

Общая таблица

| СОСУДИСТЫЕ АНОМАЛИИ | | | | |
|--|--|--|---------------------------------|--------------------------------------|
| СОСУДИСТЫЕ ОПУХОЛИ | СОСУДИСТЫЕ МАЛЬФОРМАЦИИ | | | |
| Доброкачественные Пограничные или умеренно агрессивные Злокачественные | Простые | Комбинированные [°] | По наименованию крупных сосудов | Ассоциированные с другими аномалиями |
| | Капиллярная мальформация Венозная мальформация Лимфатическая мальформация Артериовенозная мальформация* Артериовенозная фистула* | КВМ, КЛМ, ЛВМ, КЛВМ, КАВМ*, КЛАВМ*, другие | Подробнее | Смотри лист |

[°] - определяется как две и более мальформации в одном образовании

*- образования с высокой скоростью кровотока

Перечень причинных генов и связанных сосудистых аномалий смотри в [Приложении 2](#)

Природа или точная классификация опухолей или мальформаций некоторых образований до сих пор неясны.

Эти поражения фигурируют в [отдельном предварительном списке](#).

| Доброкачественные сосудистые опухоли 1 | |
|---|---------------------------|
| Младенческая гемангиома | подробнее |
| Врожденная гемангиома | |
| Быстро инволюционирующая врожденная гемангиома (RICH)* | GNAQ/GNA11 |
| Не инволюционирующая врожденная гемангиома (NICH) | |
| Частично инволюционирующая врожденная гемангиома (PICH) | |
| Пучковая ангиома*° | GNA14 |
| Веретеночлеточная гемангиома | IDH1/IDH2 |
| Эпителиоидная гемангиома | FOS |
| Пиогенная гранулема (дольчатая капиллярная гемангиома) | BRAF/RAS/GNA14 |
| Другие | подробнее |

* - некоторые образования могут быть ассоциированы с тромбоцитопенией или коагулопатией потребления [подробнее](#)

° - многие эксперты считают, что пучковая ангиома и капошиформная гемэндотелиома являются частью спектра одного заболевания, а не отдельной нозологией

N.B. Реактивно пролиферирующие сосудистые образования перечислены в разделе доброкачественных сосудистых опухолей

Доброкачественные сосудистые опухоли 2

Другие

Шпоровидная гемангиома

Микровенулярная гемангиома

Анастомозирующая гемангиома

Гломерулоидная гемангиома

Сосочковая гемангиома

Внутрисосудистая сосочковая эндотелиальная гиперплазия

Кожный эпителиоидный ангиоматозный узелок

Приобретенная эластозная гемангиома

Литторально клеточная гемангиома селезенки

Родственные образования

Эккриновая ангиоматозная гамартома

Реактивный ангиоэндотелиоматоз

Бациллярный ангиоматоз

Н.В. Опухолевая природа некоторых из этих образований не определена

Реактивно пролиферирующие сосудистые образования перечислены в разделе доброкачественных сосудистых опухолей

| Пограничные или умеренно агрессивные сосудистые опухоли | |
|---|-----------------------|
| Капошиформная гемэндотелиома *° | GNA14 |
| Ретиформная гемэндотелиома | |
| Папиллярная внутримфатическая ангиоэндотелиома (PILA), Опухоль Дабска | |
| Сложная (композитная) гемангиоэндотелиома | |
| Псеводмиогенная гемангиоэндотелиома | FOSB |
| Полиморфная гемангиоэндотелиома | |
| Гемангиоэндотелиома не определенная | |
| Саркома Капоши | |
| Другие | |
| Злокачественные сосудистые опухоли | |
| Ангиосаркома | (после облучения) MYC |
| Эпитлиоидная гемангиоэндотелиома | CAMTA1/TFE3 |
| Другие | |

* - некоторые образования могут быть ассоциированы с тромбоцитопенией или коагулопатией потребления [подробнее](#)

° - многие эксперты считают, что пучковая ангиома и капошиформная гемэндотелиома являются частью спектра одного заболевания, а не отдельной нозологией

N.B. Реактивно пролиферирующие сосудистые образования перечислены в разделе доброкачественных сосудистых опухолей

Причинные гены выделены синим цветом

| Простые сосудистые мальформации I | |
|---|-------------|
| Капиллярные мальформации (КМ) | |
| Простой невус/лососевое пятно, «поцелуй ангела», «укус аиста» | |
| Кожная и/или слизистая КМ (или «винное» пятно) | |
| Не синдромная КМ | GNAQ |
| КМ с аномалиями ЦНС и/или глазными аномалиями (синдром Стурдже-Вебера) | GNAQ |
| КМ с гиперплазией костей и/или мягких тканей | GNA11 |
| Диффузная КМ с гипертрофией (ДКМГ) | GNA11 |
| Сетчатая (ретикулярная) КМ | |
| КМ из синдрома MIC-CAP (микроцефалия-капиллярная мальформация) | STAMBP |
| КМ из синдрома MCAP (мегалозэнцефалия-капиллярная мальформация-полимикрогирия) | PIK3CA |
| КМ из синдрома КМ-АВМ | RASA1/EPHB4 |
| Врожденная кожная мраморная телеангиоэктазия (ВКМТ) | |
| Другие | |
| Телеангиоэктазия* | |
| Врожденная геморрагическая телеангиоэктазия (ВГТ)(ВГТ1-ENG, ВГТ2 - ACVRL1, ВГТ3, ЮПГТ- SMAD4) | |
| Другие | |

* - природа некоторых подтипов телеангиоэктазии при КМ еще является предметом дискуссий. Некоторые типы телеангиоэктазий могут быть переклассифицированы в будущем.

| Простые сосудистые мальформации IIa | |
|---|--------|
| Лимфатические мальформации (ЛМ) | |
| Простая (кистозная) ЛМ* | PIK3CA |
| Крупно кистозная ЛМ | |
| Мелко кистозная ЛМ | |
| Смешанная кистозная ЛМ | |
| Генерализованная лимфатическая аномалия (ГЛА) | |
| Капошиформный лимфангиоматоз (КЛА) | |
| ЛМ в болезни Горхам-Стаута | |
| Канальный тип ЛМ | |
| «Приобретенная» прогрессирующая лимфатическая аномалия (также называемая приобретенная прогрессирующая «лимфангиома») | |
| Первичный лимфостаз (различные типы) | |
| Другие | |

* - при наличии гипертрофии, некоторые из этих поражений относятся к связанному с PIK3CA спектру гипертрофии (PROS) [подробнее](#)

Некоторые из этих поражений могут быть связаны с тромбоцитопенией и / или коагулопатией потребления [подробнее](#)

Простые сосудистые мальформации IIb

Первичный лимфостаз

| | |
|--|----------------------|
| Нонне-Милроя синдром | FLT4/VEGFR3 |
| Первичный врожденный лимфостаз | VEGFC |
| Первичный врожденный лимфостаз | GLC2/ Connexin 47 |
| Лимфостаз-дистихиаз | FOXC2 |
| Гипотрихоз-лимфостаз-телеангиоэктазия | SOX18 |
| Первичный лимфостаз с миелодисплазией | GATA2 |
| Первичная генерализованная лимфатическая аномалия (синдром Хеннекама лимфангиэктазия-лимфастаз) | CCBE1 |
| Микроцефалия с или без хориоретинопатии, лимфостазом или синдромом умственной отсталости | KIF11 |
| Лимфостаз-атрезия хоан | PTPN14 |

Простые сосудистые мальформации III

Венозные мальформации (ВМ)

| | |
|--|-------------------|
| Простые ВМ | TEK (TIE2)/PIK3CA |
| Семейные кожно-слизистые ВМ (КСВМ) | TEK (TIE2) |
| Синдром (Бина) синих резиновых пузырей | TEK (TIE2) |
| Гломувенозная мальформация (ГВМ) | Glomulin |
| Церебральная кавернозная мальформация (ЦКМ) (ЦКМ1 – KRIT1, ЦКМ2 - Malcavernin, ЦКМ3 – PDCD10) | |
| Семейная внутрикосная сосудистая аномалия | ELMO2 |
| Бородавчатая венозная мальформация (ранее называлась бородавчатая гемангиома) | MAP3K3 |
| Другие | |

некоторые образования могут быть ассоциированы с тромбоцитопенией или коагулопатией потребления [подробнее](#)

Простые сосудистые мальформации IV

Артериовенозные мальформации (АВМ)

| | |
|---------------|--|
| Спорадические | MAP2K1 |
| При ВГТ | (ВГТ1-ENG, ВГТ2 - ACVRL1, ВГТ3, ЮПГТ- SMAD4) |
| При КМ-АВМ | RASA1/EPHB4 |
| Другие | |

Артериовенозные фистула (АВФ) (врожденная)

| | |
|---------------|--|
| Спорадические | MAP2K1 |
| При ВГТ | (ВГТ1-ENG, ВГТ2 - ACVRL1, ВГТ3, ЮПГТ- SMAD4) |
| При КМ-АВМ | RASA1/EPHB4 |
| Другие | |

| Комбинированные сосудистые мальформации* | | |
|---|---|--------|
| КМ + ВМ | капиллярно-венозная мальформация | КВМ |
| КМ + ЛМ | капиллярно-лимфатическая мальформация | КЛМ |
| КМ + АВМ | капиллярно-артериовенозная мальформация | КАВМ |
| ЛМ + ВМ | лимфатико-венозная мальформация | ЛВМ |
| КМ + ЛМ + ВМ | капиллярно-лимфатико-венозная мальформация | КЛВМ |
| КМ + ЛМ + АВМ | капиллярно-лимфатико-артериовенозная мальформация | КЛАВМ |
| КМ + ВМ + АВМ | капиллярно-венозно-артериовенозная мальформация | КВАВМ |
| КМ + ЛМ + ВМ + АВМ | капиллярно-лимфатико-венозно- артериовенозная мальформация | КЛВАВМ |

* - определяется как две и более мальформации в одном образовании

Аномалии по названию крупных сосудов

(так же называются «туннельный тип» или «стволовые» сосудистые мальформации)

Поражающие

Лимфатические сосуды

Вены

Артерии

Аномалии

Происхождения

Хода

Числа

Протяженности

Длины и диаметра (аплазия, гипоплазия, стеноз, эктазия/аневризма)

Клапанные коммуникации (АВФ)

Персистенция (эмбриональный сосуд)

| Сосудистые мальформации ассоциированные с другими аномалиями | | |
|---|---|------------------|
| Синдром Клипелля-Треноне: | КМ + ВМ +/- ЛМ + гипертрофия конечностей | PIK3CA |
| Синдром Паркса-Вебера: | КМ + АВФ + гипертрофия конечностей | RASA1 |
| Синдром Сервелль-Марторелля: | ВМ на конечностях + гипертрофия костей | |
| Синдром Стурдже-Вебера: | лицевая КМ + лептоменингеальная + патология глаз +/-гипертрофия костей и/или мягких тканей | GNAQ |
| КМ конечностей + врожденная не прогрессирующая гипертрофия конечностей | | GNA11 |
| Синдром Маффучи: | ВМ +/- веретеночлеточная гемангиома + энхондрома | IDH1/IDH2 |
| Макроцефалия – КМ (М-КМ/МСАР)* | | PIK3CA |
| Микроцефалия-КМ (МИССАР) | | STAMBP |
| CLOVES синдром: | ЛМ + ВМ + КМ +/- АВМ + гипертрофия жировой ткани | PIK3CA |
| Синдром Протея: | КМ, ВМ и/или ЛМ + ассиметричный соматический крост | AKT1 |
| Синдром Баннаян-Рилей-Рувалькаба: | АВМ + ВМ + макроцефалия, гипертрофия жировой ткани | PTEN |
| CLAPO синдром:* | КМ нижней губы + ЛМ в области лица и шеи + ассиметричная и частичная/генерализованная гипертрофия | PIK3CA |

Ранее не классифицированные сосудистые аномалии

Внутримышечная гемангиома*

Ангиокератома

Синусоидальная гемангиома

Акральная артериовенозная «опухоль»

Множественный лимфангиоэндотелиаматоз с тромбоцитопенией /
кожновисцеральный ангиоматоз с тромбоцитопенией (МЛТ/ КАТ)

PTEN (тип) гамартома мягких тканей / «ангиоматоз» мягких тканей
(PHOST)

PTEN

Фиброзно-жировая сосудистая аномалия (ФЖСА/FAVA)

PIK3CA

* - отличается от младенческой гемангиомы, простой внутримышечной BM, PHOST/AST, ФЖСА/FAVA и АВМ
некоторые образования могут быть ассоциированы с тромбоцитопенией или коагулопатией потребления [подробнее](#)

Приложение 1

Используемые сокращения (за исключением названий генов)

| | |
|-----------|---|
| CLAPO | КМ нижней губы + ЛМ в области лица и шеи + ассиметричная и частичная/генерализованная гипертрофия |
| CLOVES | врожденная гипертрофия жировой ткани, сосудистая мальформация, эпидермальный невус, скелетные/сколиоз патологии |
| MICAP | мегалэнцефалия-капиллярная мальформация-полимикрогирия |
| MICCAP | микроцефалия-капиллярная мальформация |
| NICH | не инволюционирующая врожденная гемангиома |
| PHACE с-м | мальформация задней черепной ямки, гемангиома, аномалии артерий, сердечнососудистые аномалии, аномалии глаза |
| PHOST | PTEN гамартома мягких тканей |
| PICH | частично инволюционирующая врожденная гемангиома |
| PILA | Сосочковая внутрилимфатическая ангиоэндотелиома |
| PROS | PIK3CA – связанный спектр гипертрофии |
| RICH | быстро инволюционирующая врожденная гемангиома |
| ABM | артерио-венозная мальформация |
| ABФ | артерио-венозная фистула |
| БГС | Болезнь Горхема-Стаута |
| BM | венозная мальформация |
| ВГТ | врожденная геморрагическая телеангиоэктазия |
| ВКМТ | врожденная кожная мраморная телеангиоэктазия |
| ГВМ | гломувенозная мальформация |
| ГЛА | генерализированная лимфатическая аномалия |
| ДВС с-м | синдром диссеминированного внутрисосудистого свертывания |
| ДКМГ | диффузная капиллярная мальформация с гипертрофией |
| КАВМ | капиллярно-артериовенозная мальформация |
| КАТ | кожно-висцеральный ангиоматоз с тромбоцитопений |

| | |
|-----------|---|
| КВАВМ | капиллярно-венозно-артериовенозная мальформация |
| КВМ | капиллярно-венозная мальформация |
| КГЭ | капошиформная гемэндотелиома |
| КЛА | капошиформный лимфангиоматоз |
| КЛАВМ | капиллярно-лимфатическая-артериовенозная мальформация |
| КЛВАВМ | капиллярно-лимфатико-венозно-артериовенозная мальформация |
| КЛВМ | капиллярно- лимфатико-венозная мальформация |
| КЛМ | капиллярно-лимфатическая мальформация |
| КМ | капиллярная мальформация |
| КМ-АВМ | капиллярно-артериовенозная мальформация |
| КСВМ | кожно-слизистые венозная мальформация |
| ЛМ | лимфатическая мальформация |
| ЛВМ | лимфатико-венозная мальформация |
| МГ | младенческая гемангиома / гемангиома детского возраста |
| М-КМ | макроцефалия – капиллярная мальформация |
| МЛТ | множественный лимфангиоэндотелиоматоз с тромбоцитопенией |
| МНО | международные нормализованные отношения |
| ПА | пучковая ангиома |
| СКМ | Синдром Казабаха-Меррита |
| ФЖСА/FAVA | Фиброзно-жировая сосудистая аномалия |
| ЦКМ | церебральная кавернозная мальформация |
| ЦНС | центральная нервная система |
| ЮПГТ | ювенильный полипоз геморрагическая телеангиоэктазия |

Приложение 2а

Причинные гены сосудистых аномалий

| | |
|----------|--|
| ACLVRL1 | Телеангиоэктазия, АВМ и АВФ из ВГТ2 |
| ART1 | Синдром Протея |
| BRAF | Пиогенная гранулема (ПГ/PG) |
| CAMTA1 | Эпителиоидная гемангиоэндотелиома (ЭГА/ЕНЕ) |
| CCBE1 | Первичная генерализованная лимфатическая аномалия (синдром Хеннекама лимфангиэктазия-лимфастаз) |
| ELMO2 | Семейная внутрикостная сосудистая мальформация (VMOS) |
| ENG | Телеангиоэктазия, АВМ и АВФ из ВГТ1 |
| EPHB4 | КМ-АВМ2 |
| FLT4 | Нонне-Милроя синдром (ген также называется VEGFR3) |
| FOS | Эпителиоидная гемангиома (ЭГ/ЕН) |
| FOSB | Псевдомиогенная гемангиоэндотелиома |
| FOXC2 | Лимфостаз-дистихиаз |
| GATA2 | Первичный лимфостаз с миелодисплазией |
| GLC2 | Первичный врожденный лимфостаз |
| Glomulin | Гломувенозная мальформация |
| GNA11 | Врожденная гемангиома КМ с гипертрофией костей и/или мягких тканей Диффузная КМ с гипертрофией (ДКМГ/ДСМО) |
| GNA14 | Пучковая ангиома (ПА/ТА) Пиогенная гранулема (ПГ/PG) Капошиформная гемангиоэндотелиома (КГА/КНЕ) |
| GNAQ | Врожденная гемангиома КМ «винное пятно», несиндромная КМ КМ синдрома Стурдже-Вебера |

Приложение 2b

Причинные гены сосудистых аномалий

| | |
|-------------|--|
| IDH1 | Синдром Маффуччи Веретеночлеточная гемангиома |
| IDH2 | Синдром Маффуччи Веретеночлеточная гемангиома |
| KIF11 | Микроцефалия с или без хориоретинопатии, лимфостазом или синдромом умственной отсталости |
| KRIT1 | Церебральная кавернозная мальформация (ЦКМ1/ССМ1) |
| Malcavernin | Церебральная кавернозная мальформация (ЦКМ2/ССМ2) |
| MAP2K1 | Артериовенозная мальформация (АВМ/АВМ) (спорадическая) |
| MAP2K1 | Артериовенозная фистула (АВФ/АВФ) (спорадическая) |
| MAP2K3 | Бородавчатая венозная мальформация (соматическая) |
| MYC | Ангиосаркома после облучения |
| NPM11 | Синдром Маффуччи |
| PDCD10 | Церебральная кавернозная мальформация (ЦКМ3/ССМ3) |
| PIK3CA | Простые (кистозные) ЛМ (соматические)* Простые ВМ (соматические) Синдром Клипелля-Треноне Мегалэнцефалия-капиллярная мальформация-полимикрогирия (МСАР)* CLOVES - синдром CLAPO - синдром Фиброзно-жировая сосудистая аномалия ФЖСА/FAVA |

* - некоторые из этих образований, связанные с гипертрофией, относятся к связанному с PIK3CA спектру гипертрофии (PROS) [подробнее](#)

Приложение 2с

Причинные гены сосудистых аномалий

| | |
|------------|---|
| PTEN | Синдром Баннаян-Рилей-Рувалькаба PTEN (вид) гамартома мягких тканей/ «ангиоматоз» мягких тканей |
| PTPN14 | Лимфостаз-атрезия хоан |
| RAS | Пиогенная гранулема (ПГ/PG) |
| RASA1 | КМ-АВМ1 Синдром Паркса-Вебера |
| SMAD4 | Телеангиоэктазия, АВМ и АВФ в составе ювенильного полипоза геморрагической телеангиоэктазии (ЮПГТ/JPHT) |
| SOX18 | Гипотрихоз-лимфостаз-телеангиоэктазия |
| STAMBP | Микроцефалия-капиллярная мальформация (MIC-CAP) |
| TEK (TIE2) | Простые ВМ (соматические) Семейные кожно-слизистые ВМ (КСВМ/VMCM) Синдром (Бина) синих резиновых пузырей (соматические) |
| TFE3 | Эпителиоидная гемангиоэндотелиома (ЭГА/EHE) |
| VEGFC | Первичный врожденный лимфостаз |
| VEGFR3 | Нонне-Милроя синдром (ген также называется FLT4) |

Приложение 3 младенческая гемангиома

| Форма |
|--|
| - очаговая - множественная - сегментарная - пограничная |

| Различные типы |
|---|
| - поверхностная - глубокая - смешанная (поверхностная + глубокая) - ретикулярная / abortивная / с минимальным ростом - другие |

| Ассоциированные с другими образованиями | |
|--|--|
| PHACE ассоциация / синдром | мальформация задней черепной ямки, гемангиома, аномалии артерий, сердечнососудистые аномалии, аномалии глаза, расщелина грудины и/или белой линии живота |
| LUMBAR (SACRAL, PELVIS) ассоциация / синдром | гемангиома нижней половины туловища, урогенитальные аномалии, изъязвление, миелопатия, деформация костей, аноректальные мальформации, артериальные аномалии, почечные аномалии |

Приложение 4 сосудистые аномалии,

возможно связанные с числом тромбоцитов / нарушениями свертываемости крови

| Аномалии | Гематологические нарушения |
|--|--|
| Пучковая ангиома Капошиформная гемэндотелиома | Тяжелая и устойчивая тромбоцитопения с тяжелой гипофибриногенемией, коагулопатия потребления и повышенные D-димера (синдром Казабаха-Мерритта) |
| Быстро инволюционирующая врожденная гемангиома | Транзиторная легкая / умеренная тромбоцитопения, +/- коагулопатия потребления и повышенный D-димер |
| Венозная мальформация / Лимфатико-венозная мальформация | Хроническая локализованная внутрисосудистая коагулопатия с повышением D-димера, + / - гипофибриногенемия, и +/- умеренная тромбоцитопения (может прогрессировать в ДВС после травмы или операции) |
| Лимфатическая мальформация | Хроническая локализованная внутрисосудистая коагулопатия с повышением D-димера и + / - слабая / умеренная тромбоцитопения (<i>рассмотреть Kaposiform lymphangiomatosis</i>) (может прогрессировать в ДВС после травмы или операции) |
| Множественный лимфангиоэндотелиаматоз с тромбоцитопенией / Кожновисцеральный ангиоматоз с тромбоцитопенией | Устойчивая, колеблющаяся, от средней до тяжелой, тромбоцитопения с кровотечением из желудочно-кишечного тракта или легочное кровотечение |
| Капошиформный лимфангиоматоз | Легкая или умеренная тромбоцитопения, +/- гипофибриногенемия и повышение уровня D-димера |

PIK3CA-связанный спектр гипертрофий (PROS) объединяет образования с гетерогенными сегментарными гипертрофиями с или без сосудистых аномалий - из-за соматических активирующих мутаций PIK3CA.

Данный спектр включает:

- Фиброзно-жировая сосудистая аномалия ФЖСА/FAVA
- Гемигиперплазия множественного липоматоза (ГГМЛ/ННМЛ)
- CLOVES – синдром (врожденная липоматозная гипертрофия, сосудистые мальформации, эпидермальный невус, сколиоз/скелетные и спинальные аномалии)
- Макродактилия
- Фиброзно-жировой инфильтративный липоматоз / Лицевой инфильтративный липоматоз
- Мегаэнцефалия - капиллярная мальформация (МСАР или М-СМ)
- Диспластическая мегаэнцефалия (DMEG)
- Синдром Клиппеля-Треноне