSI)

In letteratura esistono dati che danno una incidenza di 3 casi su 10.000 per le MAV.

Confrontando questo dato con quello dell'incidenza degli angiomi, che è stimato tra il 3 % e il 10%, si sottolinea anche sul piano epidemiologico l'importanza di una diagnosi differenziale.

La prevalenza alla nascita delle MAV le rende eleggibili per la classificazione come malattia rara, in analogia alle già citate S. di Klippel-Trenaunay (descritti circa 1000 casi), alla S. di Parkes-Weber (descritti circa 1000 casi) e Sindrome di Proteus, circa 120 casi. (fig. 28)



FIG. 28 SINDROME DI PROTEUS

Si tratta di sindromi che presentano interessamento di più apparati/ sistemi oltre a quello vascolare, ognuna con specifiche necessità assistenziali, ma per le quali, in alcuni casi, si può fare riferimento alla Rete Nazionale delle malattie rare, del già citato D.M. 279/2001.

## 6. VISSUTO FAMILIARE E ASSISTENZA PSICOLOGICA

Quando parliamo di anomalie vascolari congenite, facciamo riferimento a patologie che possono provocare importanti limitazioni funzionali, in alcuni casi anche morte, influenzando negativamente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Atteggiamenti come isolamento, tristezza, stress e bassa autostima sono solo alcune delle negatività comunemente riscontrate in individui che convivono con tali problemi. Diventa quindi fondamentale intraprendere tutte quelle azioni atte a favorire il miglioramento della qualità di vita. Per qualità di vita si intende l'insieme degli elementi legati al benessere non solo fisico ed economico, ma anche psicologico. Ci rivolgiamo cioè a dimensioni strettamente personali come desideri, obiettivi, convinzioni e percezioni di ciascuno dell'ambiente sociale e sulla propria capacità di adempiere ai compiti della vita quotidiana in maniera soddisfacente. Tale visione è in linea con quanto sostenuto dall'Organizzazione Mondiale della Sanità, sin dal 1946, secondo cui la salute non è più assenza di malattia, ma benessere globale, abbracciando anche la sfera psicologica e sociale, oltre che fisica.

Ci siamo posti la missione di dare assistenza a pazienti e famiglie, fornendo strumenti adatti a rivedere il loro modo di rapportarsi alla vita, sfruttando al meglio le proprie risorse e quelle che vengono offerte dal contesto di appartenenza.

## *Con Ale verso l'autonomia*

Il processo verso l'autonomia è uno dei temi affrontati e portati avanti con speciale dedizione dalla nostra Fondazione, e inizia proprio con la storia di Ale. Si tratta del racconto di una madre che, come psicologa, ha pensato di donare la sua esperienza realizzando un opuscolo inerente i temi dell'autonomia e della disabilità, con la preziosa collaborazione di due giovani e competenti colleghe e amiche. Ale era affetta da una grave malformazione vascolare congenita e, malgrado le sue condizioni legate ad una malattia cronica e fortemente invalidante, spiccava per le sue straordinarie capacità e per il forte senso dell'autonomia, diventando protagonista e persona attiva nel suo percorso di vita, riuscendo a semplificare gli aspetti generalmente ritenuti complicati e impossibili da affrontare. Nonostante le sue difficoltà che l'hanno vista, tra l'altro, costretta ad una sedia a rotelle, Ale ha inseguito il suo sogno, quello di diventare giornalista e autrice televisiva. Con la forza del suo sorriso ha superato ogni difficoltà, a partire dalla scelta di vivere da sola, lontano dai suoi cari, pur di inseguire i suoi obiettivi. Ale ci ha lasciati purtroppo alla sola età di 28 anni, ma il suo esempio di autonomia continua e si concretizza con la realizzazione della guida "Verso l'autonomia possibile". Attraverso la storia di Ale, il contributo del presente lavoro rappresenta un momento importante di condivisione e di riflessione. Con esso si vuole, inoltre, sottolineare l'importanza del ruolo della famiglia e del personale sanitario, come stimolo per la crescita di ciascun individuo in difficoltà e per il raggiungimento della massima autonomia.

Il percorso vissuto spontaneamente con Ale è stato codificato in una serie di passi che abbiamo chiamato "Autonomia Possibile" finalizzato a ottenere il massimo dell'autosufficienza psicologica oltre che fisica.

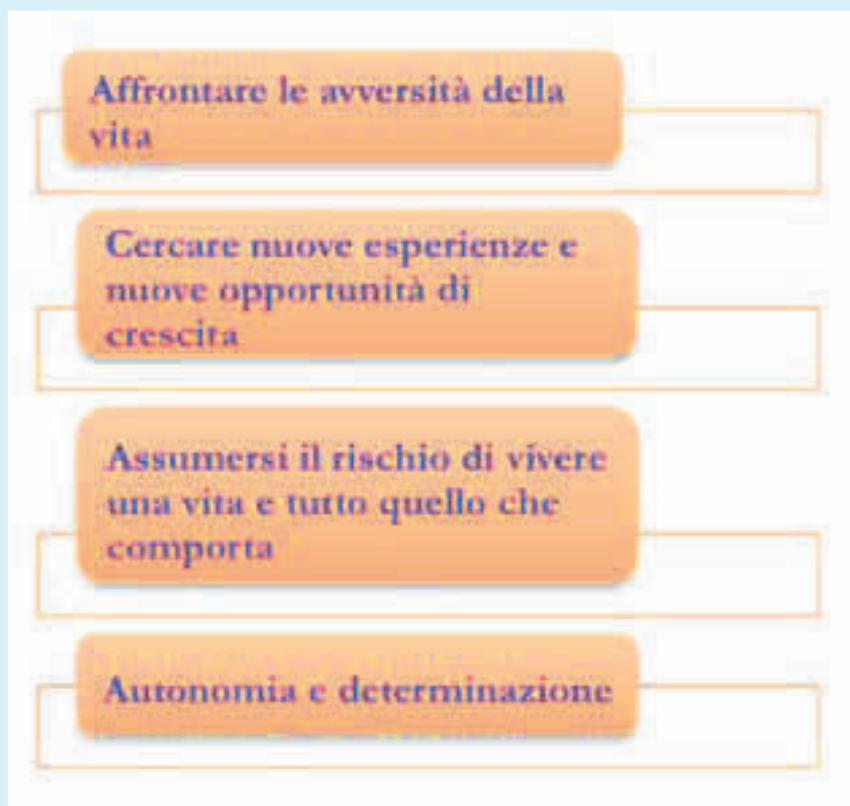
## 7. L' AUTONOMIA POSSIBILE

COPERTINA DELLA GUIDA ALL'AUTONOMIA  
REALIZZATA DALLA FONDAZIONE "VIVA ALE"  
PER LE FAMIGLIE



Oltre alle difficoltà medico chirurgiche della patologia, (come la più o meno importante impotenza funzionale) esistono ostacoli psicologici propri dei pazienti o legati ad atteggiamenti delle famiglie che possono impedire la realizzazione del proprio progetto di vita. In questi individui, l'autonomia, intesa come importante processo di crescita comune a tutte le persone, può avere un andamento tutt'altro che lineare, e diventare sicuramente più impervio e tortuoso. In altre parole, il cammino verso l'autonomia possibile per il paziente e la sua famiglia, implicherebbe da un lato l'accettazione dei limiti derivanti dalla condizione di patologia e, dall'altro, il riconoscimento delle proprie risorse, passi questi tutt'altro che semplici. Favorire l'autonomia non vuol dire solo aiutare la persona a muoversi, vestirsi o mangiare da sola, ma soprattutto metterla in grado di **decidere della propria vita**, di organizzarsi, di assumersi responsabilità, adempiere a doveri e coltivare interessi, in una parola "scegliere". Sappiamo che i processi di scelta sono stressanti perchè, pur comportando benefici, spesso non sono messi in atto, in quanto bloccati dalla paura di affrontare situazioni nuove, viste come potenzialmente rischiose. Imparare ad affrontare scelte che possono comportare il rischio di un esito negativo, significa riuscire a gestirsi meglio e capire cosa si può o non si può fare.

Tale processo aiuta, inoltre, a sviluppare la cosiddetta **resilienza**. (fig 29)



Questo termine indica la capacità non solo di adattarsi ad eventi difficili, ma anche di superarli e continuare ad andare avanti, incrementando capacità e competenze di pazienti e familiari, con una conseguente riorganizzazione positiva della vita. Al contrario, fenomeni come l'iperprotezione o la sostituzione nei processi di scelta, sono atteggiamenti che impediscono questo processo di evoluzione della capacità di discernimento e della conseguente capacità di accettazione di rischi legati alle scelte. In mancanza di adeguato supporto pazienti e famiglie tendono, purtroppo, ad assumere una posizione negativa, sottolineando le difficoltà, piuttosto che le potenzialità di strategie efficaci di gestione della problematica. Si perdono, a questo punto, tutte le possibili risorse dell'insieme familiare.

È invece necessario vedere il gruppo come una totalità "interagente", in grado di sviluppare condizioni positive per tutti i suoi membri, attraverso il riconoscimento dei bisogni di indipendenza del paziente e l'assunzione di un atteggiamento di accettazione piuttosto che di rassegnazione.

## 8. LA FONDAZIONE PER LE FAMIGLIE

La comparsa della malattia in un contesto familiare, causa uno sconvolgimento degli equilibri legato alla maggiore o minore capacità di accettare la nuova situazione problematica. Il primo passo da intraprendere è quello di focalizzare le strategie atte ad affrontare e gestire un evento traumatico o, in generale, un momento di difficoltà. In termini tecnici queste strategie sono conosciute come “capacità di coping” e ne va stimolato lo sviluppo.

Nell’ambito della Fondazione W Ale l’approccio psicologico iniziale avviene in occasione della prima visita dello specialista di patologia, affiancandolo nel delicato momento della comunicazione di diagnosi e proponendo il più corretto percorso riabilitativo che paziente e familiari possano condividere.

I passi possibili sono:

- **Consulenze psicologiche rivolte al singolo.** A questo livello ci si concentra sull’analisi e comprensione dell’entità del disagio riscontrabile in individui che si confrontano ogni giorno con esperienze difficili. Nella stessa sede, si individuano le strategie di trattamento adeguate a mettere i pazienti in grado di gestire al meglio situazioni di sofferenza mutevoli e imprevedibili.

- **Gruppi di auto-mutuo-aiuto:** Pazienti, o insieme di familiari e pazienti, che condividono le stesse problematiche, vengono riuniti e guidati dagli psicologi nell'affrontare particolari situazioni di disagio o disabilità e aiutati a confrontarsi sulle proprie esperienze di vita, promuovendo un processo che va verso la consapevolezza che la sofferenza non deve essere necessariamente permanente, ma può essere a volte gestita.

- **Parent-Training:** Attività di gruppo formative con lo scopo di sviluppare capacità, rivolte a genitori, individui che ne fanno le veci o operatori dedicati (caregivers). Sono interventi mirati a migliorare le relazioni interpersonali all'interno della famiglia. L'obiettivo è quello di potenziare e valorizzare le risorse di cui ciascuno dispone e di promuovere atteggiamenti orientati alla risoluzione dei problemi, attraverso la discussione e il confronto.

In sintesi, utilizzando strumenti efficaci è possibile modificare il vissuto degli assistiti, trasformandoli in **“persone in grado di”**, capaci di focalizzare la loro attenzione sulle risorse piuttosto che sui limiti.