

ho regionálního průtoku krve, což může vést k otoku a kompresivní bolesti. Intramuskulární AV malformace jsou tvořeny abnormálními komunikacemi mezi tepnami a žilami. Tento typ hemangiomu se vyznačuje vysokým průtokem krve v důsledku AV zkratu. Příležitostně mohou stenóza a trombus způsobit snížení průtoku a imitovat nádor. Mezi klinické abnormality spojené s lézemi s vysokým průtokem patří žilní distenze, šelesty a zvýšená teplota kůže nad nimi (14).

Intramuskulární vaskulární anomálie jsou spongioformní léze, různě velikých, dysmorfních žilních kanálků a minimálního množství interponované kosterní svaloviny nebo fibroadipózní tkáně. Intramuskulární vaskulární malformace jsou infiltrativní, s malými, středními a velkými tepnami vykazujícími ztrátu vnitřní elastické lamely, žilami podobného kalibru se ztlustělými stěnami a hyperplazií intimy, kanály neurčitěho typu a příležitostně zjevnými arteriovenózními komunikacemi (15). Tukové vláknité tkáně bývají přítomny minimálně. Mezi esenciální diagnostická histo-

patologická a molekulárně genetická kritéria zahrnujeme: tepny se ztrátou vnitřní elastické lamely, tenkostěnné žíly a často modifikovanou strukturu arteriální stěny. Mezi žádoucí kritéria považujeme průkaz somatické mutace *MAP2K1* nebo *KRAS* (16).

U našeho 7letého pacienta s intramuskulární AV malformací velkého prsního svalu byla délka jeho potíží krátká (tříměsíční anamnéza), když maminka nahmatala pod klíční kosti vlevo měkký tumorózní útvar. Chlapec byl vyšetřen v hemato-onkologické ordinaci, kde po vyšetření pomocí barevného ultrazvuku byla stanovena diagnóza arteriovenózní malformace. Plánovali jsme vyšetření u plastického chirurga a při doporučení chirurgického řešení doplnění vyšetření o magnetickou rezonanci s kontrastem. Jelikož si chlapec začal stěžovat na bolesti v místě rezistence, která zvětšila svůj objem a byla palpačně tvrdší, doplňující vyšetření jsme urychlili a pacient podstoupil mikrochirurgickou extirpaci. Na základě radiologických, klinických a histopatologických kritérií jsme nález uzavřeli jako vzácnou **intra-**

muskulární AV malformaci prsního svalu. Plánujeme genetické vyšetření se zaměřením na somatické mutace *MAP2K1* a *KRAS*.

Stojí za zapamatování

- AVM jsou vzácné vrozené cévní anomálie (až 4,7 % všech cévních anomálií) tvořené abnormálními spojeními mezi tepnami a žilami, mezi nimiž obvykle chybí normální kapilární řečiště.
- Klinicky se AVM projevují heterogenně a mohou postihovat všechny části těla.
- Intramuskulární AVM je vzácná podskupina vaskulárních anomálií, která se vyznačuje vysokým průtokem krve v důsledku AV zkratu a může svým charakterem imitovat nádorové onemocnění.
- Doporučuje se chirurgické odstranění intramuskulární AVM s následným histopatologickým a genetickým ověřením.

„Projekt Národní ústav pro výzkum rakoviny (Program EXCELES, ID: LX22NP05102) – Financováno EU – Next Generation EU“.

LITERATURA

- Hawkins CM, Chewning RH. Diagnosis and Management of Extracranial Vascular Malformations in Children: Arteriovenous Malformations, Venous Malformations, and Lymphatic Malformations. *Semin Roentgenol.* 2019;54(4):337-348.
- Wang MX, Kamel S, Elsayes KM, et al. Vascular Anomaly Syndromes in the ISSVA Classification System: Imaging Findings and Role of Interventional Radiology in Management. *Radiographics.* 2022;42(6):1598-1620.
- Schimmel K, Ali MK, Tan SY, et al. Arteriovenous Malformations-Current Understanding of the Pathogenesis with Implications for Treatment. *Int J Mol Sci.* 2021;22(16):9037. doi: 10.3390/ijms22169037. PMID: 34445743; PMCID: PMC8396465.
- Johnson CM, Navarro OM. Clinical and sonographic features of pediatric soft-tissue vascular anomalies part 2: vascular malformations. *Pediatr Radiol.* 2017;47(9):1196-1208.
- Lekwuttikarn R, Lim YH, Admani S, Choate KA, Teng JMC. Genotype-Guided Medical Treatment of an Arteriovenous Malformation in a Child. *JAMA Dermatol.* 2019;155(2):256-257.
- Maddy K, Chalammari A, Ariwodo O, et al. An updated review on the genetics of arteriovenous malformations. *Gene Protein Dis.* 2023;2(2):0312. doi: 10.36922/gpd.0312. Epub 2023 Jun 26. PMID: 37431449; PMCID: PMC10332817.
- Couto JA, Huang AY, Konczyk DJ, et al. Somatic MAP2K1 Mutations Are Associated with Extracranial Arteriovenous Malformation. *Am J Hum Genet.* 2017;100(3):546-554.
- Singh RK, Patwa PA. Congenital arteriovenous malformation of upper trunk in a child. *Pan Afr Med J.* 2021;39:170. doi: 10.11604/pamj.2021.39.170.30143. PMID: 34539966; PMCID: PMC8434792.
- Kollipara R, Dinneen L, Rentas KE, et al. Current classification and terminology of pediatric vascular anomalies. *AJR Am J Roentgenol.* 2013;201(5):1124-1235.
- Qiao C, Richter GT, Pan W, et al. Extracranial arteriovenous malformations: from bedside to bench. *Mutagenesis.* 2019;34(4):299-306.
- Conway AM, Rosen RJ. Arteriovenous Malformations: Syndrome Identification and Vascular Management. *Curr Treat Options Cardiovasc Med.* 2018;20(8):67-82.
- Samadi K, Salazar GM. Role of imaging in the diagnosis of vascular malformations vascular malformations. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2019;9(Suppl 1):S143-S151.
- Dubois J, Alison M. Vascular anomalies: what a radiologist needs to know. *Pediatr Radiol.* 2010;40(6):895-905.
- Wierzbicki JM, Henderson JH, Scarborough MT, et al. Intramuscular hemangiomas. *Sports Health.* 2013;5(5):448-454.
- Paediatric tumours. Part A/WHO Classification of Tumours Editorial Board. In: Paediatric tumours: Part A/WHO Classification of Tumours Editorial Board. 5th edition. Lyon: International Agency for Research on Cancer. 2022; p: 474-6. WHO classification of tumours, 5th edition.
- Sudduth CL, Smits PJ, Vivero MP, et al. Arteriovenous malformation Map2k1 mutation affects vasculogenesis. *Sci Rep* 2023;13(1):11074. doi: 10.1038/s41598-023-35301-6. PMID: 37422456; PMCID: PMC10329712.

S NÁMI SE NEZTRATÍTE

Časopis je indexován v těchto databázích:
Scopus, Ebsco a Embase

Využíváme systém **CrossRef**. S články můžete snadno pracovat díky jednoznačnému identifikátoru **DOI**.

