



Thèse

2009

Open Access

This version of the publication is provided by the author(s) and made available in accordance with the copyright holder(s).

Répercussions osseuses des anomalies vasculaires : quelles options thérapeutiques à ce jour ?

Hovaguimian, Frederique

How to cite

HOVAGUIMIAN, Frederique. Répercussions osseuses des anomalies vasculaires : quelles options thérapeutiques à ce jour ? Doctoral Thesis, 2009. doi: 10.13097/archive-ouverte/unige:1323

This publication URL: <https://archive-ouverte.unige.ch/unige:1323>

Publication DOI: [10.13097/archive-ouverte/unige:1323](https://doi.org/10.13097/archive-ouverte/unige:1323)

Section de *Médecine Clinique*
Département de Chirurgie
Service de Chirurgie Orthopédique
Département de Radiologie et
d'Informatique Médicale

Thèse préparée sous la direction des Professeurs Robin PETER et Daniel RUFENACHT

**" REPERCUSSIONS OSSEUSES DES ANOMALIES VASCULAIRES :
QUELLES OPTIONS THERAPEUTIQUES A CE JOUR ?
UNE REVUE DE LA LITTERATURE. "**

Thèse
présentée à la Faculté de Médecine
de l'Université de Genève
pour obtenir le grade de Docteur en médecine
par

Frédérique HOVAGUIMIAN

de

Cologny (GE)

Thèse n° 10568

Genève
Janvier 2009



**UNIVERSITÉ
DE GENÈVE**

FACULTÉ DE MÉDECINE

DOCTORAT EN MEDECINE

Thèse de :

Madame Frédérique HOVAGUIMIAN

originnaire de Cologny (GE)

Intitulée :

REPERCUSSIONS OSSEUSES DES ANOMALIES VASCULAIRES : QUELLES OPTIONS THERAPEUTIQUES A CE JOUR ? UNE REVUE DE LITTÉRATURE

La Faculté de médecine, sur le préavis de Monsieur Robin PETER, professeur adjoint au Département de chirurgie, et de Monsieur Daniel RUFENACHT, professeur adjoint au Département de radiologie et d'informatique médicale, autorise l'impression de la présente thèse, sans prétendre par là émettre d'opinion sur les propositions qui y sont énoncées.

Genève, le 28 janvier 2009

Thèse n° **10568**

Jean-Louis Carpentier
Doyen

N.B. - La thèse doit porter la déclaration précédente et remplir les conditions énumérées dans les "Informations relatives à la présentation des thèses de doctorat à l'Université de Genève".

RESUME

La prise en charge des anomalies vasculaires touchant le tissu osseux reste à ce jour un sujet complexe.

Si l'émergence d'une classification fonctionnelle a optimisé la pose du diagnostic pour ces cas difficiles, l'absence de recommandations claires concernant les options thérapeutiques donne encore lieu à des controverses, notamment sur le plan de la chirurgie orthopédique.

Ce travail commence par une revue des différentes anomalies vasculaires touchant l'os. Pour chaque entité figure un rappel épidémiologique, histologique, clinique et radiologique. Un cas clinique introduit ensuite la deuxième partie de cette thèse, qui répertorie et détaille les différentes attitudes thérapeutiques décrites dans la littérature actuelle, avec un accent particulier pour la prise en charge orthopédique.

Enfin, en guise de synthèse figure un tableau qui propose un récapitulatif des recommandations actuelles en fonction de chaque anomalie vasculaire.

REMERCIEMENTS

Ce travail a été rédigé en collaboration avec le Service de Chirurgie Orthopédique des Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG). Le Professeur Robin Peter y occupe la place de médecin chef de service adjoint et je tiens à le remercier tout particulièrement pour sa disponibilité, son écoute, ses encouragements et ses conseils avisés qui m'ont permis de défricher ce sujet complexe.

Je voudrais également adresser ma reconnaissance au Professeur Daniel Rufenacht, médecin chef du service de Neuroradiologie Interventionnelle des HUG, qui a su m'orienter dans le vaste domaine des anomalies vasculaires.

Je tiens aussi à exprimer toute ma gratitude envers le Professeur Henri Bounameaux, chef du département de Médecine Interne et du service d'Angiologie aux HUG, pour m'avoir fait partager son expérience et pour avoir su répondre à mes questions.

LISTE DES ABREVIATIONS

ISSVA : société internationale pour l'étude des anomalies vasculaires

HE : hémangiome épithéloïde

HEE : hémangio-endothéliome épithéloïde

AE : angiosarcome épithéloïde

HD : hémangiomatose diffuse

KOA : kyste osseux anévrysmal

MAV : malformation artério-veineuse

MV : malformation veineuse

ML : malformation lymphatique

MC : malformation capillaire

KT : Klippel-Trenaunay

PW : Parkes Weber

CIVD : coagulation intravasculaire disséminée

CIL : coagulation intravasculaire localisée

IFN : interféron

HBPM : héparine de bas poids moléculaire

PFC : plasma frais congelé

CE : culot érythrocytaire

MIG/D : membre inférieur gauche/droit

Introduction	p. 7
Classification des anomalies vasculaires	p. 8
1. Tumeurs vasculaires	p. 10
1.1 tumeurs bénignes	p. 11
1.2 tumeurs à malignité intermédiaire	p. 14
1.3 tumeurs malignes	p. 16
1.4 cas particuliers	p. 17
2. Malformations vasculaires	p. 25
2.1 simples et/ou combinées	p. 28
2.1.1 malformations de haut débit	p. 28
→ malformations artério-veineuses	p. 28
2.1.2 malformations de bas débit	p. 34
→ malformations capillaires	p. 34
→ malformations veineuses	p. 35
→ malformations lymphatiques	p. 45
2.2 associées à d'autres anomalies (syndromes)	p. 47
2.2.1 Kasabach Merritt	p. 47
2.2.2 Klippel Trenaunay	p. 49
2.2.3 Parkes Weber	p. 51
2.2.4 Servelle Martorelle	p. 53
2.2.5 Protée	p. 54
2.2.6 Mafucci	p. 56
2.2.7 Cobb	p. 58
3. Physiopathologie des anomalies vasculaires	p. 60
4. Discussion	p. 63
Tableau récapitulatif (recommandations)	p. 78
Références	p. 80

INTRODUCTION

Le sujet des tumeurs et malformations vasculaires a longtemps été source de confusion, phénomène majoré entre autres par l'usage extensif du terme « hémangiome » pour toute lésion d'allure vasculaire, qu'elle soit d'origine tumorale ou non.

Les travaux de Mulliken et Glowacki (1982)⁸², précurseurs de la classification actuelle des anomalies vasculaires, distinguent clairement les *tumeurs vasculaires*, processus prolifératif manifeste, des *malformations vasculaires*, nées de perturbations structurelles lors de la vasculogénèse embryonnaire. Depuis lors, la société internationale pour l'étude des anomalies vasculaires (ISSVA) a développé et détaillé cette classification.

Néanmoins, avec l'avènement encore récent d'une taxinomie formelle, et au vu de la complexité de ce sujet, le médecin désireux d'obtenir quelques recommandations reste démuni face au flot d'informations que fournit la littérature actuelle : une fois le diagnostic posé, resteront ouvertes les questions de prise en charge pré- et postopératoire, de complications per-opératoires liées à l'anomalie vasculaire, de récurrence, entre autres problèmes de la pratique quotidienne.

Aussi, c'est à partir de la dernière classification proposée par l'ISSVA que ce travail se propose d'explorer les anomalies vasculaires et leurs répercussions osseuses, avec un accent particulier sur leur prise en charge orthopédique : quelles options thérapeutiques avons-nous à ce jour ?

Note : ce travail cherchant à mettre l'accent sur la prise en charge thérapeutique une fois le diagnostic établi, les questions relatives à la pose du diagnostic radiologique face à une lésion osseuse, isolée ou multiple, en fonction de sa localisation, de son aspect lytique, sclérotique ou périosté, ne seront pas abordées ici.

CLASSIFICATION DES ANOMALIES VASCULAIRES

Aux Etats-Unis, plus de 40000 enfants atteints par une anomalie vasculaire naissent chaque année⁴. A Genève, la consultation des angiomes des Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) suit 80 cas par année, pour une incidence de 30 patients. Parmi ceux-ci, rares sont ceux qui développent des complications osseuses¹¹.

Pouvoir définir la nature de la lésion de la manière la plus exacte influence directement la prise en charge, qui varie considérablement selon s'il s'agit d'un hémangiome ou d'une malformation vasculaire.

L'ISSVA (International Society for the Study of Vascular Anomalies) note ainsi clairement deux groupes bien distincts appartenant à la famille des anomalies vasculaires⁴⁶ :

le premier groupe s'intéresse aux *tumeurs vasculaires*, ou *hémangiomes*, nées d'un processus prolifératif à partir des cellules endothéliales. Comme tout phénomène néoplasique, on trouve différents degrés d'agressivité, s'échelonnant de l'hémangiome bénin à l'angiosarcome.

Notons au passage que les répercussions osseuses des différentes tumeurs sont relativement peu corrélées à l'agressivité tumorale en soi.

Table 1. Mulliken and Glowacki Classification of Congenital Vascular Lesions

Hemangiomas
Vascular Malformations
Capillary
Venular
Venous
Lymphatic
Arteriovenous
Combined
Venous-lymphatic
Venous-venular

*Classification des anomalies vasculaires
par Mulliken et Glowacki⁹⁵*

Le second groupe détaille les *malformations vasculaires*, qui touchent environ 1,5% de la population générale⁴⁴. Ce groupe est lui-même subdivisé en deux entités distinctes: (a) les *malformations de bas débit* (malformations capillaires, veineuses, lymphatiques ou combinées) et (b) les *malformations de haut débit* (malformations artérielles, artério-veineuses, fistules artério-veineuses)³⁹.

Notons que les tissus mous (peau, tissu sous-cutané et muscles) sont majoritairement touchés par les anomalies vasculaires, qu'elles soient de nature tumorale ou malformative. Ce travail, pourtant, s'attache à définir les répercussions au niveau de l'os même. De ce fait ne seront mentionnées que les considérations thérapeutiques spécifiquement orthopédiques.

Table 2. Modified Classification of the International Society for the Study of Vascular Anomalies (Rome, Italy, 1996)

Tumors	
Hemangiomas	Superficial (capillary or strawberry hemangiomas) Deep (cavernous hemangiomas) Combined
Others	Kaposiform hemangioendothelioma Tufted angioma Hemangiopericytoma Spindle-cell hemangioendothelioma Glomangiomas Pyogenic granuloma Kaposi sarcoma Angiosarcoma
Vascular Malformations	
Single	Capillary (C) (port wine stain, nevus flammeus) Venous (V) Lymphatic (L) (lymphangioma, cystic hygroma) Arterial (A)
Combined	Arteriovenous fistula (AVF) Arteriovenous malformation (AVM) CLVM (includes most of the Klippel-Trenaunay syndromes) CVM (includes some cases of Klippel-Trenaunay syndrome) LVM CAVM CLAVM

Classification actuelle des anomalies vasculaires par l'ISSVA⁹⁵

I. TUMEURS VASCULAIRES

Remarque préliminaire sur la controverse de l'hémangiome "osseux":

Nombreux sont les articles, actuellement publiés dans des revues scientifiques importantes, qui décrivent chez l'adulte des anomalies vasculaires primairement osseuses, regroupées sous le terme d'« hémangiome osseux ».

*Or, en 1964 déjà, Jaffe, pathologue de renommée mondiale, démontrait que les hémangiomes vertébraux s'apparentaient histologiquement aux **malformations veineuses**, qu'il décrivait alors comme « varicosités»²⁶. De même, de plus en plus de groupes de recherche soulignent aujourd'hui que les hémangiomes touchant le crâne et les os de la face relèvent également des malformations vasculaires de **type veineux**^{4,26,46,119,120,130}.*

Plus de 30 ans après les premières observations de Jaffe, la plupart des experts spécialisés contestent aujourd'hui l'appellation d'« hémangiome osseux ». Dans une réponse à un article, Mulliken et Greene relèvent que cette tumeur n'a jamais été décrite au sein de l'os lui-même, bien que pouvant éroder le tissu osseux par phénomène de voisinage⁵¹. Les seules tumeurs vasculaires prenant naissance primairement dans l'os appartiennent à la famille des hémangiomes épithéloïdes, hémangio-endothéliomes et angiosarcomes.

Ainsi, dans un souci de clarté, les articles faisant référence aux « hémangiomes osseux » ont été dans le présent travail intégrés dans la partie leur revenant, à savoir celle qui concerne les malformations veineuses.

1.1 Tumeurs bénignes :

→ Hémangiome:

L'hémangiome est une tumeur vasculaire bénigne intéressant les tissus mous (peau, muscle, tendon, tissu conjonctif, tissu graisseux, synovie). Plusieurs sous-types histologiques d'hémangiomes des tissus mous sont décrits^{72,93,130}, dont le type capillaire reste le plus fréquent²³.

Bien que cette anomalie n'aie jamais été trouvée primairement dans le tissu osseux⁵¹, l'os peut néanmoins être le siège d'un remodelage, principalement par réaction de contiguïté (21% des cas à la radiologie conventionnelle). Plusieurs hypothèses sont alors retenues parmi lesquelles figurent l'effet de pression extrinsèque et l'hyperhémie secondaire à la vascularisation tumorale irritant le périoste¹¹⁰.

Trouvailles radiologiques :

La radiologie conventionnelle met en évidence une réaction périostée (16%), une ostéopénie régionale (1%), une érosion corticale (3%), une hypercroissance osseuse (3%), un épaissement trabéculaire (5%), ou une combinaison des éléments mentionnés (4%).

Lorsqu'il s'agit d'une découverte fortuite, le diagnostic différentiel d'une tumeur primaire de l'os doit être évoqué¹¹⁰.



Réaction périostée chez une femme de 46 ans avec une hémangiome musculaire de la jambe¹¹⁰



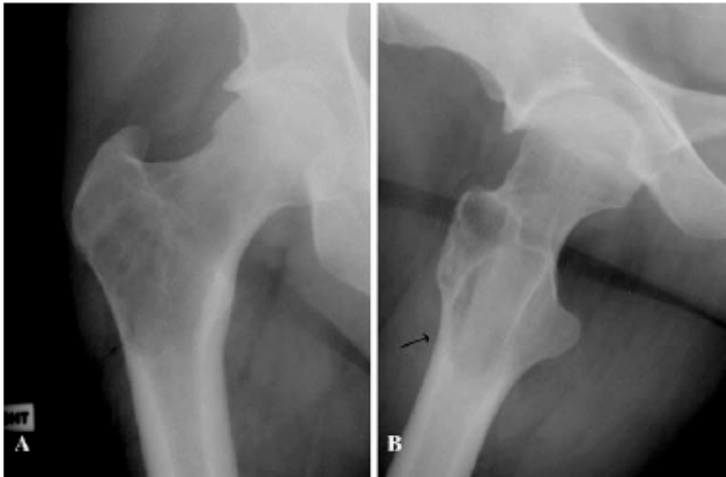
Epaississement cortical chez une jeune femme de 19 ans avec un hémangiome des tissus mous¹¹⁰

→ L'hémangiome épithéloïde (HE):

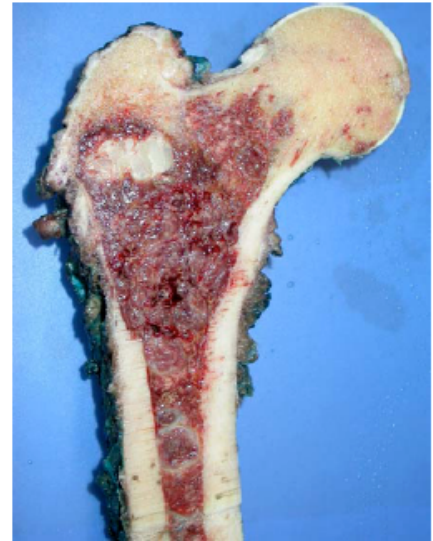
Largement décrit au niveau des tissus mous, ce n'est que récemment que l'hémangiome épithéloïde apparaît dans la littérature comme pathologie affectant également l'os. Cette reconnaissance tardive s'explique, selon plusieurs auteurs, par une confusion avec son homologue à malignité intermédiaire, l'hémangioendothéliome épithéloïde^{67,72,73,130}.

L'hémangiome épithéloïde touche le sujet jeune, avec une prédilection pour les os longs, bien qu'il existe un cas d'atteinte rachidienne¹¹⁴. Il s'agit d'un phénomène bien délimité, avec à l'histologie des vaisseaux bien formés à croissance lobulaire^{33,67,75}.

Sur le plan radiologique, Ling recense 22 cas d'hémangiomes épithéloïdes montrant une ostéolyse bien définie avec anneau de sclérose et, dans certains cas, une effraction corticale focale^{72,73}. Selon O'Connel, un pattern mixte lytique et sclérotique peut également se rencontrer.



Radiographie conventionnelle d'un HE montrant une lésion lytique bien délimitée du fémur proximal⁷³



Apparence macroscopique d'un HE : tissu principalement hémorragique lobulé⁷³

Lamovec et Bracko décrivent 2 cas survenus peu après une grossesse et l'hypothèse d'un processus réactionnel aux taux d'œstrogènes et progestérone reste ouverte.

Quant aux alternatives thérapeutiques, la problématique résulte dans le fait que la majorité des hémangiomes épithéloïdes ont, dans le passé, été traités comme hémangioendothéliomes de bas grade. La littérature reste donc plutôt pauvre en guidelines concernant cette entité, mais tend à suggérer de bons résultats avec le curetage³³.

1.2 Tumeurs à malignité intermédiaire:

→ L'hémangio-endothéliome épithéloïde^{33,50}:

Tumeur vasculaire rare, l'hémangio-endothéliome épithéloïde (HEE) peut toucher différents tissus, que ce soit la peau, les tissus mous, le foie, le cœur, le SNC ou encore l'os. Cette anomalie prédomine chez les hommes, et toutes les classes d'âge sont représentées. Ce type de tumeur compte pour 1% de toutes les tumeurs osseuses primaires et atteint les os longs avec une prédilection pour le membre inférieur. Le bassin peut également être touché. Dans plus de la moitié des cas, la maladie est dite multicentrique (touchant plusieurs os de façon métachrone ou synchrone), mais il est souvent difficile de dire s'il s'agit d'un foyer unique ayant disséminé ou de plusieurs foyers initiaux.

Sur le plan histologique, on trouve des vaisseaux de type capillaires en alternance avec des cordons cellulaires et des trabécules osseuses⁵⁰.

L'évolution de ce type de tumeurs est imprévisible, et l'on note trois grades en fonction de l'agressivité tumorale, où le grade III correspond à l'angiosarcome épithéloïde (tumeur maligne). La dissémination métastatique porte un mauvais pronostic.

Clinique :

Les signes d'appels sont frustes. Il s'agit le plus souvent de douleurs localisées évoluant généralement depuis des mois, voire des années, mises sur le compte d'arthropathies diverses et autres maladies musculo-squelettiques. Dans 2 à 10% des cas, une fracture pathologique constitue le premier symptôme⁹⁷.

Trouvailles radiologiques :

A la radiologie conventionnelle, on note une ou plusieurs lésions lytiques bien définies, siégeant au niveau métaphysaire ou diaphysaire, associées à une sclérose de l'os adjacent, sans réaction périostée. Les images sont en général corrélées au degré d'agressivité de la maladie, avec pour les tumeurs de haut grade des marges irrégulières et une réaction périostée signe d'une pénétration tumorale dans les tissus mous.



*A gauche : Radiographie conventionnelle d'un HEE du fémur proximal montrant de nombreuses lésions ostéolytiques à bords sclérotiques⁵⁰
Ci-dessus : Radiographie conventionnelle du bassin chez le même patient. Absence de modification au niveau de l'os iliaque⁵⁰*

En raison d'une possible atteinte multicentrique et dans le cadre du bilan d'extension, on a généralement recours à l'IRM et au CT. L'angiographie permet, dans le cas de lésions localisées, de réaliser une embolisation des foyers à réséquer, réduisant ainsi le saignement per-opératoire.

1.3 Tumeurs malignes :

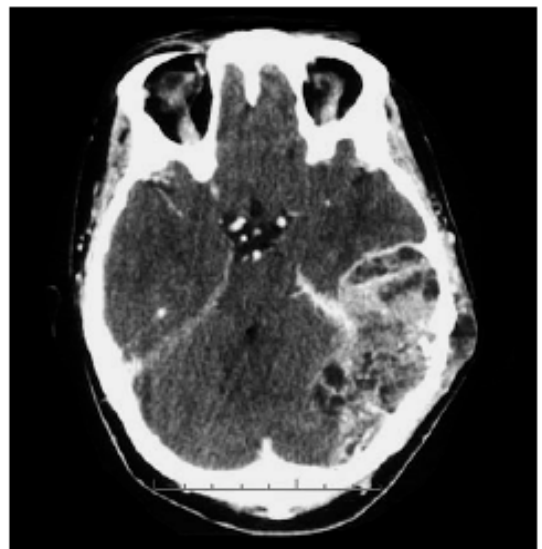
→ l'angiosarcome épithéloïde (AE) :

Il s'agit d'une tumeur rare, de haut grade de malignité, d'origine endothéliale, touchant volontiers les tissus mous et, dans de rares cas, l'os³³. A l'instar de *l'hémangioendothéliome épithéloïde*, ce type de tumeur compte pour moins de 1% de toutes les tumeurs osseuses primaires et dans 20 à 50% des cas, le phénomène est multicentrique⁷⁵. La personne âgée est majoritairement touchée, avec une discrète prédilection pour l'homme¹⁰⁰. Ce type de tumeur touche volontiers les os longs, moins fréquemment les côtes, le bassin et le rachis. Scholsem ne recense que 16 cas touchant le crâne, avec les os frontaux et pariétaux comme sites habituels¹⁰⁶. La clinique est relativement pauvre (douleurs, tuméfaction)¹⁰⁰. L'histologie met en évidence de larges cellules polygonales qui bordent des vaisseaux bien délimités³³.

La radiologie conventionnelle montre une lésion ostéolytique sans réaction périostée, érodant le cortex, avec envahissement des tissus avoisinants. Le pronostic est sombre, avec une survie d'environ d'une à deux années après le diagnostic⁵⁸.



Radiographie conventionnelle d'un AE montrant une lésion multilobulée lytique au niveau du col huméral⁵⁸



CT cérébral injecté montrant un AE à point de départ osseux pariétal gauche¹⁰⁶

1.4 Cas particuliers :

Dans la section ci-dessous figurent quelques entités orphelines, dont le comportement évoque un phénomène plutôt tumoral que malformatif.

→ Les angiomatoses :

L'angiomatose se définit comme une infiltration diffuse et extensive de multiples tissus (os, muscle, viscères, sous-cutané) par les lésions de type vasculaire contenant soit du sang (hémangiomatose) soit de la lymphe (lymphangiomatose). Alors que certains auteurs groupent les deux entités sous le terme d'angiomatose cystique, d'autres séparent clairement le phénomène, comme figurant ci-dessous²³.

A) l'hémangiomatose squelettique diffuse:

Il s'agit d'une pathologie bénigne se présentant par de multiples lésions ostéolytiques de taille variable et de localisation diffuse chez l'enfant et l'adulte jeune, de prévalence égale dans les deux sexes¹³⁰. Certains groupes de recherche décrivent un deuxième pic d'âge (>50 ans), suggérant deux étiologies, l'une congénitale, l'autre acquise²⁵. Quant aux bases génétiques, Reid décrit le cas d'une famille comprenant 12 membres touchés par cette affection⁹⁶ (OMIM 123880).

Histologiquement, il s'agit de canaux de type vasculaire (bordé par des cellules endothéliales), remplis de sang, à distinguer de la *lymphangiomatose diffuse* (c.f. plus bas dans le texte) où les canaux sont remplis de lymphe⁹⁰, où la destruction osseuse est souvent très agressive²⁵ et où l'atteinte est centrée autour d'une ou plusieurs articulations¹²⁵.

Le rachis est touché de manière préférentielle, bien que des lésions du crâne se rencontrent également. A noter que, selon le spectre de la maladie, on trouve, en plus de l'atteinte osseuse,

une atteinte viscérale variable (rate, foie, reins) ¹⁰⁸. On parle alors d'angiomatose squelettique avec composante extrasquelettique²⁵.

Lorsqu'elle est symptomatique, l'*hémangiomatose diffuse* (HD) se manifeste par des douleurs ou des fractures pathologiques des territoires impliqués^{108,130}.

Radiologiquement, ces lésions lytiques bien définies, ovoïdes, touchent la partie médullaire de l'os et sont généralement entourées d'un fin liseré sclérotique, associé à une érosion endostée.



A gauche : radiographie conventionnelle d'une HD montrant de nombreuses lésions ostéolytiques dites « en gruyère » ²⁵

A droite : Radiographie conventionnelle d'une HD du bassin montrant une lésion lytique de l'hémi-bassin gauche avec migration de la tête fémorale et déformation de la hanche. On retrouve également des lésions au niveau des deux fémurs proximaux ¹²⁵

Le traitement est conservateur et se base, à l'instar de la lymphangiomatose, sur la radiothérapie²⁵. Les biphosphonates montrent des résultats mitigés, avec selon certains groupes, une augmentation de la fragilité osseuse à long terme, secondaire à une suppression du turnover osseux^{36,108,132}.

→ De la lymphangiomatose diffuse à la maladie de Gorham-Stout (ostéolyse massive, vanishing bone disease)

La *maladie de Gorham*, décrite pour la première fois en 1955, s'inscrit dans le groupe des lymphangiomatoses diffuses, dont le spectre s'échelonne entre une atteinte purement osseuse et une atteinte à prédominance viscérale. Les cas répertoriés dans la littérature présentent ainsi des similitudes sur le plan histologique, où l'on trouve des images compatibles avec des malformations de type lymphatique, mais différent sur le plan clinique selon l'atteinte plutôt squelettique (la *maladie de Gorham*) ou organique (*lymphangiomatose extra-squelettique*)^{7,97}. Quant aux divers éponymes retrouvés dans la littérature, la plupart décrivent ce mystérieux phénomène, encore mal compris, dont la transmission ne semble pas être héréditaire (OMIM 123880).

Table 2. Eponyms for Gorham's Disease.

Gorham's Syndrome
Gorham-Stout Syndrome
Morbus Gorham-Stout Disease
Massive Osteolysis
Idiopathic Massive Osteolysis
Progressive Massive Osteolysis
Massive Gorham Osteolysis
Disappearing Bone Disease
Vanishing Bone Disease
Phantom Bone Disease

*Eponymes de la maladie de Gorham*⁸⁹

Lorsqu'elle intéresse les viscères, la *lymphangiomatose diffuse* se manifeste par un chylothorax, un chylopéricarde ou une hépatosplénomégalie. L'atteinte pleurale est

généralement de mauvais pronostic, la mortalité étant nettement plus haute en cas d'atteinte extrasquelettique (11 décès sur 25 patients, versus 1 décès sur 11 lors d'une atteinte squelettique pure dans une étude menée par Gutierrez⁵⁴⁾ 48,126,128

Sur le plan structural, la lymphangiomatose diffuse se caractérise par du tissu fibreux contenant des canaux de type vasculaire à paroi fine endothéliale, remplis de lymphes, dont la structure peut être capillaire, sinusoïdale ou caverneuse^{7,89}. Cette prolifération tissulaire, bien qu'agressive localement, ne montre pas de caractéristiques néoplasiques. A ce jour, le stimulus responsable de la maladie de Gorham reste inconnu, bien que l'on suspecte l'action d'ostéoclastes sensibles à certains facteurs humoraux (taux plasmatiques élevés d'IL-6)^{34,43,56}. La piste d'enzymes hydrolytiques activées par le milieu hypoxique de la malformation est également évoquée⁸⁹.

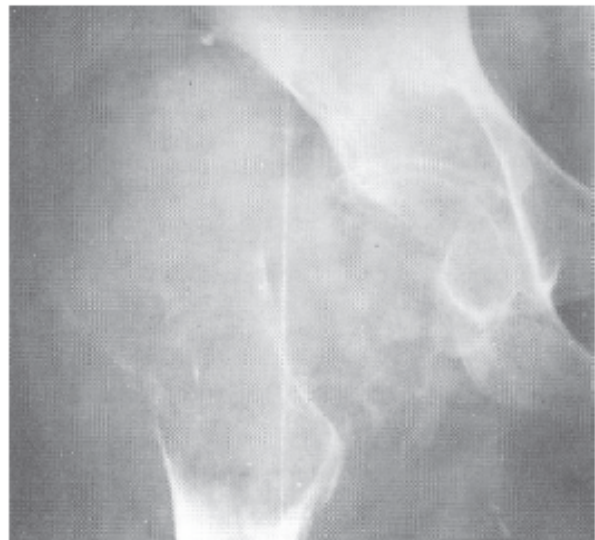
Les examens de choix sont l'IRM et le CT. La scintigraphie osseuse, malgré l'apparence agressive de certaines lésions, est peu sensible pour la détection de l'atteinte osseuse⁷.

Répercussions osseuses :

Dans une étude menée par Aviv et coll. qui regroupe 8 cas de lymphangiomatose diffuse, 7 montrent une atteinte osseuse au niveau des os longs des membres inférieurs/supérieurs, des côtes, des vertèbres et du bassin⁷. Les lésions prédominent au niveau du squelette axial¹²⁸ et sont de type lytique, multiples, associées à une ostéopénie, dont l'évolution aboutit parfois à une résorption complète de l'os en quelques mois, entraînant un risque fracturaire accru, aux conséquences particulièrement sévères dans le cas d'une atteinte vertébrale^{7,63,128}.



CT thoracique montrant une érosion complète de l'arc postérieur de la 9^e et 10^e côte avec destruction partielle du processus transverse de T10. Epanchement pleural associé⁴⁸.



Radiographie conventionnelle du bassin chez un homme de 24 ans, montrant une large lésion ostéolytique du fémur proximal droit⁸⁹.

Cette lyse osseuse ne se limite pas au territoire anatomique d'un os, touchant les os adjacents comme par phénomène de contiguïté. Les lésions touchent avec prédilection le squelette axial (bassin et épaule) ^{74,89}.

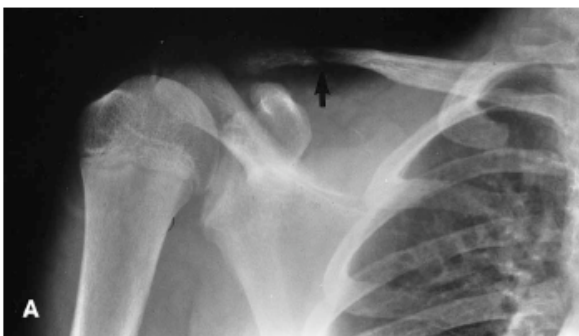
Face à ce phénomène lytique, il est évidemment primordial d'en exclure les autres causes, bien plus fréquentes dans la pratique courante (néoplasie primaire ou secondaire, infection, maladies systémiques ou endocriniennes) ⁸⁹.

Sur le plan clinique, on trouve des douleurs insidieuses évoluant souvent depuis plusieurs mois, avec limitation progressive des mobilités et atrophie musculaire. Les fractures pathologiques amènent plus rapidement au diagnostic⁸⁹.

Bien que les lésions évoluent de manière agressive, le phénomène apparaît comme auto-limitant, et il existe parfois une réossification des lésions primaires. A ce jour, il est encore très difficile d'en prévoir l'évolution, raison pour laquelle un traitement conservateur est généralement préféré (radiothérapie, biphosphonates, IFN alpha-2B, injections locales d'OK-

432). Les immuno-modulateurs comme l'interféron occupent une place non négligeable dans le traitement de cette maladie (stimulation des ostéoclastes par IL-6)^{43,56}.

Lorsqu'il existe une destruction massive, le traitement chirurgical se base sur la résection de la lésion ou l'arthroplastie. La reconstruction associée à une greffe osseuse est en principe peu utile, celle-ci montrant une lyse rapide^{63,89,113}, à moins que celle-ci soit autologue comme Turra le décrit¹¹⁷.



Evolution d'une maladie de Gorham

A : Lésion lytique mal délimitée de la clavicule distale droite, associée à une fracture pathologique.

B : 2 mois plus tard, progression de la lésion lytique avec marges bien nettes

C : après 1 année, absence complète de la clavicule¹³⁰

→Le kyste osseux anévrisimal (KOA)

Décrit pour la première fois en 1942 par Jaffe et Lichtenstein, le kyste osseux anévrisimal est une lésion osseuse kystique bénigne comptant pour environ 1% des tumeurs osseuses primaires²⁹. Sur le plan histologique, on trouve des espaces cloisonnés par du tissu conjonctif contenant des fibroblastes et des ostéoclastes, espaces remplis de sang. Dans 70% des cas, la

lésion est primaire, alors que dans les 30% restant, on trouvait une anomalie osseuse préexistante, dont les plus communes sont la tumeur à cellules géantes, le chondroblastome, la fibrodysplasie et l'ostéosarcome⁷⁷.

L'étiologie du kyste osseux anévrisimal primaire demeure encore un mystère. Certains auteurs suggèrent qu'il s'agit d'un phénomène secondaire à des lésions pre-existantes de type kystiques ou angiomateuses. Une origine traumatique n'est pas formellement exclue. Dans une étude basée sur des analyses angiographiques et immunohistochimiques, Szendroi suggère que cette anomalie pourrait résulter d'un phénomène dégénératif touchant des structures vasculaires de type veineux. Le KOA serait alors à considérer sur le plan thérapeutique comme une malformation veineuse¹¹². D'autres groupes de recherche mentionnent la possibilité d'un processus néoplasique, ceci en raison de l'existence de translocations chromosomiques récurrentes chez les patients atteints de KOA (t(16;17)(q22;p13))⁷⁷ (OMIM 606179).

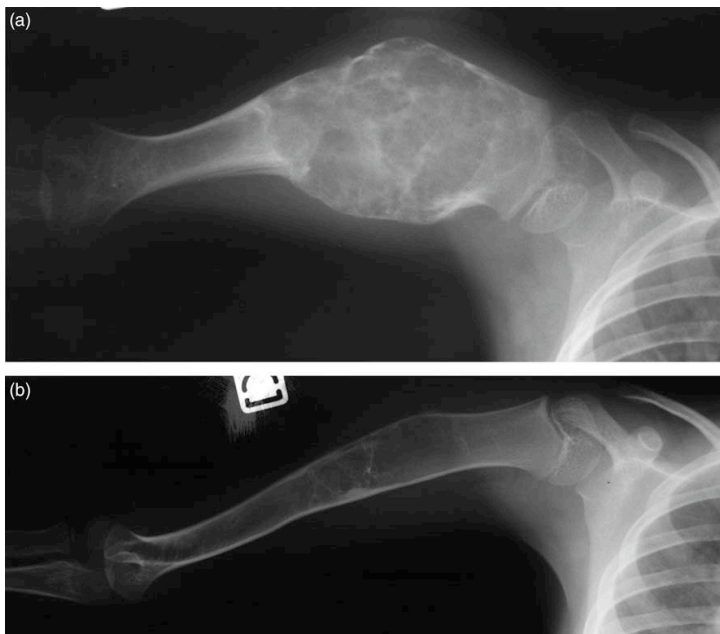
Sur le plan épidémiologique, on note une prédominance à l'adolescence, plutôt dans le sexe féminin⁷⁷, le phénomène étant rare après 30 ans et surprenant après 50. L'anomalie touche surtout les os longs du membre inférieur au niveau métaphysaire (fémur 22%, tibia 17%), puis viennent dans une moindre fréquence les localisations au niveau du rachis (15%), de l'humérus (10%), du bassin (9%) et du péroné (9%). Dans 8,4% des cas, plusieurs os sont touchés⁷⁷.

Au niveau clinique, la fracture pathologique peut être le mode d'expression de l'anomalie (36%), bien que le signe d'appel le plus fréquent soit la douleur et/ou une tuméfaction.

Lorsque le KOA touche le rachis, on trouve parfois des déficits neurologiques⁷⁷.

La radiologie conventionnelle met en évidence une ostéolyse mal définie sous-périostée, avec une apparence souffletée du périoste, phénomène érodant progressivement le cortex. Capanna et ses collaborateurs décrivent trois stades radiologiques²⁹ : le kyste inactif possède une coque

périostée délimitée par des bords sclérotiques. Le kyste actif possède une coque incomplète mais une bordure sclérotique toutefois bien délimitée. Le kyste agressif montre une ostéolyse uniforme associée à des marges mal définies. L'IRM révèle les niveaux hydriques intrakystiques. La biopsie reste néanmoins la seule méthode fiable pour poser le diagnostic, l'imagerie et la ponction ne pouvant formellement exclure la possibilité d'un autre phénomène (kyste osseux solitaire, tumeur à cellule géante, entre autres) ⁷⁷.



*A: KOA : lésion radiotransparente avec nombreux septas (humérus proximal).
B: après embolisation percutanée ²⁹*



Ci-contre : image IRM typique d'un KOA du fémur distal montrant des niveaux liquidiens (patient en décubitus dorsal)

2. MALFORMATIONS VASCULAIRES

La malformation vasculaire, qu'elle soit simple, combinée ou partie intégrante d'un syndrome complexe, est responsable de nombreuses répercussions sur le tissu osseux.

Comme mentionné au début de ce travail, on distingue deux types de malformations vasculaires : les malformations de haut débit, dont la malformation artério-veineuse est l'exemple type, et les malformations de bas débit (MC, MV, ML)

Les malformations de haut débit se manifestent le plus souvent dans les premières années de vie, parfois plus tard vers l'âge de 10 ans. On les trouve sous forme de masses sensibles pulsatiles, chaudes, ou l'on palpe un *thrill*. L'auscultation peut révéler un souffle. Elles ne disparaissent pas à l'élévation du membre. Des symptômes d'ischémie distale, due à un effet de shunt proximal, peuvent apparaître plus tard dans la vie. Dans certains cas sévères, on peut constater une insuffisance cardiaque due au haut débit shunté à travers ces malformations¹¹⁸. Ce type d'anomalie grandit avec l'enfant, mais peut croître massivement lors de changements hormonaux (grossesse, puberté, contraception orale) ou via des facteurs mécaniques comme un traumatisme ou une intervention chirurgicale^{4,42}, rendant ainsi symptomatiques ces lésions, auparavant quiescentes¹¹⁸. On constate ainsi un potentiel d'expansion et d'envahissement local au comportement pseudo-tumoral, alors que la lésion ne comporte aucune prolifération cellulaire⁴².

Les malformations de bas débit se présentent généralement comme des lésions indolores, compressibles, diffuses ou localisées. Les malformations capillaires (MC) donnent typiquement à la peau une coloration dite « lie de vin », due à la présence dans le derme de vaisseaux de petit calibre. Les malformations veineuses (MV), molles et mal délimitables, sont de toutes tailles et peuvent infiltrer les tissus mous en profondeur, parfois jusqu'à l'os. Elles sont typiquement plus discrètes lors de l'élévation du membre touché. Les malformations lymphatiques (ML) sont plus fermes et apparaissent sous forme d'une éruption cutanée vésiculaire ou d'un œdème massif avec froncement de la peau en regard. Contrairement aux MV, elles ne tendent pas à disparaître à l'élévation du membre atteint¹¹⁸. Dans une étude récente, Breugem évalue à 20% le nombre de patients ayant consulté dans le cadre de malformations vasculaires des membres inférieurs et présentant des anomalies au niveau osseux¹⁴. On trouve comme manifestation de ces anomalies des inégalités de croissance (hypo ou hypertrophie), des fractures pathologiques, ou encore des douleurs chroniques s'inscrivant dans le cadre de modifications localisées de voisinage (épaississement ou amincissement cortical) ou en rapport avec des saignements au sein de la lésion (avec ou sans hémarthrose selon s'il existe une invasion intra-articulaire ou pas).

Souvent les premières répercussions orthopédiques se manifestent déjà dans l'enfance avec des inégalités de croissance des membres, des macrodactylies, des gigantismes, des déformations des mains et des pieds parfois associées à des problèmes articulaires. Ces anomalies occasionnent évidemment des problèmes de marche, des douleurs chroniques, des problèmes esthétiques et nécessitent une prise en charge multidisciplinaire par les pédiatres, orthopédistes et physiothérapeutes¹⁰⁴.

Le diagnostic repose de nos jours essentiellement sur l'IRM, examen essentiel avant toute intervention chirurgicale, bien que les anciennes méthodes comme l'US Doppler,

l'artériographie, ou la radiologie conventionnelle restent complémentaires. L'IRM permet de mettre en évidence l'étendue de la malformation, l'éventuelle invasion de structures avoisinantes, ainsi que le type de débit¹⁵.

Dans une étude rétrospective regroupant 40 IRM de patients atteints de malformations vasculaires au niveau du membre inférieur, 25% (10 patients) montrent une extension intra-osseuse. Il s'agit majoritairement de lésions de type bas-débit (7/10), les MAV de haut débit ne touchant que 3 patients. Dans 9 cas sur 10, la musculature est également impliquée. On note également 3 cas de lésions intra-articulaires (genou) ¹⁵.

Lorsque la malformation vasculaire se situe en profondeur dans l'os, sans atteinte cutanée, on trouve alors des images ostéolytiques isolées, ouvrant un diagnostic différentiel large où l'anomalie vasculaire, si elle venait à être évoquée, ne figure généralement qu'en dernière position.

Très souvent, ce n'est donc qu'au moment de l'intervention chirurgicale que la découverte se fait, souvent sous la forme d'une hémorragie cataclysmique mettant en jeu la vie du patient.

2.1. MALFORMATIONS VASCULAIRES SIMPLES ET/OU COMBINEES

2.1.1 Malformations vasculaires de haut débit :

→ Malformations artério-veineuses:

Sur le plan structural, il s'agit d'une malformation vasculaire plaçant en communication directe une artère avec une veine, sans lit capillaire entre deux (fistule AV). La MAV est constituée de multiples fistules AV, formant ainsi un *nidus*⁴².

La malformation est habituellement diagnostiquée lors des premières années (40% à la naissance, 35% durant l'enfance), et lorsqu'elle se manifeste plus tard (45% à l'âge adulte), on trouve souvent une origine post-traumatique ou une grossesse récente³⁹. Ce type d'anomalie peut toucher toutes les régions, avec une haute prédilection pour la localisation céphalique (70%), suivie bien après par le membre supérieur (17%) et le membre inférieur (11%).

On utilise en général la classification de Schobinger pour le staging en fonction de la gravité.

Stades de Schobinger^{4,42,46} :

- Stade I = dormance
- Stade II = expansion
- Stade III = destruction
- Stade IV = décompensation cardiaque.

Ce type d'anomalie se présente sous la forme d'un érythème avec augmentation de la température cutanée, associée à une dilatation veineuse de voisinage et des pulsations à la palpation¹¹⁸.



*A gauche : MAV de la main chez un jeune enfant⁴⁶
 Ci-dessus : MAV de la joue et de l'oreille de stade Schobinger I (joue) et II (oreille) ⁴⁶*

Lorsqu'elles sont purement intra-osseuses, les MAV sont rarement symptomatiques et ne comptent que pour 1% des toutes des lésions intra-osseuses primaires¹³¹. Les seuls signes cliniques se limitent souvent à des douleurs osseuses diffuses, parfois reproductibles à la palpation⁶⁹. Sur un collectif de 200 patients, seulement 3 souffrent d'une hypertrophie d'un membre⁴².

Remarque : les MAV post-traumatiques, apparaissant suite à une fracture ou à une ostéosynthèse, ne seront pas abordées dans ce travail.

Répercussions osseuses :

Les cas de MAV intra-osseuses pures, à l'origine d'images ostéolytiques isolées, restent un vrai défi diagnostique. La piste néoplasique doit toujours être évoquée, et ce n'est souvent qu'après un bilan extensif, voire même en per-opératoire, que le diagnostic est finalement posé. Ainsi, Winemaker décrit le cas d'une MAV qui mimait radiologiquement un descellement prothétique chez un jeune ayant bénéficié d'une arthroplastie totale de hanche pour nécrose avasculaire idiopathique. Au vu du saignement abondant per-opératoire, le diagnostic de MAV primaire du fémur proximal est finalement posé. Quant à l'origine de la nécrose avasculaire, taxée d'idiopathique, elle pourrait être expliquée par un phénomène de shunt proximal¹³¹.

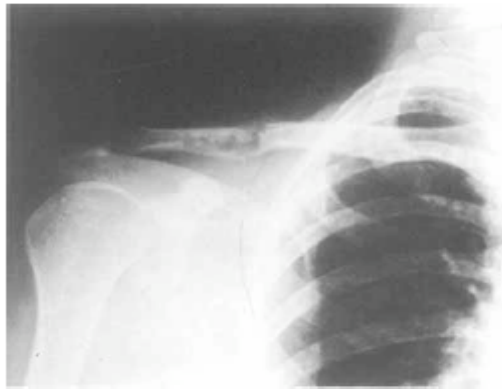


Radiographie conventionnelle de la hanche droite mettant en évidence une lésion lytique de 1x3cm au niveau de la face interne jusqu'au petit trochanter¹³¹.



Artériographie du même patient révélant une dilatation des artères et veines fémorales associée à une MAV au voisinage du fémur proximal¹³¹.

Il existe de rares cas de fractures pathologiques sur MAV. Mnaymneh décrit un cas de fracture claviculaire due à une MAV prenant son origine au niveau de l'artère axillaire, fracture dont la réduction ouverte se complique d'une hémorragie abondante jugulée par ligature des vaisseaux anormaux⁸⁰.

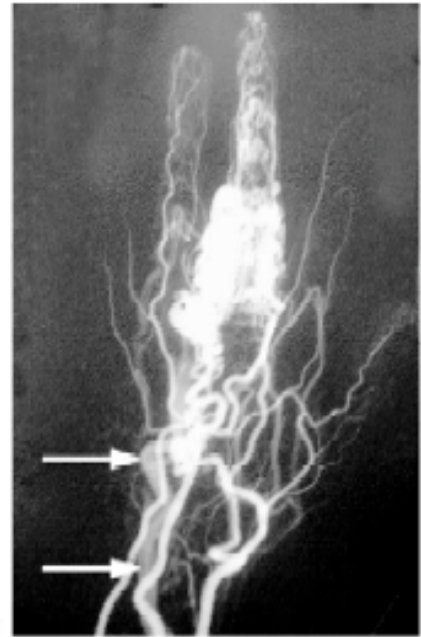
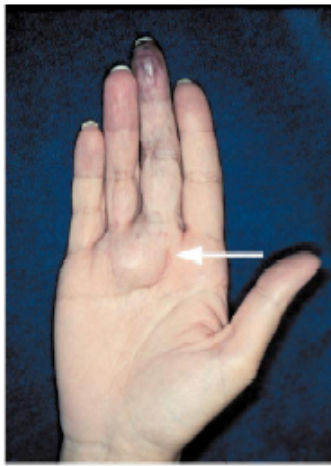


Radiographie conventionnelle de la calvicule droite montrant une fracture pathologique. Il existe une zone d'ostéolyse mal définie⁸⁰.

Dans une étude menée par O. Enjolras regroupant 200 cas de MAV de toutes localisations, on note 3 cas de lyse osseuse, très douloureuses et à risque de fractures spontanées (stade III Schobinger)⁴².

Des phénomènes ischémiques distaux sur shunt proximal à travers la MAV peuvent se rencontrer, illustrés au niveau osseux par des images ostéolytiques^{46,118}.

On note dans quelques cas un syndrome de loge de l'avant-bras en raison d'une hémorragie massive au sein de la MAV¹¹⁸.



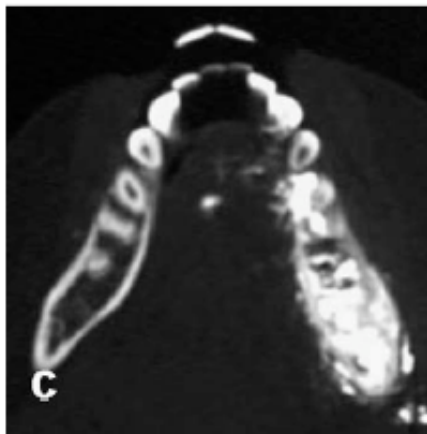
A gauche : masse pulsatile au niveau de la face palmaire de la base des 3^e et 4^e doigts de la main droite avec ischémie distale du 3^e doigt.

Au centre : ostéolyse PI.

A droite : artériographie de la même patiente¹¹⁸.

MAV touchant la sphère maxillo-faciale :

Bien que les MAV intra-osseuses pures soit rares, 50% de celles-ci surviennent au niveau de la sphère maxillo-faciale¹⁰². Les symptômes et images radiologiques sont similaires aux malformations veineuses (dents mobiles, hémorragies gingivales, troubles de



A gauche: CT après embolisation d'une MAV mandibulaire droite

A droite : panoramique montrant une fracture spontanée de la mandibule¹⁰²

l'occlusion)⁸⁶, si ce n'est la présence d'un *thrill* ou l'auscultation d'un souffle en regard de la lésion^{86,102,105}. Dans de rares cas, des fractures spontanées de la mandibule peuvent survenir¹⁰².

MAV médullaires:

Les malformations vasculaires touchant la moelle épinière se classifient en 3 groupes selon leur localisation anatomique : sous-arachnoïdiennes/parenchymateuses, sous-durales, et extradurales/épidurales²⁴. Seules ces dernières ont un potentiel d'atteinte osseuse (érosions), comme décrit par Chul Suh²⁴. Il s'agit donc en réalité plus d'une atteinte de contiguïté que d'une lésion intra-osseuse primaire. Les signes cliniques relèvent habituellement de la compression du cordon médullaire. Il existe également un type particulier de MAV extradurales-intradurales, qui correspondent à des MAV métamériques se développant dans le territoire d'un somite. Ces MAV impliquent à la fois l'os, le muscle, la peau et les structures nerveuses avoisinantes. Ce type d'anomalie se retrouve dans le syndrome de Cobb décrit plus bas⁶⁸.



MAV extradurale-intradurale, malformation complexe impliquant les tissus mous, l'os et le canal médullaire⁶⁸.

2.1.2 Malformations vasculaires de bas débit :

→ Malformations capillaires :

Les malformations capillaires résultent d'une anomalie du développement du lit capillaire dermique superficiel et sont connues sous le terme d' « angiome plan » ou de « tache lie de vin »^{8,39}. Elles touchent entre 0,04 et 2,1% de la population. Hommes et femmes sont atteints de façon équivalente^{4,46}

Cette anomalie connaît surtout des répercussions cutanées, et rares sont les complications orthopédiques.

Toutefois, dans le cas de malformations capillaires touchant une extrémité, on peut constater une hypertrophie du membre atteint portant sur toutes les structures (os, muscle, graisse, derme), avec dans de rares cas une inégalité de longueur^{13,46}. Sur le plan clinique, on constate dès la naissance une malformation cutanée de type capillaire recouvrant généralement tout le membre atteint. Les tissus mous ainsi que les os sont plus volumineux du côté atteint, mais dans ce cas particulier, on ne constate pas de péjoration de l'hypertrophie après la naissance. De ce fait, un traitement orthopédique est rarement requis.

Il existe également des cas de malformations capillaires touchant le visage nécessitant une prise en charge maxillo-faciale en raison de problèmes orthodontaires^{4,39}.

Lorsqu'elles sont réparties le long d'un dermatome, les MC peuvent cacher un syndrome de Cobb (cf plus bas dans le texte)⁴.

A noter que les MC ne présentent pas de risque hémorragique, contrairement à d'autres malformations vasculaires (MAV, MV) ³⁹.

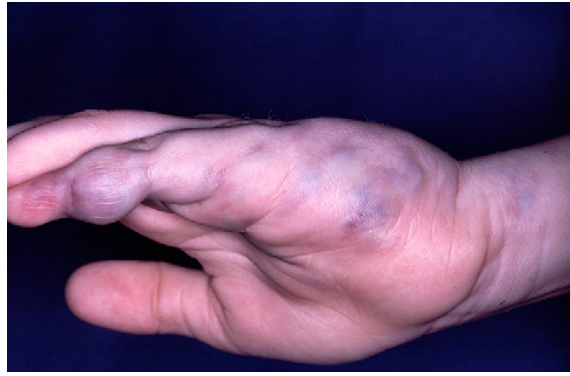
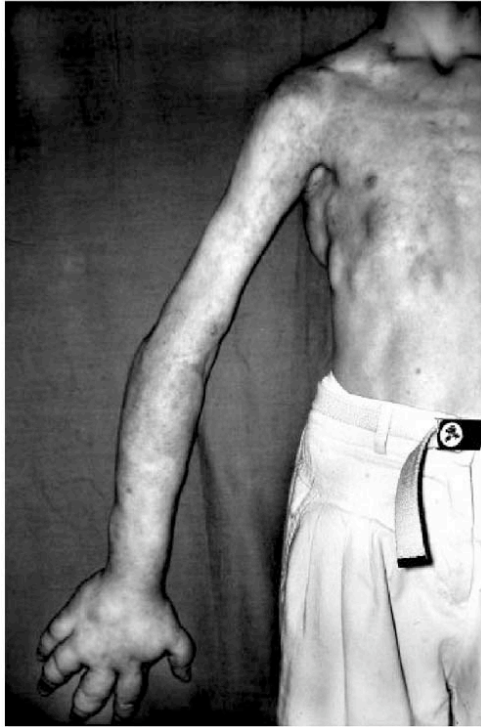


*A gauche : malformation capillaire dans le territoire V2 avec discrète hypertrophie du malaire
Ci-dessus : hypertrophie gingivale liée à la présence d'une MC dans le territoire de V2⁸.*

→ Malformations veineuses:

Dans une revue dirigée par J. Upton concernant 270 patients atteints d'une malformation vasculaire au niveau du membre supérieur, 237 comptent parmi le type « bas débit », dont 125 s'avèrent être des malformations veineuses¹¹⁸. Ce type de malformation présente la plus haute prévalence au sein de la population (50 à 60% des malformations vasculaires) ^{4,44}.

Sur le plan clinique, on note un aspect bleuté de la peau qui est le siège d'une invasion par les canaux tortueux d'aspect veineux³⁹. Ce type d'anomalie s'étend en profondeur jusqu'au muscle et souvent même au sein de l'os (63% des cas) ²⁰ ou d'une articulation⁷⁶. Présentes dès la naissance, les lésions deviennent peu à peu symptomatiques, sous forme d'une amyotrophie, d'un œdème ou des douleurs et tuméfaction majorées par l'exercice physique^{20,39,40}.



*A gauche: malformation veineuse diffuse du membre supérieur droit (peau bleutée et main oedématiée)³⁹
Ci-dessus : malformation veineuse responsable d'un œdème et d'une hypertrophie du 5^e doigt⁴⁶.*

Il arrive que la malformation veineuse soit purement intra-osseuse, sans indices au niveau des tissus mous, représentant alors un vrai défi diagnostique face à un tableau clinique souvent fruste⁴⁰. Rappelons que cette forme de malformation purement osseuse a longtemps été nommée à tort « hémangiome osseux » et que bon nombre de cas répertoriés ci-dessous figurent dans la littérature sous cette fausse appellation.

Dans les formes cutanées extensives, on note une association de ce type de malformation avec une coagulopathie intravasculaire localisée (CIL), phénomène responsable de douleurs, thromboses et formation de phlébolithes. Ces thromboses localisées ne sont en principe pas responsables de phénomènes thrombo-emboliques²⁰.

La CIL s'explique par une activation de la coagulation avec consommation des facteurs au sein des vaisseaux pathologiques responsables d'une stase du flux sanguin. La sévérité de cette coagulopathie dépend de la taille de la malformation veineuse⁷⁶. Notons également que ces patients sont à haut risque de développer une CIVD (coagulation intravasculaire

disséminée) (par conversion CIL → CIVD) lors de traumatismes, fractures, intervention chirurgicale, immobilisation prolongée ou changements hormonaux (grossesse), pour laquelle une héparinothérapie reste le traitement de choix^{39,40,76}. Avant tout geste invasif, une crase (TP, PTT, fibrinogène, D-Dimères, plaquettes) est donc vivement recommandée chez ces patients à risque d'hémorragie sévère⁴⁰. Attention à ne pas confondre cette entité avec le syndrome de Kasabach Meritt (c.f. plus bas dans le texte) où l'HBPM est inefficace et où il existe une consommation plaquettaire plutôt que des facteurs de coagulation⁷⁶.

Lorsque la MV n'atteint pas le tissu osseux, le traitement est habituellement conservateur ou associe la sclérothérapie^{39,92}.

Répercussions osseuses :

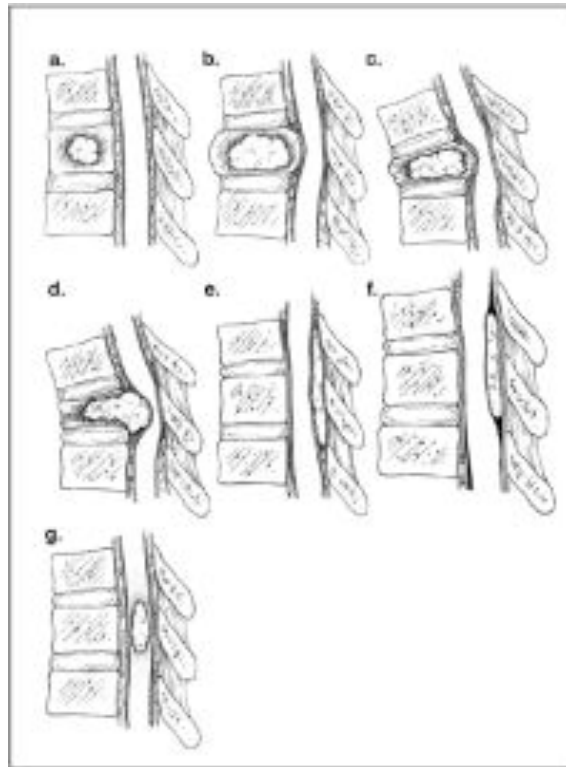
A) MV purement osseuses :

Localisation :

Lorsqu'elle prend naissance dans l'os, cette anomalie est souvent découverte fortuitement lors d'examens radiologiques sans relation. Ce type de malformation touche toutes les classes d'âge, avec néanmoins un pic d'incidence entre la 4^e et 5^e décennie, et présente nettement une prédominance axiale (crâne ; colonne vertébrale), avec une incidence jusqu'à 10% découverte au niveau du rachis en post mortem^{5,72}. Certains groupes suggèrent que la grossesse pourrait faire évoluer des MV auparavant quiescentes, soit par majoration de l'apport sanguin du à la pression abdominale augmentée, soit par effet hormonal direct sur la croissance endothéliale²².

Au niveau de la **vertèbre** elle-même, le corps est majoritairement impliqué, avec extension possible au niveau des éléments osseux postérieurs. Le rachis vertébral est le plus souvent

touché, suivi par le rachis lombaire et cervical. Dans 30% des cas, il existe une atteinte multi-étagée²². La littérature décrit un cas sévère associé à un syndrome polymalformatif, avec atteinte des corps C6, T2, T3, T4, T6, T7 et L5⁶⁴.



*A : MV vertébrale sans expansion osseuse → asymptomatique
 B : MV avec expansion osseuse → douleurs
 C : fracture tassement sur MV
 D : expansion dans l'espace épidual → compression médullaire
 E/F/G : MV extra-osseuse⁵⁷*

Les MV du **crâne** (10%)⁸³ montrent une prédominance pour l'os pariétal, suivi par l'os frontal, mais il existe également des lésions touchant la base du crâne et le rocher. Il s'agit généralement d'un processus solitaire touchant plus volontiers le sexe féminin^{83,85,94,111}. La lésion affecte le diploé avec expansion de la table externe et de la table interne dans une moindre mesure⁹³.

D'un point de vue **maxillo-facial**, on trouve des MV touchant principalement la mâchoire inférieure avec un ratio homme/femme de 1 :2. La localisation condyloire reste rare (seulement 4 cas décrits dans la littérature)³. On note également de rares cas concernant l'os

zygomatique, lesquels se rencontrent dans 50% des cas suite à un traumatisme⁹⁴. Vargel et al décrivent un cas de lésion mandibulaire et maxillaire, qui semblerait être associé à un terrain héréditaire^{119,120}.

La présence de MV au niveau des **côtes** est également décrite⁸⁴.

On relève également, bien que de façon nettement moins prédominante, la présence de MV intéressant le **squelette périphérique**, principalement les os longs comme le fémur, l'humérus ou le tibia^{38,72}. Le phénomène se localise préférentiellement au niveau métaphyso-diaphysaire. Bien que décrits, les MV juxta-articulaires ou épiphysaires sont très rares¹³³.

Clinique :

Rachis:

Lorsqu'elles sont symptomatiques (0.9-1.2% des cas)²², celles-ci reproduisent un tableau clinique de douleurs localisées ou radiculaires, avec possible compression secondaire du cordon médullaire produisant une paraparésie sensori-motrice ou une paraplégie, avec ou sans atteinte vésicale/sphinctérienne⁵⁷.

D'un point de vue anatomo-clinique, la douleur se retrouve lorsque²² :

- 1) l'expansion de la lésion est telle que le périoste est étiré,
- 2) lorsque la lésion fait protrusion dans l'espace épidural,
- 3) lorsqu'il existe des modifications locales de l'apport sanguin,
- 4) dans de rares cas de fractures/tassements, qui peuvent engendrer des déformations scoliotiques^{5,57}.

Côtes: les signes d'appels sont relativement peu spécifiques (douleurs)⁸⁴.

Crâne: les MV de la boîte crânienne se manifestent généralement par une tuméfaction osseuse douloureuse, à croissance lente, sans répercussion cutanée. Les symptômes neurologiques sont rares car l'expansion de ces lésions se fait de façon centrifuge, bien que des cas de croissance intracrânienne soit décrits^{83,85}.

Extrémités: les douleurs sont le symptôme le plus fréquent¹³³. Des fractures pathologiques surviennent occasionnellement. Eimori décrit plusieurs cas de fractures de la diaphyse fémorale, souvent sur trauma insignifiant, compliquées d'hémorragies peropératoires massives, survenant chez des patients connus pour une MV cutanée ou au contraire comme symptôme primaire d'une anomalie intra-osseuse³⁸.

Maxillo-facial:

Lorsqu'elles touchent la sphère maxillo-faciale, les MV peuvent occasionner des saignements gingivaux pulsatiles ou non, des dents mobiles ou ectopiques, une décoloration de la gencive ou une malocclusion dentaire.

La MV condyalaire, décrite par Alves, peut se présenter par une tuméfaction localisée associée à un trismus³. Plus haut situées (os zygomatique), elles peuvent être responsables d'une tuméfaction localisée, d'une diplopie, d'une proptose ou rarement de signes neurologiques focaux⁹⁴. L'exophtalmie avec cécité itérative par compression du nerf optique ne se rencontre que dans des cas rares¹¹⁹.

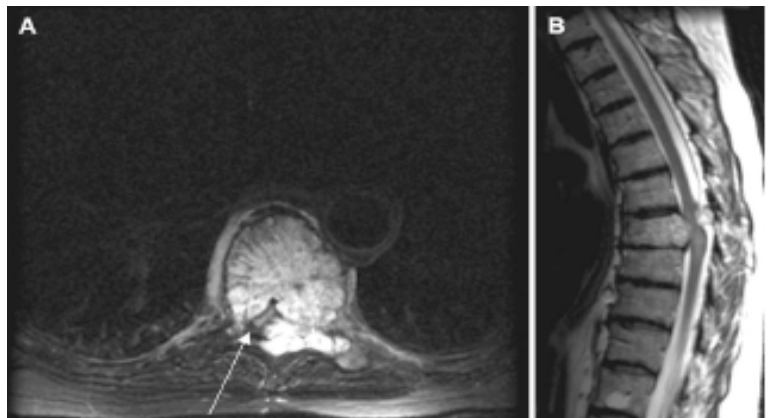
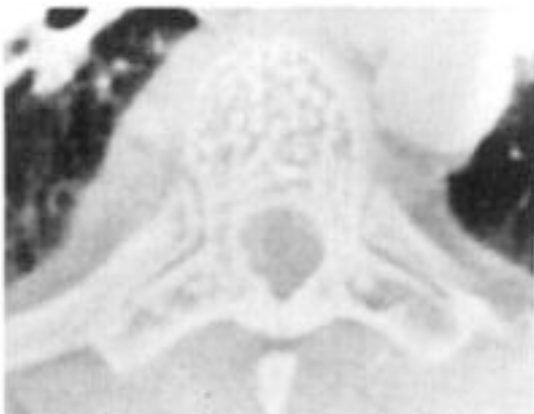
Dans un cas sévère d'origine héréditaire, décrit par Vargel, impliquant dans un premier temps les os maxillaire et mandibulaire, puis dès l'adolescence se généralisant à l'ensemble des os du crâne, on constate en plus des symptômes décrits ci-dessus des céphalées matinales associées à des vomissements, signes d'une HTIC¹¹⁹.

Trouvailles radiologiques :

Squelette axial :

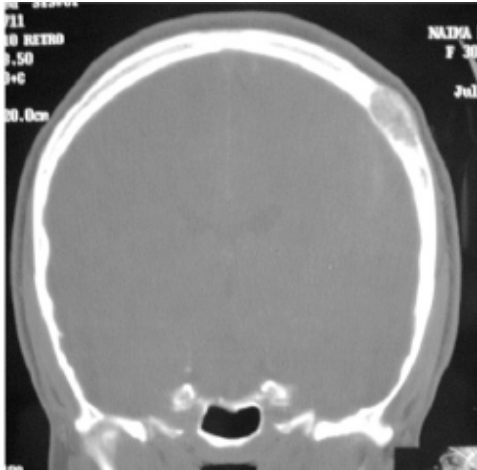
Au sein du rachis, on note un épaississement trabéculaire vertical, avec disparition des trabécules horizontales qui sont envahies par les sinusoides vasculaires. L'alternance entre des foyers lytiques et ces épaississements focaux crée à la radiologie conventionnelle cet aspect de nid d'abeille, qui se retrouve au CT sous forme d'image poivre et sel^{57,72,97}.

A l'IRM, on retrouve un signal hyperintense en T1 et T2 dû à la présence de graisse au sein de la lésion.



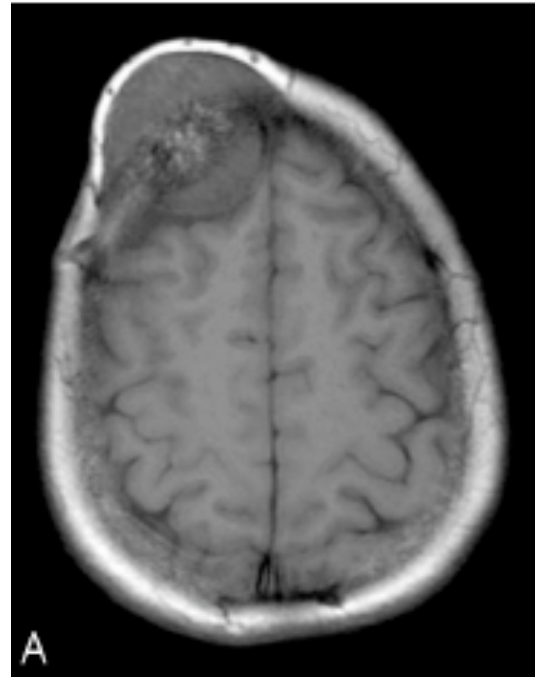
*A gauche: CT rachis montrant une image typique de MV vertébrale (image poivre/sel)⁵⁷
A droite : IRM rachis montrant une lésion au niveau T8 avec compression médullaire¹*

Quant aux MV touchant le crâne, il s'agit de lésions lytiques, multifocales dans 15% des cas, contenant des striations en rayon de soleil (*sunburst pattern*) sur le profil. Le CT retrouve une lésion lytique intradiploïque^{83,85,93,111}.



Ci-dessus: CT cérébral en fenêtre osseuse montrant une lésion intra-osseuse en nid d'abeille.⁸³

A droite : IRM T1 montrant une masse bien délimitée dans l'os frontal avec extension intra et extracrânienne⁹³.



Les lésions costales présentent également un épaississement trabéculaire avec image en nid d'abeille, dont le pattern ostéolytique souvent agressif évoque une tumeur osseuse maligne.

On trouve également un cortex soulevé par le processus, sans rupture franche néanmoins^{84,88}.



A gauche : radiographie conventionnelle montrant une image bien délimitée d'aspect nodulaire

A droite : CT thoracique du même patient confirmant une image compatible avec une MV costale⁸⁴.

Extrémités :

Lorsqu'il s'agit d'une lésion intraosseuse primaire, la radiologie conventionnelle met en évidence une image lytique bien définie accompagnée d'un pattern en filet avec sclérose circonférentielle et cortex généralement épargné, sauf si celui-ci est le siège de l'invasion vasculaire (réaction périostée) ^{92,97}.

Dans certains cas, la lyse est telle qu'elle peut être responsable de fractures pathologiques ^{4,9,46}.

La littérature décrit même un cas de pseudarthrose congénitale dont l'origine est une malformation veineuse ².



*Ci-dessus : radiographie conventionnelle montrant une pseudarthrose tibio-fibulaire à l'âge de 3 mois (a) et 3 ans (b)
A droite : IRM MID avec gadolinium permettant la mise en évidence de MV multiples chez ce patient ²*

Maxillo-facial :

On trouve lors de ce type d'atteinte une image radio-transparente multi-loculaire, avec apparence en nid-d'abeilles ou en bulles de savon, dépendant de la taille formée par l'anomalie^{3,94}.



A gauche: CT facial montrant une masse bien délimitée trabéculée de l'os zygomatique à gauche, faisant protrusion au niveau du plancher de l'orbite⁹⁴.

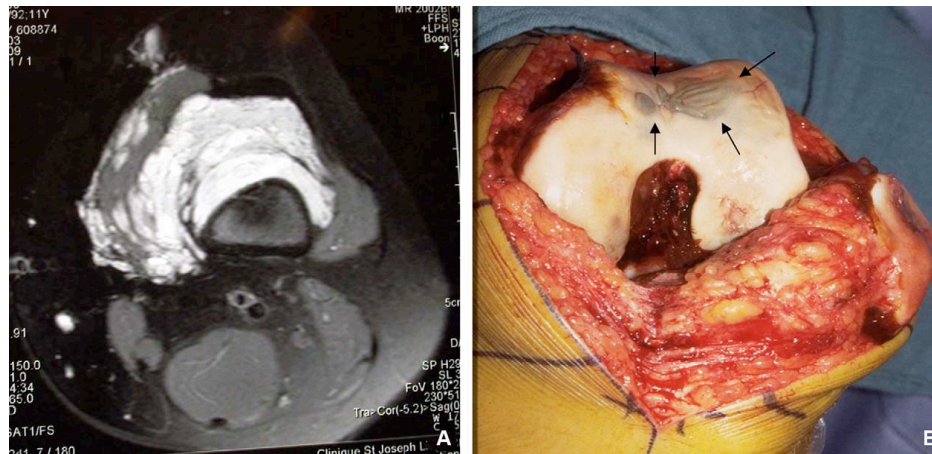
A droite: panoramique montrant une image radio-transparente au niveau du rameau mandibulaire et du condyle droit³.

B) MV cutanées avec extension en profondeur :

Dans une étude regroupant 27 patients souffrant de MV diffuse, on note 11 cas d'atteinte osseuse sous forme de déminéralisation, hypoplasie ou ostéolyse, dont 3 développent par la suite une fracture pathologique⁴⁰.

Dans cette même étude, on relève 13 cas souffrant d'une atteinte articulaire (le genou ou le coude), se manifestant sous forme de douleurs et épanchements récidivants (généralement hémarthrose), évoluant progressivement vers une ankylose articulaire, une instabilité ou une amyotrophie. Une destruction articulaire, à l'instar des hémophiles, peut survenir⁴⁰. Sur les 13 cas, 2 souffrent d'une sévère réduction des mobilités. Sur le plan anatomique, ce type de MV peut avoir deux localisations : l'une extra-synoviale et intra-articulaire, responsable de douleurs due à des épisodes de thrombose, l'autre au sein même de la membrane synoviale, se

manifestant sous forme d'hémarthroses récidivantes avec altération progressive du cartilage et de l'os sous-jacent.



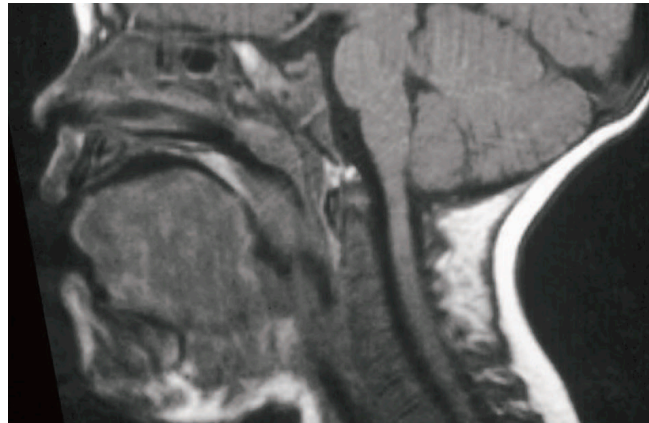
MV intra-articulaire du genou confirmée par IRM (A). B : vue peropératoire montrant une dégénérescence du cartilage (→)²⁰.

Chez l'enfant, les malformations veineuses diffuses s'associent à une discrète hypotrophie (généralement moins de 2cm) de l'extrémité atteinte, reflet de l'atteinte musculaire³⁹. Dans de rares cas, on note une hypertrophie^{20,40,46}. Dans certains cas, la croissance de la MV est telle qu'elle déforme l'os sous-jacent par effet local de pression, sans qu'il y ait d'invasion osseuse^{39,46}.

→ Malformations lymphatiques :

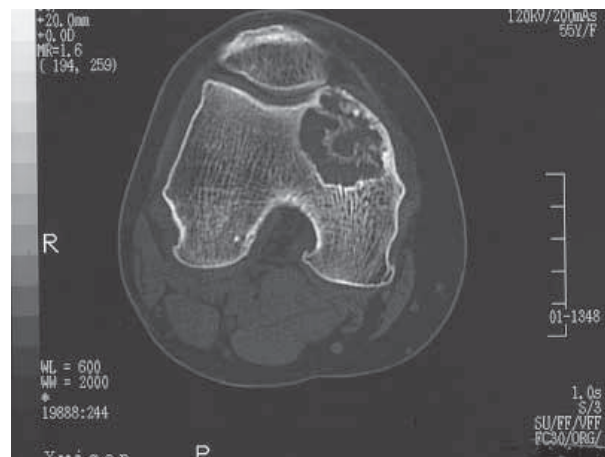
Les malformations lymphatiques appartiennent au groupe des malformations vasculaires de bas débit, touchant hommes et femmes de façon équivalente¹⁰³. On trouve trois types de ML : macrokystiques (aussi connues sous le nom d'hygrome cystique), microkystiques ou mixtes. Ce type de malformation se retrouve, par ordre de fréquence décroissant, dans la région cervicale, axillaire, du médiastin, du retro-péritoine et des extrémités^{4,44,103}.

Les ML peuvent être associées à une hypertrophie du tissu sous-jacent, parfois touchant même l'os^{4,46,118}. L'effet découle potentiellement d'un effet de pression local ou par invasion lymphatique de l'os sous-jacent⁴⁶. Ainsi, selon la localisation, on peut se trouver confronté à des défauts d'occlusion, une hypertrophie maxillaire, ou encore des distorsions cervico-faciales^{4,103}.



*A gauche : enfant de 5 ans souffrant d'un prognathisme sévère en raison d'une malformation lymphatique
Ci-dessus : IRM à l'âge de 1 an montrant un élargissement de la langue avec obstruction potentielle des voies aériennes⁴.*

En dehors de la sphère maxillo-faciale, des lésions solitaires ont également été décrites (vertèbres lombaires, fémur, tibia, humérus)^{78,101}.



*A gauche : radiographie conventionnelle montrant une lésion multiloculée et lytique au niveau du condyle fémoral médial.
A droite : CT chez le même patient confirmant un aspect lytique avec épaissement trabéculaire au sein de la lésion¹⁰¹.*

Si l'ultrasonographie permet de poser le diagnostic, les examens plus approfondis (CT, lymphangio-IRM) sont essentiels pour définir les rapports anatomiques entre la ML et les éléments environnants^{4,103}.

Les moyens thérapeutiques sont conservateurs (compression, injection de produits sclérosants) ou chirurgicaux (résection *in toto* si possible). Sur le plan orthopédique, il s'agit principalement d'interventions maxillo-faciales⁴.

2.2 MALFORMATIONS VASCULAIRES ASSOCIEES A D'AUTRES ANOMALIES (SYNDROMES)

2.2.1 Maladie de Kasabach Merritt

Il s'agit d'une coagulopathie de consommation associée à la présence d'hémangiomes massifs de type hémangioendothéliome kaposiforme ou angiome touffu, chez le nouveau-né ou le nourrisson de moins de 6 mois⁷¹. Il semblerait que la consommation plaquettaire soit due à leur séquestration au sein de sinusoides et cavités épitheloïdes formant l'hémangiome. Survient alors une fibrinolyse secondaire avec thrombocytopénie profonde (20 G/L), hypofibrinogénémie et produits de dégradation du fibrinogène augmentés (D-dimères), synonyme d'une CIVD. L'activation des plaquettes au sein de la lésion entraîne une croissance du tissu pathologique⁸¹. Dans un modèle de souris souffrant de cette affection, la correction de la thrombocytopénie permet une réduction de la croissance tumorale de 75%¹²¹ (OMIM 141000).

Les complications orthopédiques se manifestent essentiellement sous la forme de fractures pathologiques sur ostéolyse focale (signe de Gorham), associées, lors d'un traitement par

réduction ouverte, à une hémorragie massive^{22,71,79,81}. La présence de la lésion à proximité de l'os peut provoquer une ostéoporose focale, une hypercroissance épiphysaire, des irrégularités de l'os sous-chondral, entre autres^{23,81}.



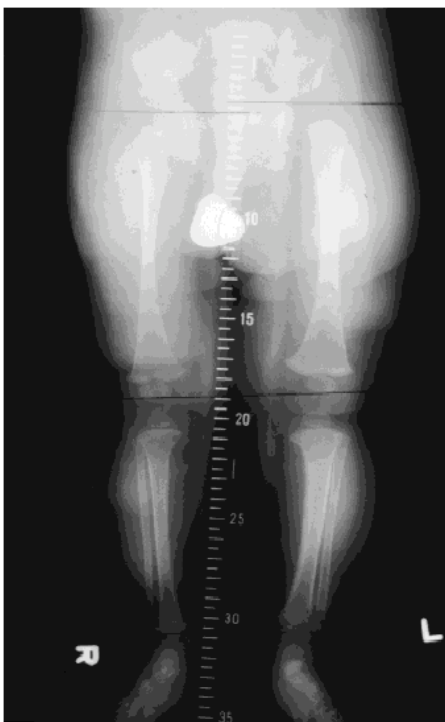
Hémangiome distal responsable d'une déformation radiale distale⁸¹

La correction des troubles de la crase sanguine est indispensable avant tout geste invasif (PFC, CE)⁸¹ et la transfusion de plaquettes doit être évitée en raison d'un phénomène d'hyper-consommation des plaquettes infusées et risque hémorragique accru⁷¹. Les normes préopératoires comprennent un hématokrite >25% et un taux de plaquettes >100 G/L⁸¹.

2.2.2 Syndrome de Klippel-Trenaunay

Ce syndrome complexe, décrit au début du siècle dernier, associe des malformations capillaires, veineuses et lymphatiques (toutes de bas débit) à une hypertrophie du membre atteint^{10,39}. Au moins deux critères sur trois sont nécessaires pour poser le diagnostic^{31,49}.

Habituellement dans ce syndrome on note une atteinte préférentielle des membres inférieurs, avec une prédilection pour le côté droit.



A gauche: hypertrophie osseuse globale du membre inférieur gauche chez un enfant atteint du syndrome de KT¹⁰

Au centre : hypertrophie du MIG avec composante lymphatique⁴⁹

A droite : syndrome de KT combinant plusieurs malformations de bas débit³⁹

Rarement présente à la naissance, la symptomatologie se développe au cours de l'enfance. La malformation capillaire peut être diffuse ou localisée. Une insuffisance veineuse se développe progressivement. Il existe une nette hypertrophie du membre atteint (os et tissus mous), avec parfois des inégalités atteignant jusqu'à 8cm, s'accompagnant d'une bascule compensatrice du bassin avec une scoliose. L'hypertrophie s'accroît avec la croissance, pour se stabiliser en fin d'adolescence⁴⁵. Un lymphoedème peut être présent. Dans une étude regroupant 49

cas¹⁰, 40 cas souffrent d'une hypertrophie (circonférentielle) d'au moins un membre et 17 présentent une inégalité de longueur.

On note une association avec des syndactylies, une oligodactylie ou hypertrophie d'un rayon de pied ou de la main^{39,49,98}. Dans les cas sévères, on trouve des malformations capillaro-veineuses ou lymphatiques au niveau du petit bassin (organes génitaux, anus, vessie, retro-péritoine, tractus GI), sujettes à des hémorragies récurrentes⁴⁹. On trouve dans certains cas rares une association avec des MAV spinales comme décrit par Rohany (22 cas décrits dans la littérature), dont la clinique s'apparente aux cas de MAV spinales décrites plus haut⁹⁸.

Gloviczki décrit également des MV spinales et du crâne⁴⁹.

Le syndrome de KT reste à ce jour un phénomène génétique particulièrement complexe.

Plusieurs hypothèses sur le mode de transmission sont évoquées (sporadique, autosomal dominant, paradominant) et les bases cytogénétiques impliquent de multiples types d'anomalies (mosaïcisme, méthylation, liaison chromosomique) dont l'inventaire dépasse le cadre de ce travail (OMIM %149000).

Le diagnostic repose essentiellement sur l'US Doppler. L'IRM permet de différencier le KT de malformations veineuses étendues (le KT n'ayant peu ou prou de MV musculaires)⁴⁵.

Quant à la prise en charge orthopédique, un bilan annuel radiologique des membres inférieurs est recommandé dès que l'inégalité dépasse les 1,5cm⁴⁵. Sur les 49 cas décrits par Berry, 3 ont recours à une épiphysiodèse, et 3 à une amputation d'un ou plusieurs rayons de la main¹⁰. Au vu des risques d'infection inhérents à l'anomalie du drainage lymphatique chez ces patients, une prophylaxie antibiotique devrait être prévue pour tout geste chirurgical.

2.2.3 Maladie de Parkes Weber

Ce syndrome associe des malformations artério-veineuses avec des malformations de bas débit (veineuses, lymphatiques ou capillaires), associées à une hypertrophie du membre atteint³⁹. De grands débats animent encore aujourd'hui la littérature sur le sujet de faire de ce syndrome une entité à part (maladie de Parkes-Weber) ou de le considérer comme une variante du syndrome de Klippel-Trenaunay avec la présence de MAV (alors dénommé maladie de Klippel-Trenaunay-Weber)¹³⁵. Aucun consensus n'est apparu à ce jour.

Les thèses actuelles retiennent une probable hypervascularisation du cartilage de croissance comme étiologie à l'hypertrophie, l'autre hypothèse étant un phénomène hypoxique sur vol vasculaire local stimulant la production de facteurs angiogéniques au sein du cartilage.

Une mutation du gène codant pour la protéine *p120-Ras GTPase-activating* (RASA1) serait à l'origine de la maladie¹²² (OMIM #608355) et se retrouve chez six familles décrites par Eerola³⁷.

Sur le plan clinique, on trouve souvent une malformation capillaire congénitale plus rose que dans le KT, avec veines dilatées de voisinage, un thrill palpable, une augmentation de la température cutanée, un souffle audible à l'auscultation. Le membre est soit diffusément élargi, soit de manière localisée, avec présence d'un lymphoedème et d'altérations cutanées en aval, témoignant d'un vol vasculaire. Alors que les inégalités de longueurs de membres se péjore rarement après l'âge de 10 ans, l'hypertrophie de la maladie de PW se poursuit jusqu'à la fermeture des plaques de croissance, dans l'adolescence¹³⁵.



*A gauche : PW avec dilatation veineuse, notamment dans la région de la MAV (genou) ³⁹
 Au centre : angiographie d'un PW ¹⁸
 A droite : PW avec hypertrophie du MIG ⁴⁵*

Au niveau radiologique, on peut constater des altérations osseuses de type lytique, à risque de fractures pathologiques^{18,39}

Le diagnostic se fait par US Doppler et artériographie ou angio-IRM, afin de cartographier les MAV. Chez les patients souffrant de lésions étendues, un bilan radiographique ou IRM est nécessaire pour mettre en évidence les lésions osseuses/tissus mous concomitantes. Sur le plan pédiatrique, un bilan de croissance annuel par radiographie conventionnelle de concert avec l'équipe d'orthopédie est recommandé.

2.2.4 Syndrome de Servelle Martorell

Il s'agit de l'association de malformations de bas débit, généralement veineuses¹²⁹, avec une hypotrophie du membre atteint³⁹. Certains auteurs décrivent la présence de malformations artérielles concomitantes^{47,129}. A noter qu'il existe une entité décrite dans la littérature comme « KT inverse » qui pourrait en fait correspondre au syndrome de Servelle Martorell.

Les anomalies osseuses peuvent être dues à la présence des vaisseaux pathologiques soit dans l'os, se manifestant par une destruction spongieuse et corticale, soit à proximité de l'os, avec déformation de voisinage. La fragilisation de l'os qui en découle donne lieu, dans de rares cas, à des fractures pathologiques⁴⁷.

Comme c'est souvent le cas avec les malformations veineuses, on trouve des phlébolithes au sein des tissus mous.

Le traitement est le plus souvent conservateur.



A gauche: hypotrophie des os de la main droite avec raccourcissement des phalanges. Déformation des tissus mous et phlébolithes en rapport avec MV¹²⁹.

A droite : hypotrophie du MIG chez un enfant atteint d'un « inverse KT »¹⁰

2.2.5 Syndrome de Protée

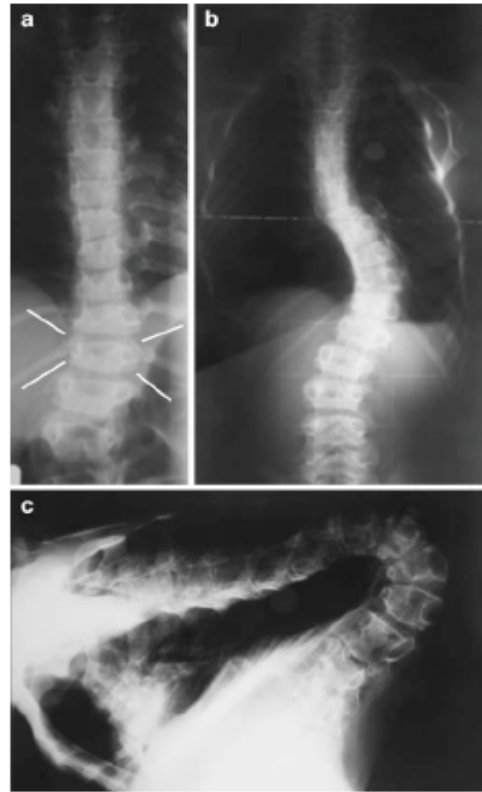
Il s'agit d'une maladie sporadique congénitale impliquant une croissance accélérée des membres atteints dont tous les tissus sont touchés⁹¹. Elle comporte des malformations vasculaires sous jacentes, de type bas débit, comme dans le KT (malformations capillaires, malformations veineuses) et des pseudo-hémangiomes⁶⁰. Le nom de « Protée » vient d'un dieu grec éponyme qui avait la faculté de se métamorphoser sous toutes les formes physiques, dénomination reflétant la haute variabilité morphologique de cette maladie rare multisystémique^{32,62}. Joseph Merrick, populairement dénommé « Elephant Man » souffrait de cette pathologie^{62,66}.

Sur le plan génétique, le mode de transmission semble se baser sur une mutation post-zygotique conduisant à un mosaïcisme, sans qu'un réel gène n'ait pu être identifié à ce jour. (OMIM %176920)

Ainsi, la maladie peut comporter une hypertrophie asymétrique, une macrodactylie, des anomalies du crâne (hyperostoses, craniosynostoses), hyperplasie condyloire unilatérale, remodelling généralisé ipsilatéral⁹¹, des masses d'origine lymphatiques/lipomateuses/fibreuses, des naevi épidermiques ou cérébriformes, un épaissement des paumes et des plantes de pied. Les anomalies au niveau des mains incluent des clinodactylies, des déviations axiales, des exostoses et des subluxations de phalanges⁹¹. On trouve parfois une scoliose sur hémimégalospondylie avec un *genu recurvatum* ou un *pes valgum* compensateur^{39,91}.

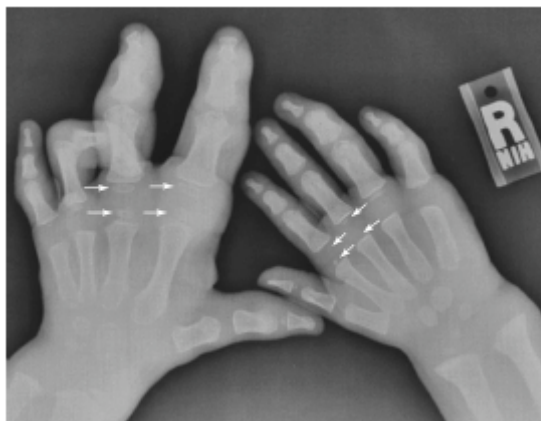
Discrète à la naissance, l'asymétrie se développe progressivement tout au long de l'enfance, avec parfois une stabilisation durant l'adolescence⁶². Les patients souffrant de ce syndrome sont à risque de développer certaines tumeurs (cystadénome ovarien, adénome parotidien)⁶⁶

et souffrent plus volontiers de thromboses veineuses et d'embolies pulmonaires²⁷. Le décès survient relativement tôt, généralement dû à une de ces complications thrombo-emboliques⁶².



A gauche: croissance asymétrique chez un enfant atteint d'un syndrome de Protée³⁹

A droite : évolution catastrophique d'une scoliose sur mégaspondylie, à l'âge de 4 ans (a), 10 ans (b) et 17 ans (c)⁹¹



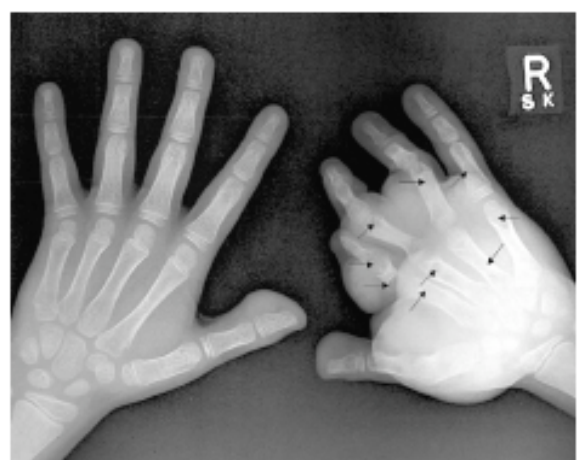
Ci-contre : croissance asymétrique et macrodactylie chez un enfant de 3 ans. Evolution asymétrique des noyaux de croissance (→)⁶²

Le traitement de ces cas extrêmement complexes est symptomatique et s'apparente à celui du syndrome de Klippel-Trenaunay.

2.2.6 Syndrome de Maffucci

Cette pathologie associe des malformations de type veineuses²⁰ (beaucoup d'articles parlent à tort d'hémangiomes caverneux), parfois capillaire ou lymphatique²⁶, à des enchondromes, avec une prédilection pour les extrémités. La maladie est généralement unilatérale. Bien que l'atteinte cutanée prédomine, il existe dans certains cas des lésions organiques (tractus gastro-intestinal, trachée, yeux entre autres). La possibilité d'une transmission génétique est discutée par Hopyan et coll. (mutation PTHRP)⁶¹ mais ne se retrouve pas dans un travail plus récent mené par Rozeman et coll.⁹⁹ (OMIM #166000).

Les enchondromes, indépendants des MV, surviennent dans le cadre d'une anomalie du développement du cartilage. Il existe une prédilection pour les mains, qui sont affectées dans 88% des cas (os métacarpiens et phalanges)^{20,136}. Les lésions sont multiples, pouvant toucher les os longs ou les os plats du crâne, de l'épaule ou du bassin. On trouve à la radiologie conventionnelle des zones radio-transparentes multiples, irrégulières, kystiques affectant les régions de croissance. 50% des lésions fragilisent l'os et entraînent des déformations, voire des fractures (26% des cas)^{20,45}. On note également au sein des tissus mous des phlébolithes¹³⁶, caractéristiques des malformations veineuses.



*A gauche: patiente de 10 ans atteinte d'un syndrome de Maffucci au niveau de la main droite.
A droite : radiographie conventionnelle de cette même patiente révélant la présence d'enchondromes métacarpiens et au sein des premières phalanges (→)¹⁰⁷*

Les patients souffrant du syndrome de Maffucci sont également plus à risque de développer une néoplasie (37%), par transformation maligne à partir des enchondromes (chondrosarcome), mais aussi d'origine non cartilagineuse (cérébrale, endocrinienne, abdomino-pelvienne)^{65,107,136}. Certains auteurs mentionnent également l'apparition concomitante de tumeurs vasculaires comme l'hémangio-endothéliome à cellules fusiformes, naissant au voisinage des MV ou au sein même de la malformation vasculaire⁴⁵.

Répercussions osseuses :

Les complications orthopédiques liées au syndrome de Maffucci sont multiples : retard de croissance, scoliose (15%), inégalité de longueur de membres (36%), fractures pathologiques⁶⁵ (20-30%) et transformation maligne en chondrosarcome (15-30%)¹⁰⁷.

Les déformations dues à l'atteinte de la plaque de croissance peuvent être telles qu'elles nécessitent plusieurs interventions de correction (ostéotomie) durant l'enfance^{6,136}.

L'intervention chirurgicale ne doit être considérée qu'en présence de problèmes fonctionnels et se base sur l'excision de la lésion chondromateuse, avec greffe osseuse pour les grands défauts de substance¹³⁶.

2.2.7 Syndrome de Cobb (angiomatose cutané-méningo-spinale)

Il s'agit d'une entité rare, décrite pour la première fois en 1915, associant une anomalie vasculaire cutanée du tronc à une MAV médullaire de type extradurale-intradurale^{42,68,70,109}.

Selon certains groupes, l'anomalie cutanée présente les caractéristiques d'une MAV quiescente Shobinger I⁴⁵.

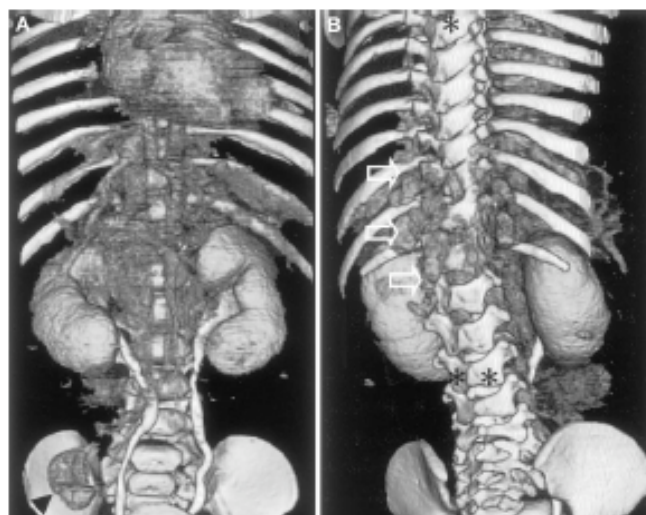
Les malformations cutanées se répartissent sur le dermatome/métamère dérivé du niveau médullaire où se situent les MAV. Cette répartition particulière s'explique par une origine métamérique commune de ces vaisseaux pathologiques qui migrent par la suite dans leurs territoires respectifs¹⁰⁹.

Diagnostiqué dans l'enfance ou chez le jeune adulte, le syndrome de Cobb se manifeste par des douleurs de type radiculaire associées à des dysesthésies du territoire concerné, avec ou sans répercussion viscérale selon le niveau médullaire où se situent les MAV. Des troubles moteurs (parésie) peuvent participer. L'examen clinique met en évidence des lésions cutanées se distribuant le long d'un dermatome, de façon hémi-circonférentielle. On retrouve un déficit moteur et/ou sensitif en aval selon s'il existe une compression médullaire par l'anomalie vasculaire¹²⁷. Très rarement, il existe une *spina bifida* sous-jacente¹². Le dermatome impliqué est souvent indicateur du niveau de l'artère nourricière de la MAV médullaire.



Ci-dessus: malformations capillaires réparties entre T5 et T12, devant évoquer un syndrome de Cobb⁸⁷.

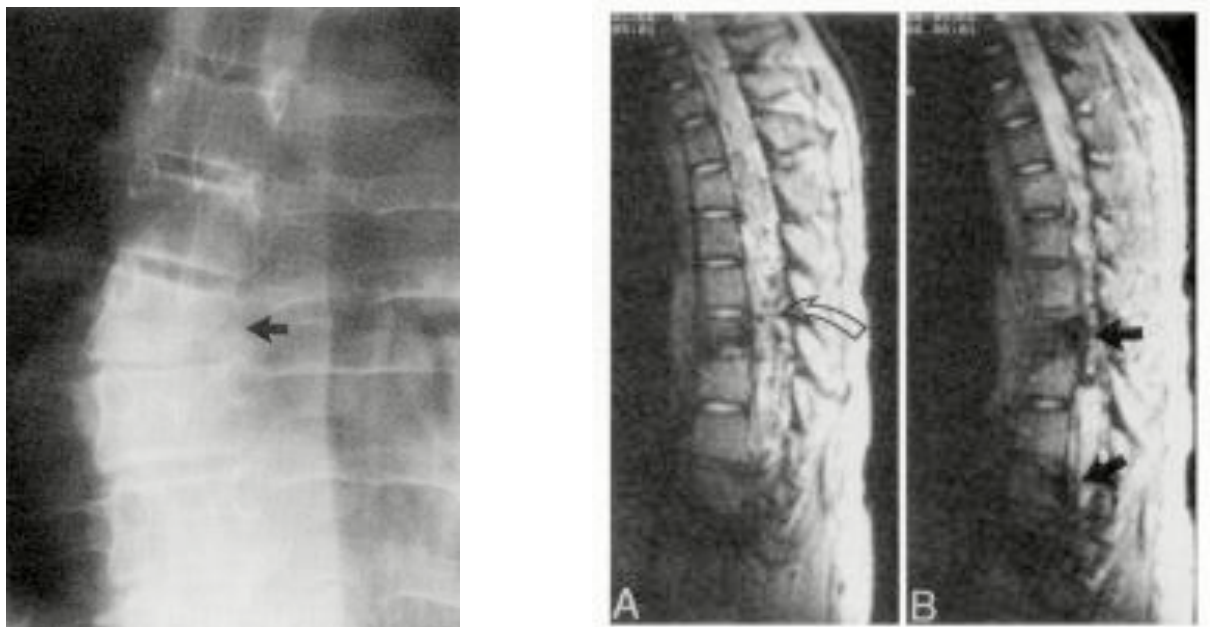
A droite : reconstructions 3D chez un patient atteint d'un syndrome de Cobb¹⁰⁹



L'imagerie de choix est l'IRM, bien que le CT, la radiographie conventionnelle et l'angiographie donnent également des éléments d'information.

Répercussions osseuses :

A l'instar des MAV intra-osseuses isolées, les anomalies vasculaires rachidiennes faisant partie de ce syndrome ont un potentiel d'érosion osseuse par phénomène de contiguïté. On rencontre ainsi, comme complication orthopédique, une destruction des éléments postérieurs ou de la vertèbre elle-même, menant en général à une scoliose fixée.



A gauche: destruction partielle du corps vertébral et des pédicules de T6

A droite : IRM T2 de la même patiente montrant une anomalie au sein de T6 et T9 (flèches noires). Il existe également des vaisseaux anormaux dans le canal médullaire (flèche transparente)

Le traitement s'apparente à celui des MAV rachidiennes.

3. PHYSIOPATHOLOGIE DES ANOMALIES VASCULAIRES

Si ce travail, répertoriant les pathologies vasculaires touchant l'os, s'attache en particulier à l'aspect clinique, il serait néanmoins intéressant de définir les aspects moléculaires sous-jacents. Alors que les pathologies tumorales comme l'hémangiome semblent exprimer localement un taux élevé de facteurs angiogéniques, les malformations vasculaires quant à elles relèvent plutôt de défauts survenus lors du développement des vaisseaux¹²³.

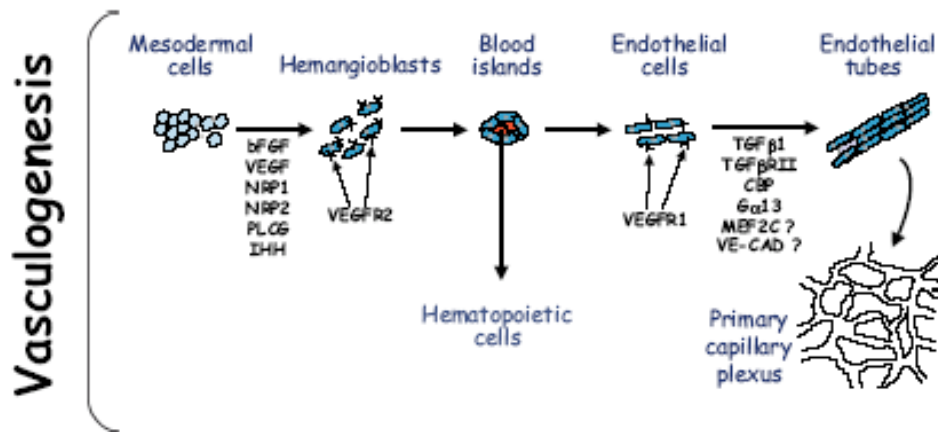
Plusieurs études récentes ont permis de mettre en lumière les différentes étapes du développement vasculaire, offrant ainsi de nouvelles perspectives thérapeutiques, notamment sur le plan biologique.

→ Vasculogénèse :

Il s'agit de l'étape initiale du processus de développement vasculaire, permettant la différenciation *de novo* de cellules dérivées du mésoderme en hémangioblastes. Ces cellules se regroupent en îlots dont le centre donne les cellules de la lignée hématopoïétique, alors que la périphérie se différencie en angioblastes, précurseurs des cellules endothéliales. Celles-ci s'organisent en vaisseaux ressemblant à des capillaires, et forment le plexus vasculaire primaire^{17,116}.

Il s'agit d'une étape clé, médiée principalement par le facteur de croissance vasculaire endothélial (VEGF) et son récepteur^{21,124}.

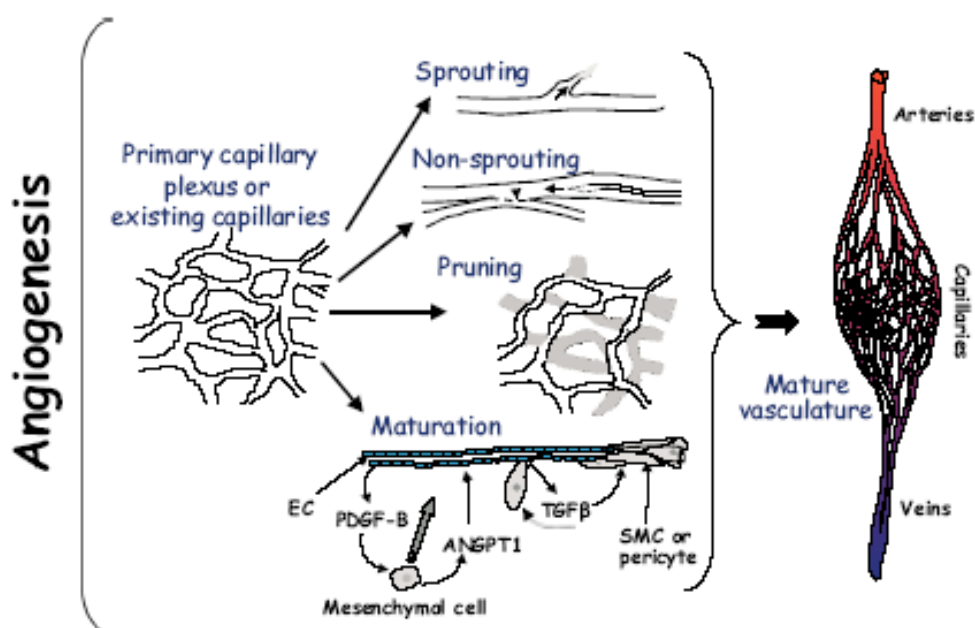
Une mutation touchant le gène codant pour les récepteurs VEGF (long bras du chromosome 5) génère des cellules endothéliales dysfonctionnelles, comme on le voit dans certains types d'hémangiomes^{21,116}.



→ Angiogenèse :

Cette étape consiste en un remodelage du plexus vasculaire primaire, durant laquelle de nouveaux capillaires émergent à partir des vaisseaux pré-existants. Le remodelage donne lieu à des bourgeonnements, des fusions, ou des régressions de ces vaisseaux immatures.

Survient par la suite la différenciation ou maturation des cellules endothéliales en capillaires, veines, artères et vaisseaux lymphatiques. La stabilisation de ce processus fait intervenir des cellules péri-endothéliales, comme les cellules musculaires lisses et les péricytes, et se base sur des interactions avec la matrice extracellulaire¹⁷. Les vaisseaux lymphatiques émergent plus tardivement, soit à partir de sacs dérivés des veines soit à partir de lymphangioblastes¹¹⁶.



La famille des angiopoïétines (Ang 1-4) et leurs récepteurs (Tie 1-2) interagissent avec le VEGF, dont la présence détermine le remodelage vasculaire. D'autres familles comme le TGF- β , les ALK (1 et 5), et le PDGF-B jouent également un rôle^{16,21,124}. Les membres des familles Notch⁵², Jagged de même que les intégrines participent aux interactions endothélium-matrice extracellulaire/mésenchyme¹¹⁶. Les éphrines, les ALK et les neuropilines semblent être au cœur du processus de différenciation²¹.

Des anomalies chromosomiques dans chacune de ces familles sont associées à des anomalies vasculaires^{21,116}, dont l'inventaire détaillé dépasse le cadre de ce travail. On se limitera donc ici à un résumé des anomalies moléculaires présentes dans certaines des pathologies vasculaires citées plus haut :

- Malformations veineuses :
 - Transmission sporadique, quelques cas de transmission dominante (familles avec MV muco-cutanées)¹²²⁻¹²⁴ (OMIM #600195)
 - Mutation de Tie-2 et ses ligands (Ang 1 et 2) associées à des facteurs environnementaux ou à une seconde mutation somatique^{123,124}
 - Mutation de EphrinB2 et son récepteur^{16,35}
- Malformations capillaires :
 - La transmission semble se faire sur le mode autosomal dominant avec pénétrance incomplète et variation phénotypique.
 - La région incriminée se trouve sur le long bras du chromosome 5 (locus CMC1 5q13-q15)^{16,122} (OMIM %163000).
- Malformations artério-veineuses :
 - Cas sporadiques (mutation *de novo*)^{123,124}
 - Les mutations dans la voie de signalisation de TGF- β semblent altérer le lit capillaire (dilatation), permettant la formation d'une MAV^{123,124}.

- Malformations lymphatiques :
 - Cas sporadiques (mutation *de novo*)
 - VEGF (C-D) et son récepteur^{123,124}

4. DISCUSSION:

Si la classification de l'ISSVA permet aujourd'hui de caractériser plus rigoureusement les anomalies vasculaires, la prise en charge de ces dernières, notamment sur le plan orthopédique, reste encore un vrai défi laissant des questions ouvertes parmi lesquelles :

- Quelles sont les lésions qui nécessitent réellement une intervention ?
- Faut-il envisager un bilan pre-opératoire devant toute anomalie vasculaire et lequel?
- Quelle est la place de l'embolisation, de la sclérothérapie ou de l'amputation ?
- Existe-t-il des thérapies médicamenteuses ?

Cas pratique :

Patiente de 1974, connue pour un syndrome de Cobb avec malformations artério-veineuses médullaires multiples, symptomatiques sous forme d'une hypoesthésie et parésie du membre inférieur droit, embolisées à plusieurs reprises avec résultats satisfaisants (absence de progression du déficit). Madame S. présente parallèlement des malformations artério-veineuses intra- et extra-osseuses au niveau de la hanche droite, responsables d'une fracture spontanée au niveau du col fémoral droit se manifestant par une boiterie progressivement invalidante mais indolore (rappelons l'hypoesthésie du MID).

La présence de ces anomalies vasculaires au sein de la fracture complique clairement la prise de charge orthopédique.



A gauche: radiographie conventionnelle montrant une fracture basicervicale droite.

A droite : artériographie pre-opératoire avec embolisation du nidus situé dans la région fracturaire.

Introduite par ce cas illustratif, la deuxième partie de ce travail s'intéresse aux différentes options thérapeutiques disponibles de nos jours, en fonction de chaque type d'anomalie vasculaire.

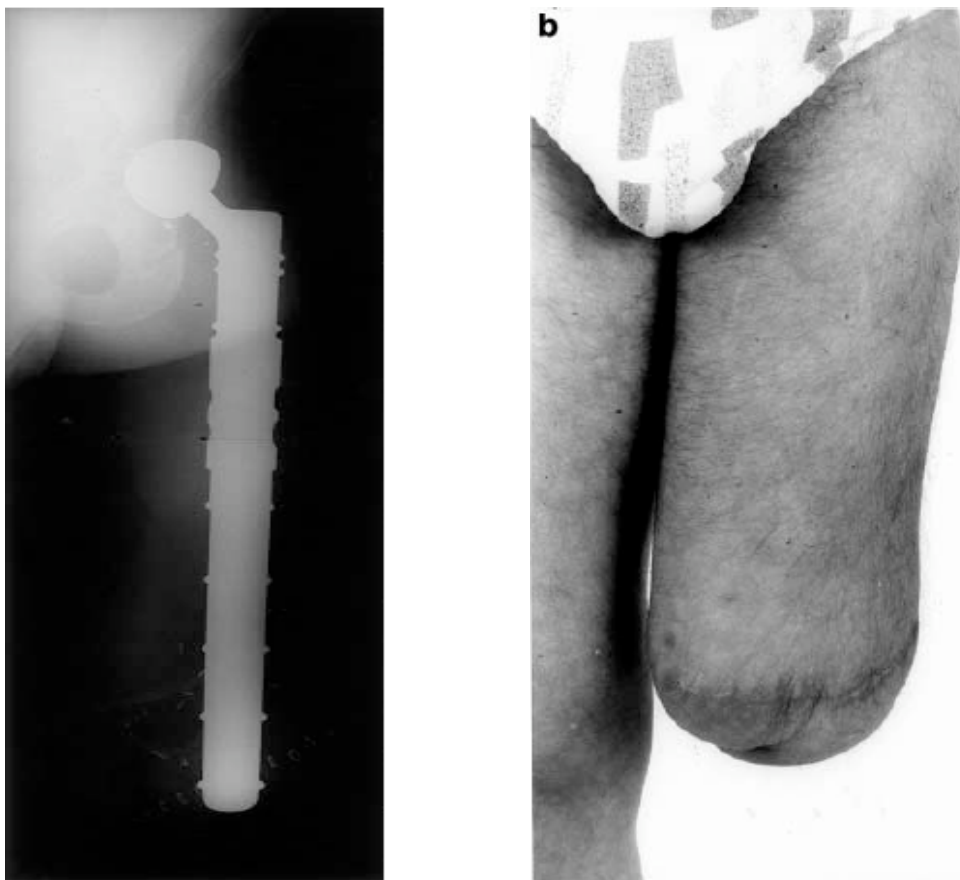
A) Tumeurs vasculaires :

→ Hémangio-endothéliome épitheloïde :

En ce qui concerne ces tumeurs à malignité intermédiaire, l'attitude varie en fonction du *staging* : les lésions de grade I et II devraient bénéficier d'une résection large, nécessitant parfois la mise en place d'une endoprothèse. Un travail rapporte également de bons résultats pour les lésions de grade I unicentriques avec les biphosphonates ²⁸.

Les lésions de grade III ou touchant plusieurs os d'une même extrémité se soldent souvent par une amputation du membre atteint.

Quant aux cas métastatiques ou non opérables, la radiothérapie permet de juguler les douleurs osseuses.



A gauche : radiographie post-opératoire après amputation et reconstruction avec endoprothèse du MIG chez un patient atteint d'un hémangio-endothéliome épitheloïde

A droite : bon résultat fonctionnel et esthétique ⁵⁰.

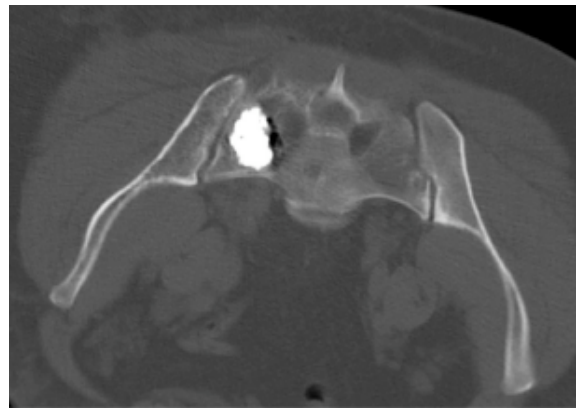
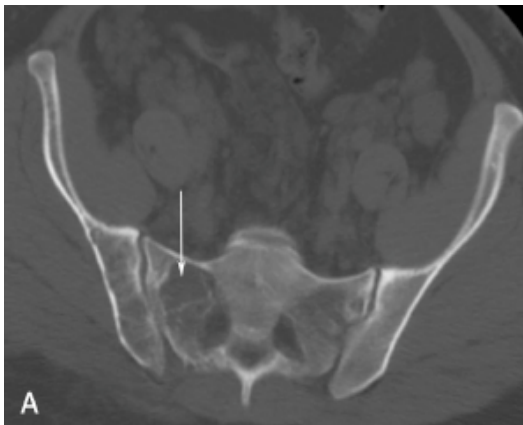
La chimiothérapie, à l'heure actuelle, ne donne pas de bons résultats mais de nouvelles thérapies à base d'interféron (diminution de la prolifération endothéliale) émergent, offrant des perspectives thérapeutiques intéressantes.

→ **Angiosarcome épithéloïde:**

Les options thérapeutiques comprennent l'embolisation pre-opératoire, qui facilite l'excision in toto, suivie d'une résection large avec chimio- et radiothérapie adjuvante^{75 106}. Peu d'études néanmoins prouvent l'efficacité du traitement adjuvant¹⁰⁶. Le recours à l'amputation est souvent nécessaire¹⁰⁰.

→ **Lymphangiomatose et Maladie de Gorham-Stout :**

Face à cette pathologie dont l'évolution est souvent auto-limitante, le traitement est essentiellement conservateur. Lorsque surviennent des douleurs invalidantes qui tendent à se chroniciser, certains groupes utilisent la cimentoplastie, comme décrit par Wallace pour un cas de lymphangiomatose diffuse, au niveau sacré et iliaque¹²⁶.



A gauche: CT du sacrum montrant une lésion ostéolytique (flèche blanche) chez un patient atteint d'une lymphangiomatose¹²⁶.

→ Kyste osseux anévrysmal :

Sur le plan thérapeutique, on dispose de plusieurs méthodes dont le curetage, la résection, les injections intra-kystiques et l'embolisation restent les plus utilisées. Dans une étude regroupant 156 enfants et adolescents, Cottalorda observe une rechute seulement pour les kystes actifs ou agressifs²⁹. Dans ce contexte, les recommandations actuelles optent pour une surveillance des lésions dites inactives, à moins qu'elles ne montrent une croissance ou ne deviennent symptomatiques. En ce qui concerne les lésions actives ou agressives, le traitement se base sur la localisation tumorale. Le curetage montrant un taux de rechute plus élevé, la résection en bloc reste une bonne option pour les lésions excentriques ou pour les os non indispensables (côtes, péroné). Selon Mendenhall, le taux de succès atteint pratiquement 100%⁷⁷. Lorsque le phénomène touche le cartilage de croissance, le bassin ou le rachis, une telle option thérapeutique est souvent inenvisageable, et le curetage associé à une greffe osseuse est souvent le traitement choisi, avec un succès variant entre 70 et 90%. L'association avec des adjuvants locaux tels le phénol, le nitrogène liquide ou le polyméthylmetacrylate réduit le risque de rechute. L'embolisation sélective pre- ou per-opératoire est également une alternative. La radiothérapie est utilisée en dernier recours pour les lésions agressives ou récurrentes. Les effets secondaires principaux sont les défauts d'axe et l'émergence de néoplasies radio-induites⁷⁷.

Les KOA secondaires sont traités selon la nature de la lésion sous-jacente⁷⁷.

B) Malformations vasculaires :

Considérations générales :

Devant toute malformation vasculaire, la différenciation entre une lésion de haut ou de bas débit reste essentielle pour la prise en charge. De manière générale, les anomalies de bas débit sont traitées conservativement ou par injection percutanée de substances sclérosantes. Les anomalies de haut débit quant à elles requièrent habituellement une embolisation suivie d'un geste chirurgical.

Quelque soit la nature de la malformation vasculaire, le traitement conservateur devrait être privilégié et l'indication chirurgicale devrait toujours être discutée au cas par cas. La littérature actuelle retient néanmoins les indications suivantes en fonction du type de débit

¹¹⁸ :

- Bas débit : impotence fonctionnelle, neuropathie par effet de compression, effet de masse.
- Haut débit : douleurs non jugulées par le traitement conservateur, hémorragies récurrentes, vol artériel distal par effet de shunt, phénomènes ischémiques distaux, ulcérations, et insuffisance cardiaque ^{115 105}.

→ Malformations artério-veineuses :

La grande majorité des auteurs s'accordent sur une attitude extrêmement prudente et principalement conservatrice chez les patients souffrant de MAV. L'expectative est de mise tant que l'anomalie est esthétiquement et fonctionnellement acceptable sans déformation massive, sans altérations cutanées et sans retentissement cardiaque ou osseux. Lorsqu'un geste chirurgical est envisagé, celui-ci doit être le plus complet possible car la récurrence est

souvent plus grave (progression dans les stades de Schobinger). La prise en charge fait très souvent appel à la chirurgie reconstructive (lambeaux, expansion cutanée par ballons) ⁴¹.

La ligature systématique des artères afférentes est aujourd'hui prohibée. Cette technique ne produit qu'une amélioration transitoire, suivie d'une aggravation de la symptomatologie, ceci en raison de la persistance de collatérales non détectées par l'angiographie qui prennent le relais après l'intervention. Par ailleurs, cette technique interdit par la suite tout accès à un geste d'embolisation. Le même cas de figure se produit lors d'une embolisation trop proximale ^{41,86}. On considère néanmoins que dans certains cas une embolisation seule peut être envisagée ⁴¹ :

- Arrêt d'une hémorragie due à une MAV distale ulcérée
- Consolidation d'une MAV intra-osseuse avec risque de fracture, bien qu'il existe un cas de fracture pathologique après embolisation d'une MAV intra-osseuse située au niveau du plateau tibial, vraisemblablement en raison de la nécrose induite par le geste ¹¹⁵.
- Diminuer le débit d'une MAV active hémodynamiquement (Schobinger IV)

L'injection de produits sclérosants est également inefficace en raison du haut débit qui tend à chasser la substance ⁸⁶ à moins qu'une embolisation avant l'injection ne soit effectuée.

Ainsi, face à ces lésions dont l'évolution peut être particulièrement délétère, la classification de **Schobinger** représente une base intéressante :

- Schobinger I : les recommandations actuelles décrivent une embolisation préopératoire, suivie d'une excision et reconstruction ⁴.

- Passé le stade I, la littérature est moins claire : la prise en charge chirurgicale reste controversée en raison de la difficulté de prévoir la progression de ces lésions. Un traitement incomplet ou partiel peut faire progresser l'anomalie vers un stade destructeur ⁴⁶.
- Dans les stades sévères (III et IV) ou étendus, certains auteurs décrivent le recours à l'amputation ^{42,115} dans la grande majorité des cas, malgré une prise en charge précoce avec reconstruction microvasculaires. Chez l'enfant, l'intervention est souvent retardée à tort, dans l'espoir de pouvoir sauver le membre atteint ¹¹⁸. Il existerait également un facteur prédictif de guérison en fonction de la localisation (membre supérieur avantagé par rapport aux lésions touchant le membre inférieur) ¹¹⁵.

Certains auteurs décrivaient dernièrement un concept tout à fait novateur pour une meilleure prise en charge des MAV. Cette théorie évoque le concept d'**angiosome**, qui, à la manière des dermatomes, sépare les tissus mous et osseux en fonction de leur apport vasculaire. Ces angiosomes forment entre eux des zones anastomotiques (surtout pour la tête et le cou) qui, à la manière d'une carte géographique, permettent de délimiter les territoires nourris par une MAV et, de ce fait, garantissent une embolisation plus complète des territoires concernés ⁴⁶.

MAV intra-osseuses :

Lorsque ces anomalies sont à l'origine de fractures, une embolisation préopératoire est clairement nécessaire. Malheureusement, la découverte de ces lésions se fait occasionnellement en per-opératoire (fracture comme signe indirect d'une MAV), faisant ainsi appel à d'autres moyens pour assurer l'hémostase (*packing* avec compresses, bipolaire, ligature, polyméthyl-méthacrylate intra-osseux) ¹³¹.

En ce qui concerne les MAV touchant la sphère maxillo-faciale, les recommandations actuelles orientent la prise en charge vers une embolisation super-sélective associée à résection totale de la lésion avec greffe osseuse. Lorsque l'on est confronté à des lésions de grande taille, la résection peut aller jusqu'à l'hémi-mandibulectomie avec reconstruction itérative ¹⁰⁵. Certains auteurs décrivent de bons résultats avec une embolisation combinée à l'injection percutanée transosseuse d'agents sclérosants (cyanoacrylate) ¹⁰².

Quant aux MAV médullaire érodant l'os l'embolisation par voie veineuse rétrograde à l'aide de *coils* est décrite comme la méthode de choix, bien que l'embolisation artérielle ou l'excision chirurgicale font également partie des options thérapeutiques ²⁴.

→ **Malformations veineuses :**

Globalement, la prise en charge de ce type de malformation dépend de leur taille et de leur localisation. Ainsi, les lésions touchant la tête et le cou seront traitées plus volontiers de façon chirurgicale (sclérothérapie percutanée par ethanol/tetradecyl de sodium/Ethibloc et excision) alors que l'on préférera une attitude conservatrice (bas de contention) pour les atteintes du tronc et des extrémités, de même que pour les formes très étendues ^{40,46}. Pour les lésions de taille moyenne, la sclérothérapie percutanée multiple reste une bonne option, à condition toutefois que le drainage vers la circulation générale ne soit pas trop rapide (risque d'emboles) ⁴⁰.

Rappelons qu'avant tout geste invasif chez ces patients à risque de présenter une coagulation intravasculaire localisée (CIL), un bilan sanguin doit être impérativement effectué (crase, plaquettes, fibrinogène). La CIL peut être en effet exacerbée par l'action du garrot et l'intervention peut se compliquer d'une hémorragie incontrôlable, voire d'un syndrome de

loge sur un volumineux hématome post-opératoire^{46,118}. La prophylaxie de choix dans ce genre de cas se base, à l'instar du traitement de la CIVD, sur les héparines de bas poids moléculaire⁷⁶. Ainsi, tout patient présentant une CIL doit impérativement être opéré sous héparinothérapie⁴⁰.

Malformations veineuses intra-osseuses :

Rappelons que la plupart des malformations veineuses intra-osseuses ont été considérées à tort et pendant fort longtemps comme des hémangiomes osseux, phénomène ayant comme principale répercussion un flou notoire concernant leur prise en charge thérapeutique. Figurent ci-dessous les différentes options évoquées dans la littérature à la fois sous le terme de « malformation veineuse » et d' « hémangiome osseux ». Il faudrait néanmoins garder à l'esprit que certains traitements proposés pour les « hémangiomes », notamment l'embolisation par voie artérielle, n'auraient certainement pas vu le jour si la lésion avait été traitée d'emblée comme une MV (sclérothérapie percutanée et résection).

Les MV touchant la sphère maxillo-faciale bénéficient d'indications opératoires claires, tenant compte de l'effet de masse, des hémorragies récurrentes et de l'aspect cosmétique. La résection en marges permet d'éviter l'hémorragie massive tant redoutée⁹⁴. Lorsque la lésion est étendue, l'embolisation est nécessaire et la résection peut aller jusqu'à la mandibulectomie totale¹¹⁹.

Les MV touchant la calotte crânienne bénéficient d'une résection en bloc avec marges d'environ 1cm, suivie d'une cranioplastie avec méthylmétacrylate. Le curetage est une technique utilisée, mais le risque hémorragie inhérent n'en fait pas une option de choix.

En ce qui concerne les lésions rachidiennes, nombreuses sont les techniques décrites dans la littérature, dont les principales recommandations figurent ci-dessous ^{1,22,57,5}.

- Le traitement chirurgical, précédé d'une embolisation sélective, doit être envisagé en cas de déficit neurologique progressif ou significatif et comprend :
 - la laminectomie seule si il n'existe pas d'extension extra-osseuse
 - la corpectomie avec stabilisation antérieure et postérieure en cas de lésion avec extension extra-osseuse (greffe osseuse iliaque ou instrumentation).
- L'embolisation seule est réservée aux lésions purement intra-osseuses sans compression médullaire
- La vertebroplastie percutanée soulage les douleurs mais présente un certain taux de récurrence et peut se compliquer d'une lésion médullaire par extravasation du ciment dans le canal rachidien

Selon une étude japonaise menée par K.Eimori, les MV touchant le squelette périphériques et responsables de fractures pathologiques (aigues ou sous forme de pseudarthroses après échec de traitement conservateur) montrent une bonne réponse par injection percutanée de substitut osseux ³⁸.

Enfin, lorsque la MV est purement articulaire, une excision de la synoviale est généralement recommandée⁴⁰ avec physiothérapie active en postopératoire permettant un retour des mobilités dans la norme dans 5 sur 7 cas. A noter que l'on a rapporté un cas d'embolisation de MV articulaire avec nécrose cartilagineuse itérative, raison pour laquelle cette technique serait déconseillée⁴⁰.

A noter que, face à ces anomalies vasculaires, la radiothérapie a longtemps occupé une place non négligeable. Cette option thérapeutique perd de nos jours tout son potentiel thérapeutique face à des anomalies qui sont en fait de nature malformative et non tumorale.

→ Syndrome de Klippel-Trenaunay

La prise en charge de ces cas souvent complexes se base sur un traitement principalement conservateur: bas de contention élastique, drainages lymphatiques, hygiène des pieds, semelles orthopédiques^{39,49}

La chirurgie n'est envisagée que pour des cas bien spécifiques et doit être prudente chez ces patients ayant un plus haut risque de maladie thrombo-embolique veineuse⁴⁹:

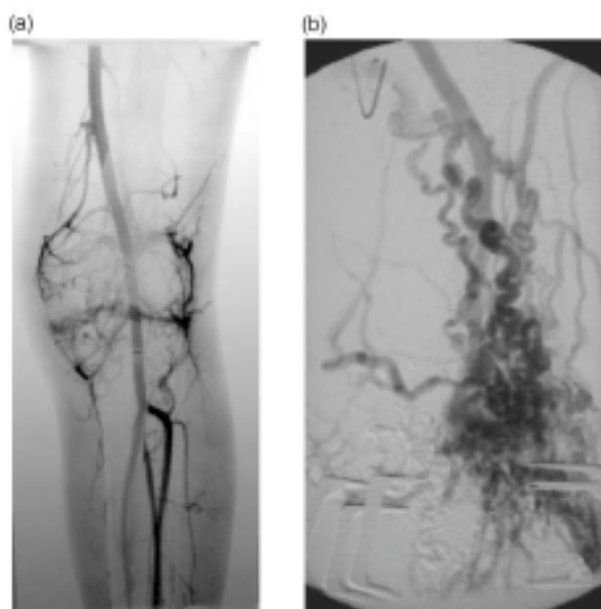
- Inégalités de longueur (2-5cm) : le suivi radiologique se fait tout au long de la croissance et l'épiphysiodèse (ouverte ou percutanée) ne se fait que vers l'âge de 11-12 ans⁴⁹. Lorsque l'inégalité dépasse les 5 cm ou pour les patients ayant déjà fini leur puberté, l'allongement ou le raccourcissement peuvent être considérés¹⁰⁴
- Macrodactylies : épiphysiodèses¹⁰⁴
- Résection des malformations veineuses avant puberté afin de minimiser la croissance osseuse : sujet encore très controversé en raison du haut taux de récurrence¹¹⁸.
- Hypertrophie extrême nécessitant un *debulking*, voire une amputation partielle ou complète d'un membre^{39,104,118}

→ Syndrome de Parkes Weber :

A l'instar de la prise en charge du KT, le traitement du PW est essentiellement conservateur (bas élastiques, drainage lymphatique, hygiène du pied et des orteils, sport non traumatique, pompes de compression intermittentes)³⁹.

Au vu des bons résultats de l'épiphysiodèse chez les patients atteints du syndrome de KT, une prise en charge similaire paraît tentante pour le PW. Toutefois, il faut rappeler que l'anomalie

dont souffrent ces patients est du type « haut débit ». Comme mentionné plus haut, toute agression, chirurgicale ou non, peut entraîner une péjoration de la symptomatologie. Cette théorie se vérifie effectivement dans une étude menée par Breugem¹⁴ analysant un collectif de 17 enfants, dont neuf bénéficient d'une épiphysiodèse ouverte à l'âge de 10-12 ans. Sept des neuf voient apparaître une péjoration nette des troubles cutanés et vasculaires (développement de *nidus*), dont l'évolution chez un des patients nécessitera une amputation à mi-cuisse à l'âge de 19 ans. Comme le suggèrent certains auteurs, l'épiphysiodèse percutanée, moins invasive, devrait être envisagée chez ces patients^{14 45}. Une autre option à considérer serait l'allongement du membre non atteint⁵⁹.



Artériographie avant (a) et après (b) épiphysiodèse chez un patient souffrant d'un PW³⁹

Les biphosphonates comme alternative thérapeutique ?

Introduits sur le marché il y a plus de 30 ans, les biphosphonates sont indiqués pour une large gamme de pathologies provoquant une résorption du tissu osseux. Cette molécule qui montre une forte affinité pour les cristaux d'hydroxyapatite, avec une fixation préférentielle pour les sites à haut *turnover* osseux, possède une activité anti-ostéoclastique (blocage de *pathways*

intracellulaires conduisant à une apoptose)^{19,36}. Plusieurs travaux récents suggèrent également un effet anti-tumoral, notamment anti-angiogénique, par réduction de la densité des micro-vaisseaux^{30,53}, par diminution des facteurs angiogéniques circulants^{19,30} ou par formation de vaisseaux immatures³⁰.

L'indication des biphosphonates dans le cas de pathologies vasculaires érodant l'os relève à ce jour plutôt du *case report* que d'études bien conduites.

On trouve parmi ceux-ci plusieurs articles mentionnant un effet bénéfique dans le traitement de la maladie de Gorham^{34,43,55,56,134}. Bien que l'hypothèse d'un déséquilibre ostéoblastique/clastique ne soit pas formellement prouvée, on constate une stabilisation du processus pathologique sous traitement^{43,132,134}, avec disparition rapide des douleurs⁵⁶.

Il existe également un *case report* montrant de bons résultats dans le traitement par pamidronate intraveineux d'un hémangio-endothéliome²⁸.

La durée optimale d'un traitement basé sur les biphosphonates reste à ce jour peu claire.

Certains auteurs suggèrent même qu'une administration au long cours pourrait entraîner une suppression exagérée du remodelage osseux, appelée aussi *frozen bone*, qui conduirait à la formation de microfractures que l'organisme serait alors incapable de réparer^{36,108,132}.

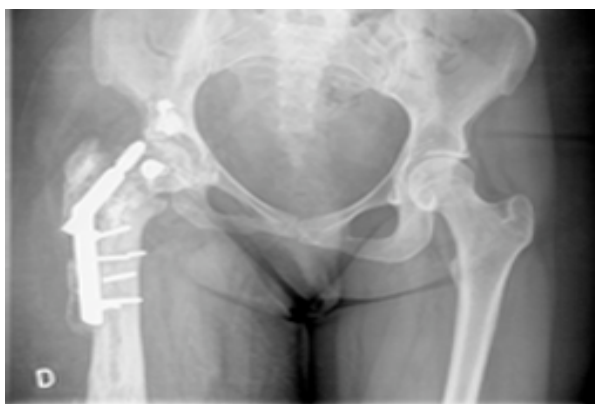
Si l'effet anti-ostéoclastique des biphosphonates semble prometteur dans le traitement des anomalies vasculaires touchant l'os, leur effet anti-angiogénique ouvre des perspectives encore plus intéressantes, qui mériteraient de faire le sujet d'un travail plus approfondi.

Cas pratique, suite et fin

Mme S. bénéficie par la suite d'une ostéosynthèse par vis DHS (Dynamic Hip Screw), qui, grâce aux embolisations pre-opératoires, se déroule sans complication hémorragique.

Toutefois, au cours des semaines qui suivent, la patiente décrit une sensation d'instabilité nécessitant le maintien de la marche en charge partielle à l'aide de deux cannes. Le bilan radiologique échelonné sur plusieurs mois montre un démontage progressif du matériel d'ostéosynthèse, qui requiert, moins d'une année après la première opération, l'ablation de la DHS. Cette seconde intervention se complique d'une hémorragie importante, malgré une embolisation pre-opératoire des MAV de la hanche, rendant impossible la mise en place d'une prothèse totale sans mettre en jeu la vie de la patiente.

A la lumière de ce travail, on pourrait expliquer le démontage de la DHS sur un probable phénomène de nécrose osseuse post-embolisation, comme décrit par Tan¹¹⁵. Une option thérapeutique s'offrant actuellement face à cette pseudarthrose d'abord difficile serait une embolisation associée à une sclérothérapie percutanée, comme décrite pour l'embolisation supersélective de certaines MAV maxillofaciales¹⁰², intervention qui permettrait éventuellement la mise en place d'une prothèse totale de hanche.



A gauche : démontage progressif de la vis DHS (2003)

A droite : après retrait du matériel d'ostéosynthèse, évolution à deux ans (2005)

TABLEAU RECAPITULATIF DES RECOMMANDATIONS

Anomalies vasculaires	Répercussions osseuses	Traitement
TUMEURS		
Hémangiome des tissus mous	Par réaction de contiguïté : réaction périostée, ostéopénie, érosion, hyper-croissance, épaissement trabéculaire	Conservateur
Hémangiome épithéloïde	Ostéolyse, effraction corticale	Curetage
Hémangioendothéliome épithéloïde	Ostéolyse métaphyso-diaphysaire, sclérose, réaction périostée	Biphosphonates, résection large (Gr I et II) +/- endoprothèse, amputation, Rx-thérapie pour cas métastatiques
Angiosarcome épithéloïde	Ostéolyse avec érosion corticale, envahissement	Embolisation pre-opératoire, résection large, chimio et Rx-thérapie adjuvantes, amputation
Hémangiomatose	Ostéolyse bien définie avec fin liserai sclérotique	Conservateur : radiothérapie, biphosphonates
Lymphangiomatose/Gorham	Squelette axial, lésions multiples, lytiques, ostéopénie, résorption osseuse	Conservateur : radiothérapie, biphosphonates, IFN α 2B, OK-432 Chirurgical : résection +/- reconstruction, arthroplastie, cimentoplastie
KOA	Ostéolyse mal définie, aspect souffleté du périoste, érosion corticale	Curetage, résection, injections sclérosantes, embolisation

MALFORMATIONS

MAV	Images ostéolytiques isolées, fractures pathologiques	Prudence! Embolisation et excision +/- injection agents sclérosants
MC	Hypertrophie sous-jacente	Symptomatique
MV	Pattern spécifique en fonction de la localisation (lytique), hémarthroses avec altération cartilage, hypo/hypertrophie	Correction des troubles de la crase, héparinothérapie En fonction de la localisation : Conservateur (bas de contention), sclérothérapie percutanée, résection
ML	Hypertrophie, effet de pression local, invasion avec ostéolyse	Conservateur (bas de contention), injection agents sclérosants, résection <i>in toto</i>
Kasabach-Merritt	Fractures pathologiques, ostéoporose, hypercroissance	Correction des troubles de la crase si geste chirurgical
Klippel-Trenaunay	Hypertrophie, syndactylie, oligodactylie	Conservateur (bas de contention, drainages lymphatiques, semelles orthopédiques), épiphysiodèse, amputation
Parkes-Weber	Hypertrophie, fractures pathologiques, ostéolyse	Conservateur (idem KT), pas d'épiphysiodèse ouverte !
Servelle-Martorell	Hypotrophie, destruction, déformation, fractures	Symptomatique
Protée	Hypertrophie et croissance accélérée asymétrique, anomalies du crâne et des mains	Symptomatique
Maffucci	Enchondromes	Symptomatique, excision enchondrome +/- greffe osseuse
Cobb	Érosions osseuses	Idem MAV

REFERENCES

1. **Acosta, F. L., Jr.; Dowd, C. F.; Chin, C.; Tihan, T.; Ames, C. P.; and Weinstein, P. R.:** Current treatment strategies and outcomes in the management of symptomatic vertebral hemangiomas. *Neurosurgery*, 58(2): 287-95; discussion 287-95, 2006.
2. **Al-Hadidy, A.; Haroun, A.; Al-Ryalat, N.; Hamamy, H.; and Al-Hadidi, S.:** Congenital pseudoarthrosis associated with venous malformation. *Skeletal Radiol*, 36 Suppl 1: S15-8, 2007.
3. **Alves, S.; Junqueira, J. L.; de Oliveira, E. M.; Pieri, S. S.; de Magalhaes, M. H.; Dos Santos Pinto, D., Jr.; and Mantesso, A.:** Condylar hemangioma: report of a case and review of the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*, 102(5): e23-7, 2006.
4. **Arneja, J. S., and Gosain, A. K.:** Vascular malformations. *Plast Reconstr Surg*, 121(4): 195e-206e, 2008.
5. **Asumu, T. O.; Williamson, B.; and Hughes, D. G.:** Symptomatic spinal hemangiomas in association with cutaneous hemangiomas. A case report. *Spine*, 21(9): 1082-4, 1996.
6. **Auyeung, J.; Mohanty, K.; and Tayton, K.:** Maffucci lymphangioma syndrome: an unusual variant of Ollier's disease, a case report and a review of the literature. *J Pediatr Orthop B*, 12(2): 147-50, 2003.
7. **Aviv, R. I.; McHugh, K.; and Hunt, J.:** Angiomatosis of bone and soft tissue: a spectrum of disease from diffuse lymphangiomatosis to vanishing bone disease in young patients. *Clin Radiol*, 56(3): 184-90, 2001.
8. **Bataille, A. C., and Boon, L. M.:** [Clinical aspects of capillary malformations]. *Ann Chir Plast Esthet*, 51(4-5): 347-56, 2006.
9. **Benchakroun, M.; Ouadghiri, M.; Berrada, S.; Hermas, F.; Wahbi, S.; El Yaacoubi, M.; and El Manouar, M.:** [Pathological fracture of the femur in a patient with a venous malformation]. *Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot*, 90(3): 280-4, 2004.
10. **Berry, S. A.; Peterson, C.; Mize, W.; Bloom, K.; Zachary, C.; Blasco, P.; and Hunter, D.:** Klippel-Trenaunay syndrome. *Am J Med Genet*, 79(4): 319-26, 1998.
11. **Bounameaux, H.:** consultation des angiomes, communication personnelle. 2008.
12. **Brant, A. J.; James, H. E.; and Tung, H.:** Cutaneomeningospinal angiomatosis (Cobb syndrome) with tethered cord. *Pediatr Neurosurg*, 30(2): 93-5, 1999.
13. **Breugem, C. C.; Alders, M.; Salieb-Beugelaar, G. B.; Mannens, M. M.; Van der Horst, C. M.; and Hennekam, R. C.:** A locus for hereditary capillary malformations mapped on chromosome 5q. *Hum Genet*, 110(4): 343-7, 2002.
14. **Breugem, C. C.; Maas, M.; Breugem, S. J.; Schaap, G. R.; and van der Horst, C. M.:** Vascular malformations of the lower limb with osseous involvement. *J Bone Joint Surg Br*, 85(3): 399-405, 2003.
15. **Breugem, C. C.; Maas, M.; and van der Horst, C. M.:** Magnetic resonance imaging findings of vascular malformations of the lower extremity. *Plast Reconstr Surg*, 108(4): 878-84, 2001.
16. **Breugem, C. C.; van Der Horst, C. M.; and Hennekam, R. C.:** Progress toward understanding vascular malformations. *Plast Reconstr Surg*, 107(6): 1509-23, 2001.
17. **Brouillard, P., and Vikkula, M.:** Vascular malformations: localized defects in vascular morphogenesis. *Clin Genet*, 63(5): 340-51, 2003.
18. **Bucek, R. A.; Vavrik, J.; Minar, E.; Lammer, J.; and Tscholakoff, D.:** Images in cardiovascular medicine. Multimodality imaging of hemangioectasia hypertrophicans (Klippel-Trenaunay-Parkes-Weber syndrome). *Circulation*, 110(10): e295, 2004.

19. **Bukowski, J. F.; Dascher, C. C.; and Das, H.:** Alternative bisphosphonate targets and mechanisms of action. *Biochem Biophys Res Commun*, 328(3): 746-50, 2005.
20. **Casanova, D.; Boon, L. M.; and Vikkula, M.:** [Venous malformations: clinical characteristics and differential diagnosis]. *Ann Chir Plast Esthet*, 51(4-5): 373-87, 2006.
21. **Chaft, J. E.; Steckman, D. A.; and Blei, F.:** Genetics of vascular anomalies: an update. *Lymphat Res Biol*, 1(4): 283-9, 2003.
22. **Chen, H. I.; Heuer, G. G.; Zaghloul, K.; Simon, S. L.; Weigele, J. B.; and Grady, M. S.:** Lumbar vertebral hemangioma presenting with the acute onset of neurological symptoms. Case report. *J Neurosurg Spine*, 7(1): 80-5, 2007.
23. **Choi, J. J., and Murphey, M. D.:** Angiomatous skeletal lesions. *Semin Musculoskelet Radiol*, 4(1): 103-12, 2000.
24. **Chul Suh, D.; Gon Choi, C.; Bo Sung, K.; Kim, K. K.; and Chul Rhim, S.:** Spinal osseous epidural arteriovenous fistula with multiple small arterial feeders converging to a round fistular nidus as a target of venous approach. *AJNR Am J Neuroradiol*, 25(1): 69-73, 2004.
25. **Clayer, M.:** Skeletal angiomatosis in association with gastro-intestinal angiodysplasia and paraproteinemia: a case report. *J Orthop Surg (Hong Kong)*, 10(1): 85-8, 2002.
26. **Cohen, M. M., Jr.:** Hemangiomas: their uses and abuses. *Am J Med Genet A*, 143(3): 235-40, 2007.
27. **Cohen, M. M., Jr.:** Proteus syndrome: an update. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 137(1): 38-52, 2005.
28. **Coppo, P.; Lassoued, S.; Billey, T.; and Lassoued, K.:** Successful treatment of osteolytic epithelioid hemangioendothelioma with pamidronate. *Clin Exp Rheumatol*, 23(3): 400-1, 2005.
29. **Cottalorda, J., and Bourelle, S.:** Current treatments of primary aneurysmal bone cysts. *J Pediatr Orthop B*, 15(3): 155-67, 2006.
30. **Dass, C. R.; Tran, T. M.; and Choong, P. F.:** Angiogenesis inhibitors and the need for anti-angiogenic therapeutics. *J Dent Res*, 86(10): 927-36, 2007.
31. **Delis, K. T.; Gloviczki, P.; Wennberg, P. W.; Rooke, T. W.; and Driscoll, D. J.:** Hemodynamic impairment, venous segmental disease, and clinical severity scoring in limbs with Klippel-Trenaunay syndrome. *J Vasc Surg*, 45(3): 561-7, 2007.
32. **Demir, M. K.:** Case 131: Proteus syndrome. *Radiology*, 246(3): 974-9, 2008.
33. **Deshpande, V.; Rosenberg, A. E.; O'Connell, J. X.; and Nielsen, G. P.:** Epithelioid angiosarcoma of the bone: a series of 10 cases. *Am J Surg Pathol*, 27(6): 709-16, 2003.
34. **Devlin, R. D.; Bone, H. G., 3rd; and Roodman, G. D.:** Interleukin-6: a potential mediator of the massive osteolysis in patients with Gorham-Stout disease. *J Clin Endocrinol Metab*, 81(5): 1893-7, 1996.
35. **Diehl, S.; Bruno, R.; Wilkinson, G. A.; Loose, D. A.; Wilting, J.; Schweigerer, L.; and Klein, R.:** Altered expression patterns of EphrinB2 and EphB2 in human umbilical vessels and congenital venous malformations. *Pediatr Res*, 57(4): 537-44, 2005.
36. **Drake, M. T.; Clarke, B. L.; and Khosla, S.:** Bisphosphonates: mechanism of action and role in clinical practice. *Mayo Clin Proc*, 83(9): 1032-45, 2008.
37. **Eerola, I.; Boon, L. M.; Mulliken, J. B.; Burrows, P. E.; Domp Martin, A.; Watanabe, S.; Vanwijck, R.; and Vikkula, M.:** Capillary malformation-arteriovenous malformation, a new clinical and genetic disorder caused by RASA1 mutations. *Am J Hum Genet*, 73(6): 1240-9, 2003.

38. **Eimori, K.; Ogose, A.; Hotta, T.; Kawashima, H.; Omori, G.; and Endo, N.:** Treatment of pathological fracture of the femur due to diffuse haemangioma in the lower limb. *J Bone Joint Surg Br*, 87(3): 412-4, 2005.
39. **Enjolras, O.; Chapot, R.; and Merland, J. J.:** Vascular anomalies and the growth of limbs: a review. *J Pediatr Orthop B*, 13(6): 349-57, 2004.
40. **Enjolras, O.; Ciabrini, D.; Mazoyer, E.; Laurian, C.; and Herbreteau, D.:** Extensive pure venous malformations in the upper or lower limb: a review of 27 cases. *J Am Acad Dermatol*, 36(2 Pt 1): 219-25, 1997.
41. **Enjolras, O.; Deffrennes, D.; Borsik, M.; Diner, P.; and Laurian, C.:** [Vascular "tumors" and the rules of their surgical management]. *Ann Chir Plast Esthet*, 43(4): 455-89, 1998.
42. **Enjolras, O.; Logeart, I.; Gelbert, F.; Lemarchand-Venencie, F.; Reizine, D.; Guichard, J. P.; and Merland, J. J.:** [Arteriovenous malformations: a study of 200 cases]. *Ann Dermatol Venereol*, 127(1): 17-22, 2000.
43. **Escande, C.; Schouman, T.; Francoise, G.; Haroche, J.; Menard, P.; Piette, J. C.; Bertrand, J. C.; and Ruhin-Poncet, B.:** Histological features and management of a mandibular Gorham disease: a case report and review of maxillofacial cases in the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*, 106(3): e30-7, 2008.
44. **Fayad, L. M.; Hazirolan, T.; Bluemke, D.; and Mitchell, S.:** Vascular malformations in the extremities: emphasis on MR imaging features that guide treatment options. *Skeletal Radiol*, 35(3): 127-37, 2006.
45. **Garzon, M. C.; Huang, J. T.; Enjolras, O.; and Frieden, I. J.:** Vascular malformations. Part II: associated syndromes. *J Am Acad Dermatol*, 56(4): 541-64, 2007.
46. **Garzon, M. C.; Huang, J. T.; Enjolras, O.; and Frieden, I. J.:** Vascular malformations: Part I. *J Am Acad Dermatol*, 56(3): 353-70; quiz 371-4, 2007.
47. **Gibbon, W. W., and Pooley, J.:** Pathological fracture of the femoral shaft in a case of Servelle-Martorell syndrome (phleboeclastic osteohypoplastic angiodysplasia with associated arterio-venous malformation). *Br J Radiol*, 63(751): 574-6, 1990.
48. **Gillham, C. M.; Hollywood, D.; and Dunne, B.:** Gorham's syndrome. *Clin Oncol (R Coll Radiol)*, 17(1): 57-8, 2005.
49. **Gloviczki, P., and Driscoll, D. J.:** Klippel-Trenaunay syndrome: current management. *Phlebology*, 22(6): 291-8, 2007.
50. **Gosheger, G.; Harges, J.; Ozaki, T.; Horst, E.; Burger, H.; and Winkelmann, W.:** The multicentric epitheloid hemangioendothelioma of bone: a case example and review of the literature. *J Cancer Res Clin Oncol*, 128(1): 11-8, 2002.
51. **Greene, A. K.; Rogers, G. F.; and Mulliken, J. B.:** Intraosseous "hemangiomas" are malformations and not tumors. *Plast Reconstr Surg*, 119(6): 1949-50; author reply 1950, 2007.
52. **Gridley, T.:** Notch signaling in vascular development and physiology. *Development*, 134(15): 2709-18, 2007.
53. **Guise, T. A.:** Antitumor effects of bisphosphonates: promising preclinical evidence. *Cancer Treat Rev*, 34 Suppl 1: S19-24, 2008.
54. **Gutierrez, R. M., and Spjut, H. J.:** Skeletal angiomatosis: report of three cases and review of the literature. *Clin Orthop Relat Res*, 85: 82-97, 1972.
55. **Hagberg, H.; Lamberg, K.; and Astrom, G.:** Alpha-2b interferon and oral clodronate for Gorham's disease. *Lancet*, 350(9094): 1822-3, 1997.
56. **Hammer, F.; Kenn, W.; Wesselmann, U.; Hofbauer, L. C.; Delling, G.; Allolio, B.; and Arlt, W.:** Gorham-Stout disease--stabilization during bisphosphonate treatment. *J Bone Miner Res*, 20(2): 350-3, 2005.

57. **Harrison, M. J.; Eisenberg, M. B.; Ullman, J. S.; Oppenheim, J. S.; Camins, M. B.; and Post, K. D.:** Symptomatic cavernous malformations affecting the spine and spinal cord. *Neurosurgery*, 37(2): 195-204; discussion 204-5, 1995.
58. **Hasegawa, T.; Fujii, Y.; Seki, K.; Yang, P.; Hirose, T.; Matsuzaki, K.; and Sano, T.:** Epithelioid angiosarcoma of bone. *Hum Pathol*, 28(8): 985-9, 1997.
59. **Hatzokos, I.; Gigis, I.; Marinou, A.; and Pournaras, J.:** Bone lengthening for correction of limb length discrepancy in a patient with Klippel-Trenaunay syndrome: a case report. *Acta Orthop Belg*, 70(6): 623-6, 2004.
60. **Hoeger, P. H.; Martinez, A.; Maerker, J.; and Harper, J. I.:** Vascular anomalies in Proteus syndrome. *Clin Exp Dermatol*, 29(3): 222-30, 2004.
61. **Hopyan, S. et al.:** A mutant PTH/PTHrP type I receptor in enchondromatosis. *Nat Genet*, 30(3): 306-10, 2002.
62. **Jamis-Dow, C. A.; Turner, J.; Biesecker, L. G.; and Choyke, P. L.:** Radiologic manifestations of Proteus syndrome. *Radiographics*, 24(4): 1051-68, 2004.
63. **Jea, A.; McNeil, A.; Bhatia, S.; Birchansky, S.; Sotrel, A.; Ragheb, J.; and Morrison, G.:** A rare case of lymphangiomatosis of the craniocervical spine in conjunction with a Chiari I malformation. *Pediatr Neurosurg*, 39(4): 212-5, 2003.
64. **Jenny, B.; Radovanovic, I.; Haenggeli, C. A.; Delavelle, J.; Rufenacht, D.; Kaelin, A.; Blouin, J. L.; Bottani, A.; and Rilliet, B.:** Association of multiple vertebral hemangiomas and severe paraparesis in a patient with a PTEN hamartoma tumor syndrome. Case report. *J Neurosurg*, 107(4 Suppl): 307-13, 2007.
65. **Jermann, M.; Eid, K.; Pfammatter, T.; and Stahel, R.:** Maffucci's syndrome. *Circulation*, 104(14): 1693, 2001.
66. **Joshi, U.; van der Sluijs, J. A.; Teule, G. J.; and Pijpers, R.:** Proteus syndrome: a rare cause of hemihypertrophy and macrodactyly on bone scanning. *Clin Nucl Med*, 30(9): 604-5, 2005.
67. **Keel, S. B., and Rosenberg, A. E.:** Hemorrhagic epithelioid and spindle cell hemangioma: a newly recognized, unique vascular tumor of bone. *Cancer*, 85(9): 1966-72, 1999.
68. **Kim, L. J., and Spetzler, R. F.:** Classification and surgical management of spinal arteriovenous lesions: arteriovenous fistulae and arteriovenous malformations. *Neurosurgery*, 59(5 Suppl 3): S195-201; discussion S3-13, 2006.
69. **Knych, S. A.; Goldberg, M. J.; and Wolfe, H. J.:** Intraosseous arteriovenous malformation in a pediatric patient. *Clin Orthop Relat Res*, (276): 307-12, 1992.
70. **Krolak-Salmon, P.; Moreau, T.; Bouhour, F.; Bascoulergues, Y.; Secchi, T.; and Confavreux, C.:** Simultaneous medullar and cutaneous revelation of a cutaneomeningospinal angiomas. *Eur Neurol*, 41(3): 170-1, 1999.
71. **Le Nouail, P.; Viseux, V.; and Enjolras, O.:** [Kasabach-Merritt phenomenon]. *Ann Dermatol Venereol*, 134(6-7): 580-6; quiz 579, 587, 2007.
72. **Ling, S.; Raffi, M.; and Klein, M.:** Epithelioid hemangioma of bone. *Skeletal Radiol*, 30(4): 226-9, 2001.
73. **Maclea, F. M.; Schatz, J.; McCarthy, S. W.; Scolyer, R. A.; Stalley, P.; and Bonar, S. F.:** Epithelioid and spindle cell haemangioma of bone. *Skeletal Radiol*, 36 Suppl 1: S50-7, 2007.
74. **Maki, D. D.; Nesbit, M. E.; and Griffiths, H. J.:** Diffuse lymphangiomatosis of bone. *Australas Radiol*, 43(4): 535-8, 1999.
75. **Marthya, A.; Patinharayil, G.; Putezeth, K.; Sreedharan, S.; Kumar, A.; and Kumaran, C. M.:** Multicentric epithelioid angiosarcoma of the spine: a case report of a rare bone tumor. *Spine J*, 7(6): 716-9, 2007.

76. **Mazoyer, E.; Enjolras, O.; Laurian, C.; Houdart, E.; and Drouet, L.:** Coagulation abnormalities associated with extensive venous malformations of the limbs: differentiation from Kasabach-Merritt syndrome. *Clin Lab Haematol*, 24(4): 243-51, 2002.
77. **Mendenhall, W. M.; Zlotecki, R. A.; Gibbs, C. P.; Reith, J. D.; Scarborough, M. T.; and Mendenhall, N. P.:** Aneurysmal bone cyst. *Am J Clin Oncol*, 29(3): 311-5, 2006.
78. **Mendez, J. A.; Hochmuth, A.; Boetefuer, I. C.; and Schumacher, M.:** Radiologic appearance of a rare primary vertebral lymphangioma. *AJNR Am J Neuroradiol*, 23(10): 1665-8, 2002.
79. **Menendez, L. R., and Thommen, V. D.:** Kasabach-Merritt syndrome complicating treatment of a closed femoral fracture. *Clin Orthop Relat Res*, (316): 185-8, 1995.
80. **Mnaymneh, W.; Vargas, A.; and Kaplan, J.:** Pathologic fracture of the clavicle caused by arteriovenous malformation. *Clin Orthop Relat Res*, (148): 256-8, 1980.
81. **Mukhtar, I. A., and Letts, M.:** Hemangioma of the radius associated with Kasabach-Merritt syndrome: case report and literature review. *J Pediatr Orthop*, 24(1): 87-91, 2004.
82. **Mulliken, J. B., and Glowacki, J.:** Hemangiomas and vascular malformations in infants and children: a classification based on endothelial characteristics. *Plast Reconstr Surg*, 69(3): 412-22, 1982.
83. **Naama, O.; Gazzaz, M.; Akhaddar, A.; Belhachmi, A.; Asri, A.; Elmostarchid, B.; Elbouzidi, A.; Kadiri, B.; and Boucetta, M.:** Cavernous hemangioma of the skull: 3 case reports. *Surg Neurol*, 2008.
84. **Nakamura, H.; Kawasaki, N.; Taguchi, M.; and Kitamura, H.:** Cavernous hemangioma of the rib diagnosed preoperatively by percutaneous needle biopsy. *Gen Thorac Cardiovasc Surg*, 55(3): 134-7, 2007.
85. **Nasser, K.; Hayashi, N.; Kurosaki, K.; Hasegawa, S.; Kurimoto, M.; Mohammed, A.; and Endo, S.:** Intraosseous cavernous hemangioma of the frontal bone. *Neurol Med Chir (Tokyo)*, 47(11): 506-8, 2007.
86. **Noreau, G.; Landry, P. P.; and Morais, D.:** Arteriovenous malformation of the mandible: review of literature and case history. *J Can Dent Assoc*, 67(11): 646-51, 2001.
87. **Norwood, C., and Krivda, S.:** Cobb syndrome. In *E-medecine*. Edited, 2006.
88. **Okumura, T.; Asamura, H.; Kondo, H.; Matsuno, Y.; and Tsuchiya, R.:** Hemangioma of the rib: a case report. *Jpn J Clin Oncol*, 30(8): 354-7, 2000.
89. **Patel, D. V.:** Gorham's disease or massive osteolysis. *Clin Med Res*, 3(2): 65-74, 2005.
90. **Pavanello, M.; Piatelli, G.; Ravegnani, M.; Consales, A.; Rossi, A.; Nozza, P.; Milanaccio, C.; Carbone, M.; and Cama, A.:** Cystic angiomatosis of the craniocervical junction associated with Chiari I malformation: case report and review of the literature. *Childs Nerv Syst*, 23(6): 697-700, 2007.
91. **Pazzaglia, U. E.; Beluffi, G.; Bonaspetti, G.; and Ranchetti, F.:** Bone malformations in Proteus syndrome: an analysis of bone structural changes and their evolution during growth. *Pediatr Radiol*, 37(8): 829-35, 2007.
92. **Peh, W. C.; Wong, J. W.; Tso, W. K.; and Chien, E. P.:** Intraosseous venous drainage anomaly of the tibia treated with imaging-guided sclerotherapy. *Br J Radiol*, 73(865): 80-2, 2000.
93. **Politi, M.; Romeike, B. F.; Papanagiotou, P.; Nabhan, A.; Struffert, T.; Feiden, W.; and Reith, W.:** Intraosseous hemangioma of the skull with dural tail sign:

- radiologic features with pathologic correlation. *AJNR Am J Neuroradiol*, 26(8): 2049-52, 2005.
94. **Ramchandani, P. L.; Sabesan, T.; and Mellor, T. K.:** Intraosseous vascular anomaly (haemangioma) of the zygoma. *Br J Oral Maxillofac Surg*, 42(6): 583-6, 2004.
 95. **Redondo, P.:** [Vascular malformations (I). Concept, classification, pathogenesis and clinical features]. *Actas Dermosifiliogr*, 98(3): 141-58, 2007.
 96. **Reid, A. B.; Reid, I. L.; Johnson, G.; Hamonic, M.; and Major, P.:** Familial diffuse cystic angiomatosis of bone. *Clin Orthop Relat Res*, (238): 211-8, 1989.
 97. **Resnick, D.:** Diagnosis of bone and joint disorders. Edited, Philadelphia, Saunders W.B., 2002.
 98. **Rohany, M.; Shaibani, A.; Arafat, O.; Walker, M. T.; Russell, E. J.; Batjer, H. H.; and Getch, C. C.:** Spinal arteriovenous malformations associated with Klippel-Trenaunay-Weber syndrome: a literature search and report of two cases. *AJNR Am J Neuroradiol*, 28(3): 584-9, 2007.
 99. **Rozeman, L. B.; Sangiorgi, L.; Briaire-de Bruijn, I. H.; Mainil-Varlet, P.; Bertoni, F.; Cleton-Jansen, A. M.; Hogendoorn, P. C.; and Bovee, J. V.:** Enchondromatosis (Ollier disease, Maffucci syndrome) is not caused by the PTHR1 mutation p.R150C. *Hum Mutat*, 24(6): 466-73, 2004.
 100. **Saglik, Y.; Yildiz, Y.; Atalar, H.; and Basarir, K.:** Primary angiosarcoma of the fibula : a case report. *Acta Orthop Belg*, 73(6): 799-803, 2007.
 101. **Sakamoto, A.; Matsuda, S.; Tanaka, K.; Shukuri, T.; Harimaya, K.; and Iwamoto, Y.:** Solitary lymphangioma of the femur. A case report. *J Orthop Sci*, 7(4): 501-4, 2002.
 102. **Sakkas, N.; Schramm, A.; Metzger, M. C.; Berlis, A.; Schmelzeisen, R.; Otten, J. E.; and Hohlweg-Majert, B.:** Arteriovenous malformation of the mandible: a life-threatening situation. *Ann Hematol*, 86(6): 409-13, 2007.
 103. **Salazard, B.; Londner, J.; Casanova, D.; Bardot, J.; and Magalon, G.:** [The lymphatic malformations: clinical aspects and evolution]. *Ann Chir Plast Esthet*, 51(4-5): 412-22, 2006.
 104. **Scher, D. M.:** Orthopedic issues in patients with vascular anomalies. *Lymphat Res Biol*, 2(1): 51-5, 2004.
 105. **Schneider, C.; Wagner, A.; and Hollmann, K.:** Treatment of intraosseous high flow arteriovenous malformation of the mandible by temporary segmental osteotomy for extracorporeal tumour resection: a case report. *J Craniomaxillofac Surg*, 24(5): 271-5, 1996.
 106. **Scholsem, M.; Raket, D.; Flandroy, P.; Sciot, R.; and Deprez, M.:** Primary temporal bone angiosarcoma: a case report. *J Neurooncol*, 75(2): 121-5, 2005.
 107. **Shepherd, V.; Godbolt, A.; and Casey, T.:** Maffucci's syndrome with extensive gastrointestinal involvement. *Australas J Dermatol*, 46(1): 33-7, 2005.
 108. **Shivaram, G. M.; Pai, R. K.; Ireland, K. B.; and Stevens, K. J.:** Temporal progression of skeletal cystic angiomatosis. *Skeletal Radiol*, 36(12): 1199-204, 2007.
 109. **Soeda, A.; Sakai, N.; Iihara, K.; and Nagata, I.:** Cobb syndrome in an infant: treatment with endovascular embolization and corticosteroid therapy: case report. *Neurosurgery*, 52(3): 711-5; discussion 714-5, 2003.
 110. **Sung, M. S.; Kang, H. S.; and Lee, H. G.:** Regional bone changes in deep soft tissue hemangiomas: radiographic and MR features. *Skeletal Radiol*, 27(4): 205-10, 1998.
 111. **Suzuki, Y.; Ikeda, H.; and Matsumoto, K.:** Neuroradiological features of intraosseous cavernous hemangioma--case report. *Neurol Med Chir (Tokyo)*, 41(5): 279-82, 2001.

112. **Szendroi, M.; Arato, G.; Ezzati, A.; Huttli, K.; and Szavcsur, P.:** Aneurysmal bone cyst: its pathogenesis based on angiographic, immunohistochemical and electron microscopic studies. *Pathol Oncol Res*, 4(4): 277-81, 1998.
113. **Takahashi, A.; Ogawa, C.; Kanazawa, T.; Watanabe, H.; Suzuki, M.; Suzuki, N.; Tsuchida, Y.; Morikawa, A.; and Kuwano, H.:** Remission induced by interferon alfa in a patient with massive osteolysis and extension of lymph-hemangiomatosis: a severe case of Gorham-Stout syndrome. *J Pediatr Surg*, 40(3): E47-50, 2005.
114. **Talan-Hranilovic, J.; Vucic, M.; Sajko, T.; Bedek, D.; Tomic, K.; and Lupret, V.:** Spinal spindle cell haemangioma: an atypical location. *Acta Neurochir (Wien)*, 149(3): 325-8; discussion 328, 2007.
115. **Tan, K. T.; Simons, M. E.; Rajan, D. K.; and Terbrugge, K.:** Peripheral high-flow arteriovenous vascular malformations: a single-center experience. *J Vasc Interv Radiol*, 15(10): 1071-80, 2004.
116. **Tille, J. C., and Pepper, M. S.:** Hereditary vascular anomalies: new insights into their pathogenesis. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*, 24(9): 1578-90, 2004.
117. **Turra, S.; Gigante, C.; and Scapinelli, R.:** A 20-year follow-up study of a case of surgically treated massive osteolysis. *Clin Orthop Relat Res*, (250): 297-302, 1990.
118. **Upton, J.; Coombs, C. J.; Mulliken, J. B.; Burrows, P. E.; and Pap, S.:** Vascular malformations of the upper limb: a review of 270 patients. *J Hand Surg [Am]*, 24(5): 1019-35, 1999.
119. **Vargel, I.; Cil, B. E.; Er, N.; Ruacan, S.; Akarsu, A. N.; and Erk, Y.:** Hereditary intraosseous vascular malformation of the craniofacial region: an apparently novel disorder. *Am J Med Genet*, 109(1): 22-35, 2002.
120. **Vargel, I.; Cil, B. E.; Kiratli, P.; Akinci, D.; and Erk, Y.:** Hereditary intraosseous vascular malformation of the craniofacial region: imaging findings. *Br J Radiol*, 77(915): 197-203, 2004.
121. **Verheul, H. M.; Panigrahy, D.; Flynn, E.; Pinedo, H. M.; and D'Amato, R. J.:** Treatment of the Kasabach-Merritt syndrome with pegylated recombinant human megakaryocyte growth and development factor in mice: elevated platelet counts, prolonged survival, and tumor growth inhibition. *Pediatr Res*, 46(5): 562-5, 1999.
122. **Vikkula, M.:** [Pathogenesis and genetics of vascular anomalies]. *Ann Chir Plast Esthet*, 51(4-5): 282-6, 2006.
123. **Vikkula, M.; Boon, L. M.; and Mulliken, J. B.:** Molecular genetics of vascular malformations. *Matrix Biol*, 20(5-6): 327-35, 2001.
124. **Vikkula, M.; Boon, L. M.; Mulliken, J. B.; and Olsen, B. R.:** Molecular basis of vascular anomalies. *Trends Cardiovasc Med*, 8(7): 281-92, 1998.
125. **von Knoch, F.; Grill, F.; Herneth, A. M.; Kainberger, F.; Lang, S.; Ploier, R.; and von Knoch, M.:** Skeletal cystic angiomas with severe hip joint deformation resembling massive osteolysis. *Arch Orthop Trauma Surg*, 121(8): 485-8, 2001.
126. **Wallace, M. J., and Ross, M.:** Bone lymphangiomatosis: treatment with percutaneous cementoplasty. *Spine*, 30(12): E336-9, 2005.
127. **Wang, G. B.; Xu, L.; Zhao, B.; Cai, S. F.; Shi, H.; Li, H. H.; and Qu, L.:** Medical imaging findings in Cobb syndrome: two case reports. *Chin Med J (Engl)*, 118(12): 1050-3, 2005.
128. **Watkins, R. G. t.; Reynolds, R. A.; McComb, J. G.; and Tolo, V. T.:** Lymphangiomatosis of the spine: two cases requiring surgical intervention. *Spine*, 28(3): E45-50, 2003.
129. **Weiss, T.; Madler, U.; Oberwittler, H.; Kahle, B.; Weiss, C.; and Kubler, W.:** Peripheral vascular malformation (Servelle-Martorell). *Circulation*, 101(7): E82-3, 2000.

130. **Wenger, D. E., and Wold, L. E.:** Benign vascular lesions of bone: radiologic and pathologic features. *Skeletal Radiol*, 29(2): 63-74, 2000.
131. **Winemaker, M. J.; Boucher, M. A.; de, V. d. J.; Colterjohn, N.; and Petrucci, D.:** Arteriovenous malformation mimicking femoral osteolysis after total hip arthroplasty. *J Arthroplasty*, 16(3): 394-9, 2001.
132. **Wong, J. W.; Yip, D. K.; Kong, J. K.; Chien, E. P.; and Shek, T. W.:** Use of bisphosphonate to manage avulsion fracture of tibial tuberosity with underlying angiomatosis: a case report. *J Orthop Surg (Hong Kong)*, 11(1): 97-100, 2003.
133. **Yamamoto, T.; Kurosaka, M.; and Mizuno, K.:** Juxta-articular hemangioma of long bone. *Skeletal Radiol*, 29(9): 535-7, 2000.
134. **Yeager, N. D.; Hammond, S.; Mahan, J.; Davis, J. T.; and Adler, B.:** Unique diagnostic features and successful management of a patient with disseminated lymphangiomatosis and chylothorax. *J Pediatr Hematol Oncol*, 30(1): 66-9, 2008.
135. **Ziyeh, S.; Spreer, J.; Rossler, J.; Strecker, R.; Hochmuth, A.; Schumacher, M.; and Klisch, J.:** Parkes Weber or Klippel-Trenaunay syndrome? Non-invasive diagnosis with MR projection angiography. *Eur Radiol*, 14(11): 2025-9, 2004.
136. **Zwenneke Flach, H.; Ginai, A. Z.; and Wolter Oosterhuis, J.:** Best cases from the AFIP. Maffucci syndrome: radiologic and pathologic findings. Armed Forces Institutes of Pathology. *Radiographics*, 21(5): 1311-6, 2001.