

vým nálezem umožnilo propuštění do ambulatní péče.

## Diskuze

Etiopatogeneze AVM není zcela objasněna, ale zdá se, že léze jsou přítomny již od narození a že pocházejí z anomálií při expresi určitých růstových faktorů během angiogeneze. Znalosti genetických mechanismů v patogenezi a růstu AVM se v posledním desetiletí stále rozšiřují. Několik genů a jejich navazujících proteinů se podílí na angiogenezi a patologické tvorbě AVM. Genetické sekvenování se v poslední době využívá při diagnostice mnoha cévních malformací a malformačních syndromů. Tento diagnostický nástroj umožnil identifikovat patogenní mutace spojené s konkrétními lézemi, které pravděpodobně způsobují jejich růst. Předchozí studie zjistily somatické mutace u pacientů se sporadickými extrakraniálními AVM, z nichž nejčastější jsou v *MAP2K1*. Byly zaznamenány také další mutace v rámci *KRAS* a *BRAF* (5, 6, 7). Existují však studie, které uvádějí, že AVM mohou být léze získané po narození jako následek traumatického poškození cév. Tyto malformace se nacházejí především ve svalech, podkožním tuku, kostech a lebce; nejčastěji se tyto léze vyskytují v centrálním nervovém systému a méně často na končetinách a trupu (8).

Klinicky jsou AVM klasifikovány ve čtyřech stadiích: klidu, expanze, destrukce a dekompenzace. Ke stanovení diagnózy se používá fyzikální vyšetření a zobrazovací metody. Dopplerovská ultrasonografie byla první dia-

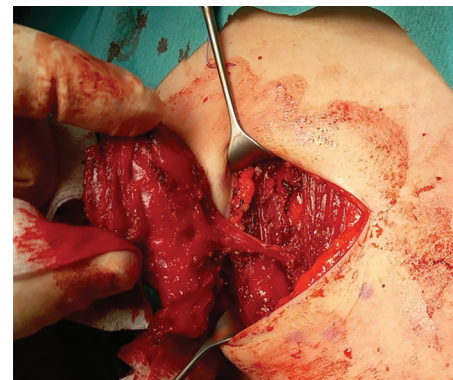
gnostickou modalitou využívanou při léčbě pacientů s AVM, nicméně zobrazování pomocí magnetické rezonance angiografie se ukázalo jako výhodnější pro definování rozsahu lézí a vedení vhodné léčby.

Klinický obraz se liší podle umístění AVM. Pokud jsou lokalizovány v měkkých tkáních, jeví se jako otok různého rozsahu a rozšíření, s měkce elastickou konzistencí, s palpačně znatelným napětím a s určitým stupněm regionální hypertrofie. AVM s vysokým průtokem mohou mít hmatné zduření, která lze nahmatat na kůži. Kůže je na dotek teplá. Může být auskultačně slyšitelný šelest. Diagnostika nízkoprůtokových žilních malformací je jednoduchá, zejména pokud je léze přístupná fyzikálnímu vyšetření.

Pro operaci je vhodná AVM ve stadiu II–III, kdy její chování způsobuje expanzi a destrukci tkáně s doprovodnými příznaky bolesti, krvácení nebo ulcerace. Indikací k operaci jsou tělesné deformace, městnavé srdeční selhání, kostní eroze, krvácení a bolest.

Zobrazovací metody hrají důležitou roli v diagnostice AVM (9, 10). Zejména ultrazvuk je vyšetřením první volby při studiu cévních anomálií pro jeho dostupnost, nízkou cenu a absenci radiační expozice. Barevný doppler je zvláště užitečný pro lepší rozlišení průtokových charakteristik v aferentních tepnách, v nidusu a v eferentních drenážních žilách. AVM mají vícesměrný průtok krve (dopplerovský signál s vysokým průtokem a nízkoodporovou arteriální křivkou), arteriální křivku s vysokou amplitudou a rozšířeným spektrem a „arte-

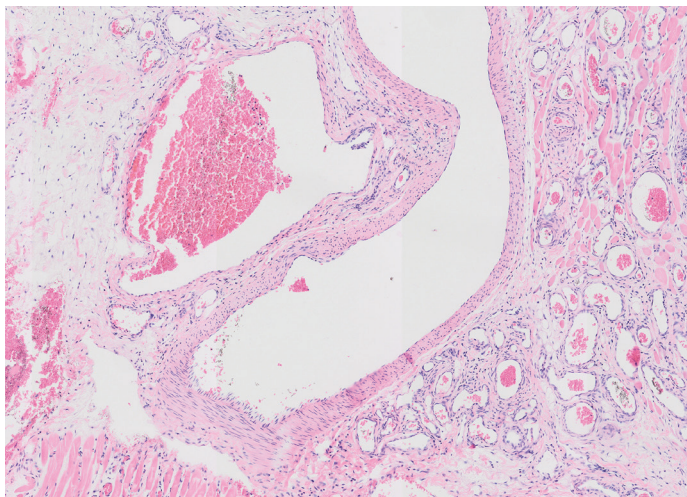
**Obr. 6.** Kompletně izolovaný tumor s intaktním obalem vyživovaný jedinou dominantní cévní stopkou. Stav před přerušením vyživujících cév. Větve z akromioklavikulárního svazku



rializovaný“ žilní odtok (11). Ultrazukové vyšetření umožňuje určit přesnou polohu AVM, půdorys postižené tkáně a identifikovat rychlost arterializovaného toku v rámci žilního systému. Ultrazvuk má však určitá omezení, pokud jde o vymezení rozsahu léze, což lze vyřešit použitím MR, které může poskytnout užitečné informace o postižení přilehlých orgánů (12, 13).

**Intramuskulární AVM** jsou benigní nádory měkkých tkání, které se častěji vyskytují u dětí a mladých dospělých. Protože jejich klinická diagnostika může být obtížná, hraje zobrazovací vyšetření důležitou roli při detekci, diagnostice a předoperačním plánování těchto lézí. Bolest s nálezem pružné rezistence ve svalu je průvodním klinickým příznakem a důvodem k podezření na intramuskulární hemangiom. Bolest je přítomna až v 60 % případů a často se zhoršuje při cvičení postiženého svalu v důsledku dilatace cév a zvýšené-

**Obr. 7.** V centru snímku je průřez částí přívodné arterie a žíly. V pravé části snímku jsou vlákna kosterní svaloviny prostoupená četnými cévami charakteru venul a menších arterií. Barvení HE, zvětšení 200x



**Obr. 8.** V centru a v levé části snímku jsou vícečetné průřezy cévami charakteru arterií, venul a žil. V pravé části snímku vlákna kosterní svaloviny prostoupená menšími cévami charakteru venul. Barvení HE, zvětšení 200x

