Publications du Centre de Référence des Anomalies Vasculaires Superficielles (AVS)

2025 – 2026

PLUSIEURS GROUPES D’AVS

5 publications

Classification (mise à jour ISSVA)

Updated Classification of Vascular Anomalies. A living document from the International Society for the Study of Vascular Anomalies Classification Group

J Vasc Anom (Phila). 2025 · Goldenberg DC, Vikkula M, Penington A, Blei F et Col.

- Mise à jour de la classification ISSVA (1996, révisée en 2014 et 2018), portée par les avancées génétiques et thérapeutiques
- Catégories plus précises et sans chevauchement ; nouvelle catégorie « anomalies vasculaires potentiellement uniques » (remplaçant les « anomalies provisoirement non classées »)
- « Document vivant » actualisé en continu par un comité de l'ISSVA

https://doi.org/10.1097/JOVA.0000000000000113

Diagnostic

Étude de faisabilité (génétique)

Identification of Somatic Genetic Variants in Superficial Vascular Malformations by Liquid Biopsy in a Cohort of 88 Patients from a French Hospital

Mol Diagn Ther. 2025 · El-Sissy FN, Bisdorff A, Perrier A, Guillerm E et Col.

- Étude pilote chez 88 patients (55 MAV, 33 ML) : biopsie liquide (ADN libre circulant)
- Identifie des variants pathogènes dans une partie des cas :

  Voie RAS-MEK (MAP2K1, KRAS) dans les MAV (meilleure détection près du nidus) ; voie PI3K (PIK3CA) dans les ML
- Utile quand la biopsie tissulaire est impossible, mais celle-ci reste la référence (meilleure sensibilité)

doi.org/10.1007/s40291-025-00770-0

Série de cas (génétique)

Double nonallelic somatic activating oncogene variants in a series of mosaic vascular anomalies

Br J Dermatol. 2025 · Kuentz P, Hubiche T, Mallet S et Col.

- Séquençage profond (panel de 55 gènes) sur 590 échantillons de 549 patients
- Doubles variants rares dans les anomalies vasculaires
- Clinique détaillée de huit patients concernés et discussion de l'impact sur les options de traitement

doi.org/10.1093/bjd/ljaf344

PLUSIEURS GROUPES D'AVS

Revue · Propositions d'experts

Revue de la littérature (comparaison avec l'oncologie)

Theragnostic approach of venous malformations in 2025: Similarities and differences with oncology advances

Presse Med. 2025 · Dompmartin A, Méry de Montigny J, L'Orphelin JM

- Mutations de la voie PI3K/AKT/mTOR communes aux MV et à certains cancers : traitements ciblés comparables à ceux de l'oncologie
- Tolérance aux effets secondaires problématique ; rapport bénéfice/risque et qualité de vie restent des enjeux spécifiques

doi.org/10.1016/j.lpm.2025.104297

Propositions d'experts (SFMV)

Diagnosis of a chronic wound in the special case of a vascular malformation: A proposal of the Wound and Healing Group of the French Society of Vascular Medicine

J Med Vasc. 2024 · Blaise S, Malloizel-Delaunay J, Nou M et Col.

- Ulcérations rares chez les patients porteurs de malformations vasculaires, avec peu de données disponibles. Propositions du Groupe Plaies et Cicatrisation de la SFMV pour le diagnostic et la prise en charge des plaies.
- Mécanismes variés, impliquant des facteurs mécaniques et/ou hémodynamiques ; bilan étiologique et vasculaire rigoureux indispensable.
- Recommandation d'un écho-doppler artériel et veineux bilatéral des quatre membres, avec cartographie veineuse, pour orienter la prise en charge, en particulier le choix de la compression.

doi.org/10.1016/j.jdmv.2024.03.003

Méthode Résultats / conclusions

MALFORMATIONS VASCULAIRES À FLUX LENT

18 publications

Malformations veineuses (MV) rares · Diagnostic – Suivi

Étude multicentrique

Blue rubber bleb nevus syndrome: A European multicenter cohort study

Dig Liver Dis. 2025 · Becq A, Bisdorff A, Riccioni ME, Blaise S et Col.

- Cohorte de 44 patients, la plus grande série publiée
- Âge médian du diagnostic : 12 ans, basé d'abord sur la clinique (65,9 %)
- D-dimère, fibrinogène et recherche de la mutation *Tie2/TEK* pour confirmer le diagnostic

doi.org/10.1016/j.dld.2024.10.001

Étude rétrospective monocentrique

Clinical significance of the persistence of localized intravascular coagulopathy in venous malformation

JVS Vasc Insights. 2026 · Soudet S, Zarat E, Feron P, Vikkula M et Col.

- Étude rétrospective monocentrique de 70 patients avec MV (9 formes syndromiques, 43 localisations faciales)
- CIVL persistante (D-dimères élevés) chez 29 patients (41 %), associée à la douleur (100 % vs 70,7 %), avec une prévalence plus élevée dans les formes syndromiques et les atteintes musculaires
- Sous anticoagulants (HBPM ou AOD) : ↓ D-dimères et douleur, sans modification du fibrinogène ni des plaquettes.
- Pas d'association significative avec la thromboembolie veineuse systémique.

doi.org/10.1016/j.jvsvi.2026.100528

Malformations veineuses (MV) rares · Diagnostic – Suivi

Diagnostic différentiel

Uterine Venous Malformation as a Rare Cause of Prepubertal Vaginal Bleeding

Pediatrics. 2025 · Perge K, Storey C, Fraissenon A, Paye-Jaouen A et Col.

- Deux fillettes avec un utérus de volume augmenté à l'échographie, évocateur d'une puberté précoce, mais une estradiolémie indétectable
- IRM et échographie dédiée à sonde haute fréquence : diagnostic de MV utérine
- L'IRM reste l'examen de référence

doi.org/10.1542/peds.2025-071026

Étude pré-clinique

Image pre-processing impact on generative model performance for Unsupervised Venous Malformation Segmentation

Comput Methods Programs Biomed. 2026 · Fraissenon A, Kugusheva A, Ladraa S, Guibaud L et Col.

- IA entraînée sur des IRM de souris saines : repérage des MV sans annotation manuelle sur des IRM de souris mutées *PIK3CA*
- Pour les GAN, ajouter une carte des contours de l'image en entrée améliore les résultats
- Les modèles de diffusion donnent les meilleurs masques de lésions : les plus prometteurs pour de futures applications cliniques

doi.org/10.1016/j.cmpb.2026.109341

Malformations veineuses (MV) rares · Revue

Revue pédagogique – Diagnostic différentiel

How I Do It: A Radiologist's Checklist—Pitfalls and Take-home Message for Venous Malformations

J Vasc Anom. 2026 · Roblot V, Ben Abdallah I, Cerceau P, Civelli V, Boccara O et Col.

- Démarche diagnostique clinico-radiologique structurée pour les MV (When – How - Which), avec éléments clés du diagnostic et indications à une biopsie
- 14 cas incluant des pièges de diagnostic différentiel : FAVA, sarcomes, myxomes, angiofibrome, kyste arthrosynovial…

doi.org/10.1097/JOVA.0000000000000155

Revue pédagogique – Focus imagerie

Slow-flow, high-impact: radiologic features in venous malformations of the female genital tract

Insights Imaging. 2026 · Guihard M, Fraissenon A, Collardeau-Frachon S, Bringuier PP et Col.

- Échographie : examen de première ligne ; IRM : plus précise, confirme le diagnostic et guide le traitement
- Prise en charge multidisciplinaire en centre spécialisé essentielle, notamment pour les questions de fertilité

doi.org/10.1186/s13244-026-02343-z

Malformations veineuses (MV) rares · Traitements médicamenteux

Série de cas pédiatriques

Efficacy and Safety of Direct Oral Anti-Coagulants in Painful Venous Malformations in Children

Pediatr Dermatol. 2025 · Boccara O, Bonigen J, Soupre V, Puzenat E et Col.

- 7 enfants atteints de MV douloureuses avec coagulopathie de consommation chronique
- Sans aucun geste invasif sous AOD, étant recommandé de passer à une HBPM avant toute intervention chirurgicale
- Bénéfice des AOD sur la douleur et la coagulopathie, sans effet indésirable

doi.org/10.1111/pde.15930

Étude de cohorte en vie réelle

Venous Malformations: A Real-Life Use of DOAC for Pain Reduction and Thrombosis Prevention

J Vasc Anom. 2025 · Soudet S, Feron P, Zarat E, Le Gloan S et Col.

- 55 sous AOD parmi 57 patients sous anti-coagulants
- ↓ Proportion de douleurs sévères : de 70 % à 11 %
  Sans saignement majeur
- Les AOD apparaissent comme une alternative efficace et bien tolérée aux HBPM

doi.org/10.1097/JOVA.0000000000000128

Rapport de cas – Diagnostic différentiel (ML réfuté)

Prenatal diagnosis and aspiration of fetal oral cyst: imaging, biochemical analysis and cytology

Ultrasound Obstet Gynecol. 2026 · Atallah A, Hermann AL, Cabet S, Guibaud L et Col.

- Analyses biochimiques et cytologique pour le diagnostic différentiel
- Kyste de duplication d'origine embryologique digestive, en position sublinguale chez le fœtus

https://doi.org/10.1002/uog.70297

Malformations lymphatiques (ML) rares · Traitements médicamenteux

Série de cas fœtaux

Maternal Sirolimus Therapy for Fetal Extensive Lymphatic Cystic Malformation: Selection Criteria, Management, and Outcomes in a Series of Six Cases

Prenat Diagn. 2026 · Guibaud L, Bordas-Fournel M, Cabet S, Le Vaillant C et Col.

- 6 fœtus avec ML extensive traités en prénatal par transfert transplacentaire de sirolimus
- Proposition d'un protocole de prise en charge
- Diminution du volume chez 5/6 cas

doi.org/10.1002/pd.70230

Série rétrospective multicentrique

Early Sirolimus Therapy Combined With Sclerotherapy for the Management of Extensive Neonatal Cervicofacial Lymphatic Malformations: Clinical and MR-Volumetric Follow-up in a Series of 10 Patients

J Vasc Anom. 2026 · Fraissenon A, Fortin F, Cabet S, Frade F et Col.

- 10 nouveau-nés avec ML cervico-faciale extensive traités précocement par sirolimus, associé à une sclérothérapie des macrokystes
- Réduction moyenne du volume à l'IRM de 79 % pour un suivi moyen de 16 mois
- Sirolimus arrêté chez 8 patients (âgés de 16 à 50 mois) du fait d'une réponse suffisante ou d'infections respiratoires récurrentes) ; 4 porteurs d'une mutation *PIK3CA* ont ensuite reçu de l'alpélisib, avec amélioration clinique

doi.org/10.1097/JOVA.0000000000000140

Méthode Résultats / conclusions

Lettre à l'éditeur – Étude rétrospective

Peripheral vasomotor symptoms: Expanding the phenotype of GNA11-related capillary malformations

J Eur Acad Dermatol Venereol. 2026 · Boccara O, Labrèze C, Bessis D, Maruani A et Col.

- Analyse rétrospective de 35 patients porteurs d'un variant activateur postzygotique de *GNA11*
- Large spectre de manifestations vasculaires
- Symptômes vasomoteurs fréquents (surtout chez les femmes et les personnes ayant une MC d'aspect livedo racemosa)

  Souvent associées à des anomalies artérielles à l'écho-doppler

https://doi.org/10.1111/jdv.70721

Étude rétrospective multicentrique observationnelle

Long-term effects of sirolimus treatment for slow-flow vascular malformations: Real-world evidence from the French observational multicentre SIROLO study

J Eur Acad Dermatol Venereol. 2025 · Maillet C, Boccara O, Mallet S, Bessis D et Col.

- Étude en vie réelle (SIROLO) : 67 patients (âge moyen ~19,6 ans, dont 35 enfants) traités par sirolimus oral pendant au moins 3 ans au total
- Huit patients (11,9 %) passés à l'alpélisib, faute d'efficacité suffisante du sirolimus
- Apporte des éléments de réponse concernant le maintien de l'efficacité du traitement par sirolimus à long terme, les effets indésirables à long terme et le délai de récidive après arrêt

https://doi.org/10.1111/jdv.20385

Malformations combinées / syndromiques · Diagnostic

Étude rétrospective multicentrique

Radiological evaluation of the natural history of PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)

Eur J Radiol. 2026 · Fraissenon A, Morin G, Boddaert N, Loiselet K et Col.

- Première description radiologique de l'histoire naturelle du PROS
- Étude rétrospective longitudinale sur 30 patients
- Caractère évolutif des malformations, marqué par une augmentation de volume se poursuivant fréquemment à l'âge adulte.

doi.org/10.1016/j.ejrad.2026.113108

Lettre à l'éditeur – Étude rétrospective

Capillary malformation types are a marker of venous malformation severity

J Eur Acad Dermatol Venereol. 2025 · Boccara O, Mashiah J, Soupre V, Bisdorff-Bresson A et Col.

- Écho-doppler des MV tronculaires chez 55 patients avec MC segmentaires
- Ectasies veineuses profondes et insuffisance veineuse surtout en présence de MC de type géographique ; anomalies veineuses proximales avec les MC de formes diffuses
- Recommandation : rechercher des anomalies veineuses par échodoppler au niveau de la zone atteinte

doi.org/10.1111/jdv.20242

Malformations combinées / syndromiques · Traitements médicamenteux

Rapport de cas

First report of successful pregnancies after treatment with alpelisib for PIK3CA-related overgrowth spectrum

Eur J Hum Genet. 2025 · Morin G, Fraissenon A, Chopinet C, Balducci E et Col.

- 3 premiers cas rapportés de grossesses menées à bien après un traitement par alpélisib

  Sans résistance acquise à la reprise du traitement

doi.org/10.1038/s41431-025-01885-y

Rapport de cas

Hyperglycemic hyperosmolar coma induced by alpelisib in PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)

Ann Dermatol Venereol. 2025 · Deriouich M, Dompmartin A, Canaud G, L'Orphelin JM

- Cas d'une femme atteinte de PROS
- Souligne que l'hyperglycémie est un effet indésirable de l'alpélisib, même aux doses plus faibles utilisées dans cette indication
- Surveillance régulière de la glycémie nécessaire chez ces patients

doi.org/10.1016/j.annder.2025.103354

Rapport de cas

Somatic PIK3R1 mutations in the iSH2 domain are accessible to PI3Kα inhibition

EMBO Mol Med. 2025 · Morin G, Garneau AP, Bouzakher N, Ségot L et Col.

- 3 patients (dont 2 enfants) ayant des symptômes sévères non contrôlés par la rapamycine
- Identification de mutations mosaïques de *PIK3R1* (domaine iSH2)
- *In vitro* : sensibilité à l'alpélisib de ces mutants de p85α
- Amélioration radiologique et clinique des patients sous traitement

doi.org/10.1038/s44321-025-00249-9

MALFORMATIONS VASCULAIRES À FLUX RAPIDE

2 publications

Malformations artérioveineuses (MAV) · Recommandations – Diagnostic

Recommandations de bonne pratique

Diagnosis and management of superficial arteriovenous malformations: French healthcare network's recommendations

Orphanet J Rare Dis. 2025 · Boccara O, Salvan D, Laurian C, Degrugillier-Chopinet C et Col.

- MAV superficielles : lésions rares à haut débit, bénignes mais parmi les plus sévères des malformations superficielles ; évolution menaçante dans de rares cas
- Protocole du réseau français issu du PNDS : parcours diagnostiques et stratégies thérapeutiques personnalisées *https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_mav_superficielle_-_nov2021.pdf*
- Équipe pluridisciplinaire nécessaire (notamment pour le diagnostique incluant la génétique, les traitements, l'accompagnement psychosocial)

doi.org/10.1186/s13023-024-03413-5

Rapport de cas – Diagnostic différentiel (MAV réfuté)
(Maladie Respiratoire Rare)

When pulmonary sequestration is hidden behind arteriovenous pulmonary malformation

Rev Mal Respir. 2026 · Garcin F, Tsiambanizafy GO, Pirvu A, Dubois G et Col.

- Patient de 33 ans, plaie thoracique par arme blanche avec arrêt cardiorespiratoire : bi-thoracotomie en urgence, découverte fortuite d'une masse suspecte de MAV pulmonaire (MAVP)
- Embolisation des artères issues de l'aorte thoracique (shunt systémo-pulmonaire), puis lobectomie inférieure gauche
- Anatomopathologie : diagnostic de séquestration pulmonaire intralobaire (absente de la classification internationale des anomalies vasculaires)
- Différencier séquestration et MAVP est difficile mais déterminant : exérèse chirurgicale généralement conseillée pour la séquestration, *versus* embolisation pour la MAVP.

doi.org/10.1016/j.rmr.2026.09.004

TUMEURS VASCULAIRES

5 publications

Tumeur vasculaire bénigne · Diagnostic

Rapport de cas pédiatriques

Tegmental Heterotopia in Phace Syndrome: A Previously Undescribed Feature

Am J Neuroradiol. 2026 · Girard S, Fraissenon A, Lefrancois T, Aubert H et Col.

- Deux nourrissons atteints du syndrome PHACE
- IRM cérébrale : anomalie inédite dans ce syndrome, à savoir une hétérotopie neurogliale infratentorielle de la lame tectale (tissu nerveux mal placé, dans la fosse postérieure, près du tronc cérébral)

doi.org/10.3174/ajnr.A9365

Rapport de cas

Hobnail hemangioma

Ann Dermatol Venereol. 2025 · Cuypers A, Blaise S

- L'hémangiome à cellules en clou de tapissier (« hobnail hemangioma ») est généralement décrit dans des séries pédiatriques
- Présentation ici du cas d'une femme de 41 ans
- La biopsie cutanée a confirmé le diagnostic

doi.org/10.1016/j.annder.2025.103343

Rapport de cas – Diagnostic différentiel

Pitfalls of Distinguishing Skull Metastases from Paragangliomas: A Case Report of a "Pseudo-angioma" Bone Metastasis

Semin Musculoskelet Radiol. 2025 · Roblot V, Dunas A, Bernat AL, Bisdorff A et Col.

- Femme de 22 ans avec métastase osseuse de la voûte du crâne d'un paragangliome rétropéritonéal (mutation *SDHB*), initialement confondue avec un hémangiome intraosseux
- Illustre les difficultés diagnostiques des métastases osseuses de paragangliome et la nécessité d'un suivi prolongé (voire à vie)

doi.org/10.1055/s-0045-1809073

Recommandations de bonne pratique

The VASCERN-VASCA diagnostic and management pathways for kaposiform hemangioendothelioma

Eur J Pediatr. 2025 · Gasparella P, Haxhija EQ, Andersen R et Col.

- Recommandations du groupe de travail (VASCA-WG) sur le parcours diagnostique et thérapeutique des hémangioendothéliomes kaposiformes (KHE)
- Élaborées par la technique du groupe nominal (NGT), avec experts médicaux et représentants de patients
- Présentées sous la forme d'un algorithme décisionnel

https://doi.org/10.1007/s00431-025-06631-6

Série rétrospective de cas fœtaux

Prenatal Diagnosis and Management of Kaposiform Hemangioendothelioma With Kasabach-Merritt Phenomenon: Imaging Features and First Experience With Maternal Sirolimus Therapy

Prenat Diagn. 2026 · Fraissenon A, Minella C, Bordas-Fournel M, Grebille AG et Col.

- Série de quatre fœtus
- Potentiel de l'imagerie prénatale dans la suspicion diagnostique de KHE et la détection précoce du phénomène de Kasabach-Merritt (KMP).
- Première utilisation documentée du sirolimus maternel dans cette indication, débuté à 34 semaines dans un cas

https://doi.org/10.1002/pd.70180