

CẬP NHẬT PHÂN LOẠI CÁC BẤT THƯỜNG MẠCH MÁU

Vũ Huy Lượng^{1*}

1. TÓM TẮT

Bất thường mạch máu là một thách thức đối với các bác sĩ trong việc chẩn đoán và điều trị. Việc xác định các tổn thương gặp khó khăn do sự đa dạng về kiểu hình và sự không nhất quán trong quy ước đặt tên cho các bất thường này. Các thuật ngữ như “hemangioma” được sử dụng thường xuyên nhưng có thể gây nhầm lẫn khi được dùng cho tất cả các bất thường của mạch máu. Do có sự khác nhau về quá trình bệnh lý và cách lựa chọn phương pháp điều trị, việc đưa ra một bảng phân loại và danh pháp thống nhất là rất cần thiết. Bài viết này cung cấp thông tin cập nhật về phân loại hiện tại của các bất thường mạch máu, với các mô tả lâm sàng về các tổn thương thường gặp nhất và làm rõ các danh pháp hiện có trong y văn.

2. LỊCH SỬ

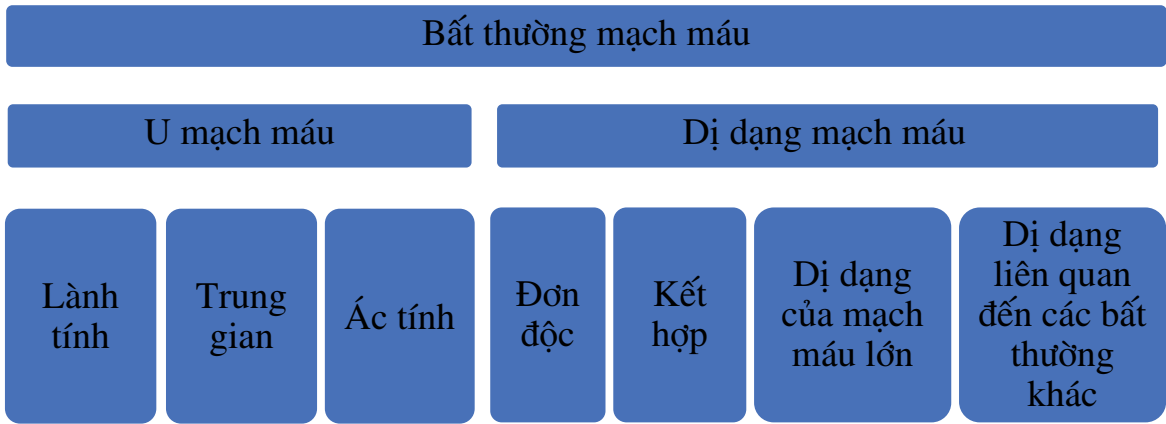
Năm 1863, Virchow công bố bảng phân loại đầu tiên về bất thường mạch máu, định nghĩa “angiomas” dạng hang hoặc dạng rãnh dựa trên

cấu trúc mô học của chúng. Trong những thập kỷ tiếp theo, các nhà nghiên cứu bệnh học gặp phải ngày càng nhiều bệnh lý mạch máu và không thể phân loại các tổn thương theo các hệ thống hiện có, do đó đã tạo ra các phân loại và danh pháp mới. Các thuật ngữ mới như “hemangioma”, “hamartoma” và “endothelioma” đều được đưa vào từ điển y học vào đầu thế kỷ 20, điều này làm việc phân loại trở nên phức tạp hơn. Năm 1982, Mulliken và Glowacki đề xuất phân loại bất thường mạch máu theo đặc điểm nội mô. Trong đó, “u mạch máu” được đặc trưng bởi sự tăng sinh, và “dị dạng” là sự loạn sản mạch máu với tốc độ sinh sản tế bào bình thường. Hiệp hội Nghiên cứu Bất thường Mạch máu Quốc tế (ISSVA) đã áp dụng mô hình này cho sơ đồ phân loại năm 1996, phân định các tổn thương mạch máu tăng sinh (khối u) với không tăng sinh (dị dạng). ISSVA đã cập nhật hệ thống này vào năm 2014, kết hợp những tiến bộ gần đây trong đặc tính di truyền của những bệnh này (Hình 1).

1: Bệnh viện Da liễu Trung ương

*Tác giả liên hệ: huyluong84@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.56320/tcdlhnv.39.65>



Hình 1: Phân loại bất thường mạch máu

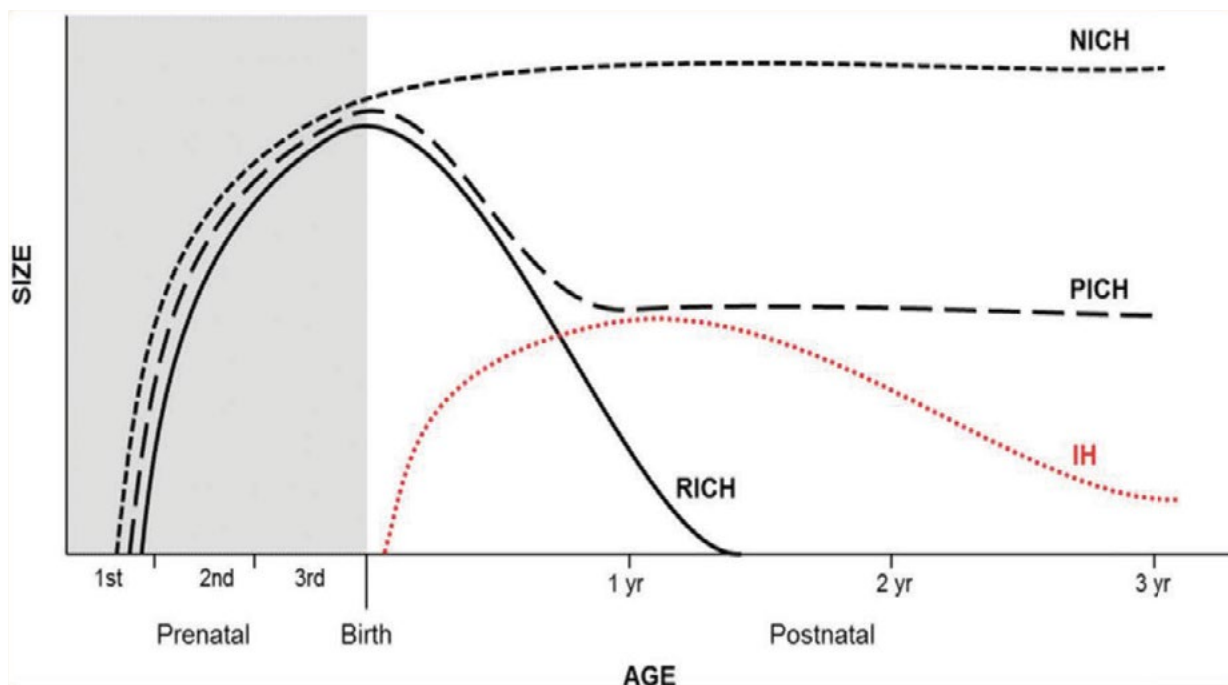
3. KHỐI U MẠCH MÁU

Các khối u mạch máu được đặc trưng bởi sự tăng sinh tế bào nội mô. Các tổn thương thường phát triển nhanh chóng và hầu hết không xuất hiện khi mới sinh. Chúng có thể được phân loại là lành tính, xâm lấn cục bộ (trung gian) hoặc ác tính dựa trên đặc điểm tế bào.

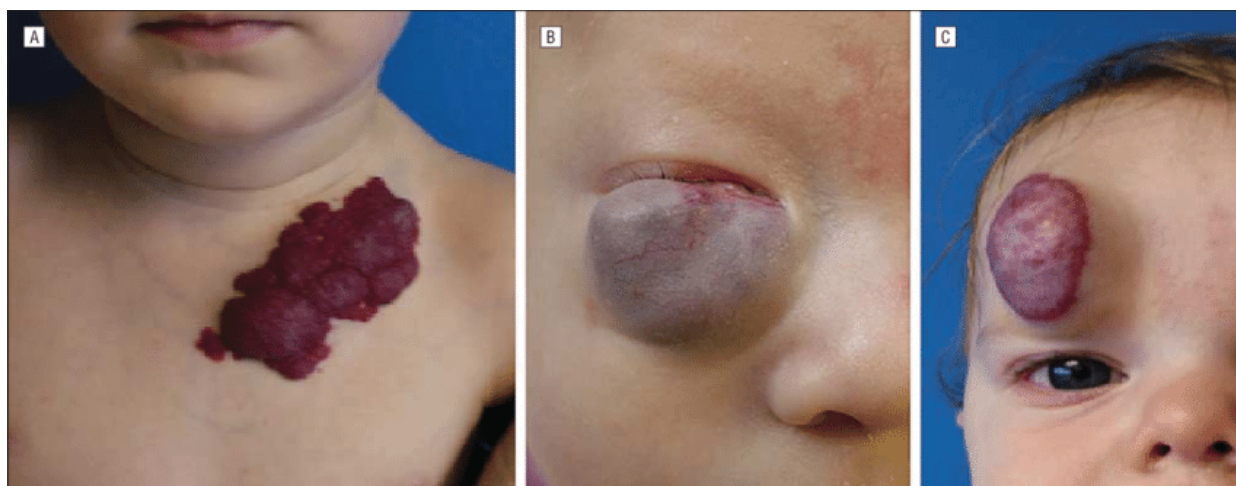
3.1. U mạch máu sơ sinh

U mạch máu sơ sinh (Infantile Hemangiomas - IHs) là khối u phổ biến nhất ở trẻ sơ sinh với tỷ lệ 4 - 5%. Phần lớn các khối u mạch máu lành tính này nằm ở da và mô mềm. IHs ở cơ quan khác không phổ biến, thường liên quan đến gan hoặc đường hô hấp. IHs phát triển nhanh chóng bắt đầu từ vài tuần đến vài tháng sau khi sinh, tiếp theo là giai đoạn thoái triển dần trong vài năm mà không cần can thiệp (Hình 2). Các tế bào nội mô IH dương tính với GLUT-1 trong xét nghiệm hóa mô miễn dịch, dấu hiệu này được sử dụng để phân

biệt các với các bất thường mạch máu khác trong các trường hợp không rõ ràng về mặt lâm sàng. IHs được phân loại thêm dựa trên sự phân bố (ổ, đa ổ, phân đoạn hoặc không xác định) và sự liên quan đến da, mô dưới da hay cả hai (nông, sâu, hỗn hợp). IHs nông biểu hiện dưới dạng mảng hoặc sẩn đỏ, IHs sâu biểu hiện dạng nốt màu xanh nhạt hoặc xanh sẫm (Hình 3). Tổn thương hỗn hợp bao gồm cả phần sâu và nông. Những IHs lớn và phân đoạn có thể liên quan đến các bất thường mạch máu và bất thường cơ quan khác. Một số bất thường như hội chứng PHACE (đị tật hố sau não, u mạch máu, dị dạng động mạch chủ, dị tật tim mạch, dị tật mắt, có hoặc không kèm các khuyết tật đường giữa như khe hở xương ức hoặc rãnh trên rốn) và hội chứng LUMBAR (u mạch máu phần dưới cơ thể, dị dạng/loét sinh dục - tiết niệu, bệnh lý cơ, dị tật xương, dị tật hậu môn - trực tràng, dị dạng động mạch, dị dạng thận).



Hình 2: Sự phát triển của u máu sơ sinh và u máu bẩm sinh (NICH - noninvoluting congenital hemangioma, RICH - Rapidly involuting congenital hemangioma, PICH - partially involuting congenital hemangioma, IH - Infantile hemangioma)



Hình 3: U mạch máu sơ sinh
A. U mạch máu nông; B. U mạch máu sâu; C. U mạch máu hỗn hợp



3.2. U mạch máu bẩm sinh

U mạch máu bẩm sinh (Congenital Hemangiomas - CHs) ít gặp hơn nhiều so với IHS và hiện được coi là tổn thương mạch máu lành tính. Trái ngược với hầu hết các khối u mạch máu, CHs xuất hiện ngay khi sinh ra. CHs thường gặp ở da và mô mềm dưới da, nhưng đôi khi có thể ảnh hưởng đến gan hoặc các cơ quan nội tạng khác. Tổn thương có hình bầu dục hoặc hình tròn, mỏng hoặc khối màu hồng đến tím, thường kèm

theo giãn mao mạch bề mặt. Các tế bào nội mô âm tính với GLUT-1 khi nhuộm hóa mô miễn dịch. CHs được phân loại theo sự phát triển tự nhiên của tổn thương (Hình 2). CHs thoái triển nhanh (RICHs) thoái triển nhanh chóng trong 6 đến 14 tháng đầu đời. Những CHs không thoái triển tự nhiên được gọi là NICHs. Một dạng khác là PICHs, ban đầu thoái triển tương tự như RICHs, nhưng không thể thoái triển hoàn toàn.



Hình 4: U mạch máu bẩm sinh thoái triển nhanh (RICH)

3.3. Tổn thương mạch máu tăng sinh phản ứng

Tổn thương mạch máu tăng sinh phản ứng là một nhóm các u mạch máu lành tính hình thành cho sự tăng sinh để đáp ứng với kích thích (chấn thương, huyết khối cục bộ, hormon...). Phổ biến nhất trong nhóm này là u hạt nhiễm khuẩn, có thể xuất hiện ở mọi lứa tuổi nhưng thường gặp nhất ở trẻ em và thanh niên. U hạt nhiễm khuẩn thường

là các sẩn có ranh giới rõ, nhỏ hơn 1 cm, có thể có cuống; tổn thương có thể tương ứng với vị trí chấn thương trước đó hoặc phát triển trong thai kỳ. Các tổn thương ban đầu có màu đỏ tươi do mạch máu tăng sinh, do đó dễ bị chảy máu và loét, sau đó nhạt màu dần và xơ hóa. Các tổn thương tăng sinh phản ứng khác như u máu tế bào hình thoi hoặc u máu biểu mô ít gặp hơn.

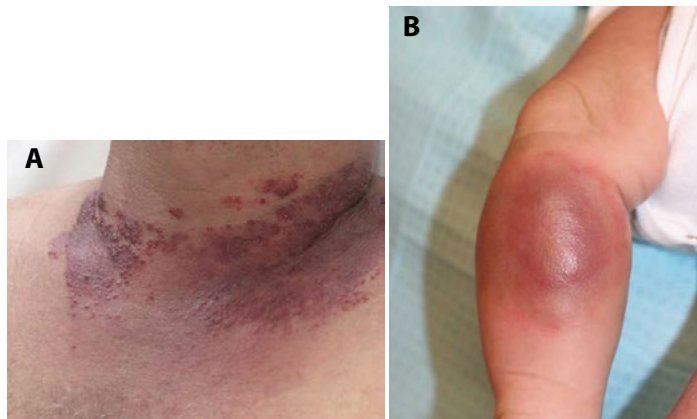


Hình 5: U hạt nhiễm khuẩn (Pyogenic granuloma)

3.4. Các u mạch máu khác

Tufted angioma (TA) là một khối u mạch máu lành tính hiếm gặp. Tổn thương là các mảng màu hồng hoặc tím, có thể có rậm lông hoặc tăng tiết mồ hôi. TA được đặt tên theo các "chùm" mao mạch bó chặt vào nhau nằm rải rác ở lớp hạ bì. TA tương tự về mặt mô học với u mạch máu nội mô kaposiform (Kaposiform hemangioendothelioma - KHE) và cả hai đều dương tính với các dấu ấn nội mô bạch huyết D2 - 40 và Prox1; KHE và TA được

đề xuất là cùng một thể bệnh. Tuy nhiên, KHE có xu hướng xâm lấn vào cơ và mô mỡ bên dưới nên được phân loại là khối u mạch máu xâm lấn cục bộ/trung gian. KHEs có biểu hiện vết bầm tím hoặc ban xuất huyết trên lâm sàng, có thể có tăng tiết mồ hôi và rậm lông. Đặc biệt KHE có thể dẫn đến rối loạn đông máu do tăng tiêu thụ các yếu tố đông máu, có khả năng đe dọa tính mạng, được gọi là hiện tượng Kasabach - Merritt.



Hình 6: U mạch máu Tufted angioma và Kaposiform hemangioendothelioma
A. Tufted angioma; B. Kaposiform hemangioendothelioma



KHE và một số tổn thương cực kỳ hiếm gặp như u máu nội mô dạng lưới, u máu nội mô tổng hợp và u nội mô mạch máu dạng nhú (khối u Dabska) thuộc nhóm u mạch máu xâm lấn tối thiểu hoặc trung gian. Các khối u mạch máu ác tính bao gồm angiosarcoma và u máu nội mô biểu mô (EHE). Angiosarcoma thường xuất hiện ở các mô dưới da của đầu, cổ và vú, thường gặp ở độ tuổi 50 - 70. Phần lớn các trường hợp là đơn độc; tuy nhiên, một số trường hợp có thể liên quan đến các phương pháp xạ trị trước đó hoặc phù bạch huyết mạn tính. Biểu hiện lâm sàng và X-quang của angiosarcoma rất đa dạng. EHE có xu hướng xuất hiện ở gan và/hoặc phổi ở độ tuổi trung niên.

4. DỊ DẠNG MẠCH MÁU

Trong y văn, dị dạng mạch máu được cho là kết quả của sai sót trong quá trình hình thành mạch máu. Dị dạng mạch máu phát triển chậm, trái ngược với sự phát triển nhanh chóng và các giai đoạn thoái triển đặc trưng của các khối u mạch máu. Những phát hiện di truyền gần đây đã chứng minh rằng nhiều dị tật mạch máu là kết quả của các biến thể di truyền trong bộ gen hoặc sau hợp tử dẫn đến việc kích hoạt các con đường phát triển hoặc ung thư. Các dị dạng mạch máu thường xuất hiện khi mới sinh, mặc dù ban đầu thường không rõ ràng. Các tổn thương có thể liên quan đến động mạch, tĩnh mạch, mao mạch, hệ bạch huyết hoặc sự kết hợp của các loại mạch máu. Chúng có thể xảy ra ở bất kỳ mô nào trong cơ thể, thường liên quan đến da, mô mềm, xương, khớp hoặc nội tạng. Dị dạng mạch máu được phân loại dựa trên lưu lượng dòng chảy thấp (tổn thương mao mạch, tĩnh mạch, bạch huyết hoặc hỗn hợp) hoặc cao (tổn thương bao gồm động mạch). Phân biệt có thể dựa trên các phương pháp chẩn đoán

hình ảnh, hoặc dựa trên khám thực thể, với các tổn thương lưu lượng dòng chảy cao có cảm giác nóng và mạch đập khi sờ. Phân biệt giữa dị dạng dòng chảy cao và dòng chảy thấp có thể hữu ích khi lựa chọn biện pháp can thiệp. Tuy nhiên, phân loại này chỉ phản ánh các dị dạng thường gặp và không được đưa vào như một phần của hướng dẫn ISSVA 2014.

4.1. Dị dạng mạch máu đơn độc

Hầu hết các dị dạng mạch máu đơn giản bao gồm một loại mạch duy nhất và được đặt tên theo loại mạch liên quan (ví dụ: Dị dạng mao mạch, dị dạng tĩnh mạch). Các trường hợp ngoại lệ bao gồm dị dạng động tĩnh mạch (AVM) và rò động tĩnh mạch (AVF), có thể kết hợp của các thành phần động mạch, tĩnh mạch và mao mạch. Bởi vì những tổn thương này là dị tật đơn lẻ bao gồm một số loại mạch máu, trái ngược với sự kết hợp của nhiều dị tật, nên chúng được phân loại vào nhóm dị dạng mạch máu đơn độc.

4.1.1. Dị dạng mao mạch

Dị dạng mao mạch là nhóm dị dạng mạch máu phổ biến nhất, đặc trưng bởi sự giãn nở của mao mạch, tiểu động mạch và/hoặc tiểu tĩnh mạch trong da hoặc niêm mạc. Trong các tài liệu hiện có, thuật ngữ "dị dạng mao mạch" thường được sử dụng để chỉ bớt rượu vang (PWS). Tuy nhiên, khi kiến thức về cấu trúc tế bào của các tổn thương mạch máu đã được cải thiện, thuật ngữ này đã được mở rộng để bao gồm các bệnh khác. Bớt rượu vang là những mảng da có màu hồng đến đỏ, ranh giới rõ ràng, xuất hiện khi mới sinh và thường tồn tại suốt đời (Hình 7). PWS có thể đậm màu lên theo thời gian, đặc biệt khi tổn thương ở vùng mặt. Thông thường, các tổn thương nằm ở vùng mặt, các chi hoặc thân mình và không vượt

qua đường giữa. PWS có thể liên quan đến các bất thường khác như bệnh tăng nhãn áp (đặc biệt là với PWS quanh hốc mắt hoặc trên mặt) và sự phát triển quá mức của xương/mô mềm. PWS có thể là

dấu hiệu đầu tiên của một loạt các khiếm khuyết lớn, chẳng hạn như hội chứng Sturge - Weber hoặc Klippel - Trenaunay.



Hình 7: Dị dạng mao mạch

(A) Bớt cá hồi có màu hồng nhạt, đường viền không rõ ràng và nằm ở đường giữa; (B) Bớt rượu vang có màu sẫm hơn, ranh giới rõ ràng, nằm ở mặt và cơ thể và không vượt qua đường giữa

Dị dạng mao mạch phổ biến nhất là nevus simplex, có thể ảnh hưởng đến hơn một nửa số trẻ sơ sinh. Nevus simplex, hay còn gọi là “bớt cá hồi” có tổn thương là những mảng màu hồng, ranh giới không rõ ràng, có xu hướng xuất hiện ở đường giữa, thường gặp nhất ở gáy, giữa hai lông mày, mí mắt, mũi/môi, da đầu và vùng xương cùng (Hình 4). Trong y văn, các thuật ngữ như “vết cò cấn” (gáy) và “nụ hôn thiên thần” (trán/glabella) đề cập đến các tổn thương nevus simplex ở các vùng giải phẫu cụ thể. Không giống như PWS và hầu hết các dị dạng mạch máu khác, hầu hết các tổn thương nevus simplex thoái triển trong vòng 2 năm đầu đời. Phân biệt lâm sàng của nevus simplex với PWS, đặc biệt là ở giai đoạn ban đầu có thể gặp khó khăn.

Telangiectasias (giãn mao mạch) là một dạng dị dạng mao mạch phổ biến khác. Những tổn thương này có thể xuất hiện đơn độc ở những

người khỏe mạnh hoặc có thể là một biểu hiện của bệnh hệ thống (ví dụ: Xơ cứng bì khu trú, bệnh xơ gan). Giãn mao mạch xuất huyết di truyền (HHT; còn được gọi là hội chứng Osler - Weber - Rendu) là một hội chứng giãn mao mạch niêm mạc da với dị dạng động tĩnh mạch (AVM) của các cơ quan nội tạng. Chảy máu mũi tái phát là triệu chứng phổ biến nhất và một nhóm nhỏ bệnh nhân mắc HHT có thể bị chảy máu nhiều đe dọa đến tính mạng và/hoặc di chứng của AVM não, phổi hoặc gan.

4.1.2. Dị dạng tĩnh mạch (VM)

VM thường là những khối màu xanh nhạt đến đậm, bờ viền không rõ ràng, có thể xẹp đi khi ấn xuống. VM có thể ảnh hưởng đến bất kỳ mô nào, bao gồm da, bề mặt niêm mạc, mô mềm, cơ và nội tạng. Phân loại bao gồm dạng ổ, đa ổ hoặc lan tỏa. VM có thể xuất hiện do nguyên nhân di truyền.



VMs phổ biến nhất là dạng không tập trung và rời rạc, trong số đó gần một nửa có liên quan đến đột biến mất phải ở gen TIE2. Đột biến di truyền chiếm ưu thế nhiễm sắc thể thường trong TIE2 gây ra một dạng VM đa ổ và có thể di truyền. Một số VM như dị dạng cầu tĩnh mạch (GVM), hội chứng Blue Rubber Bleb Nevus và dị dạng hang não (CCM) có khác biệt về mặt hình thái với các VM thông thường, chúng thường có khả năng liên quan đến các gen gây bệnh khác nhau. GVM biểu hiện dưới dạng các tổn thương đa ổ, nổi cao với mặt da, màu đỏ tím, có thể có dày sừng. Tổn thương GVM sờ chắc và không ấn xẹp xuống được do thành phần cơ trơn (tế bào cầu thận). GVM có tính chất gia đình và gây ra bởi các đột biến di truyền trong gen glomulin. Hội chứng Blue Rubber Bleb Nevus (hội chứng Bean) được đặc trưng bởi các VM đa ổ nhỏ, màu xanh đậm và đồng nhất như cao su. Tổn thương da thường lan rộng và có thể thấy ở lòng bàn tay và lòng bàn chân, có thể có ở đường tiêu hóa (với hậu quả là chảy máu và thiếu máu). CCM là VM của não và tủy sống, cần được kiểm tra khi bệnh nhân có các triệu chứng thần kinh và có các dấu hiệu MRI đặc trưng và/hoặc có tiền sử gia đình liên quan. CCM có thể liên quan đến dị dạng tĩnh mạch hoặc mao mạch ngoài thần kinh, đặc biệt là ở da.

4.1.3. Dị dạng hệ bạch huyết/phù bạch huyết

Dị dạng hệ bạch huyết (LM) bao gồm các mạch bạch huyết bị giãn hoặc các u nang được lót bằng nội mô bạch huyết. Các LM phổ biến có thể được đặc trưng là nang lớn, vi nang hoặc hỗn hợp. Các LM phổ biến chủ yếu gặp ở các vùng giàu bạch huyết như đầu và cổ, nách, khoang miệng, bẹn và trung thất, nhưng cũng có thể ở khắp cơ thể. LM nang lớn là khối nang lớn, nhẵn. Tổn thương thường ở bề mặt, bên dưới da bình thường hoặc mô dưới da, đôi khi ở vị trí sâu hơn

(ví dụ: Sau phúc mạc, đường tiêu hóa). LM nang lớn cổ tử cung có thể có liên quan đến bất thường nhiễm sắc thể, đáng chú ý nhất là trong các hội chứng Turner, Noonan và Down. Tương tự như vậy, LMs vi nang có thể xảy ra ở nhiều mô, nhưng phổ biến nhất là bề mặt da hoặc niêm mạc. LMs vi nang xuất hiện dưới dạng các túi nhỏ, thường chắc, chưa dịch trong hoặc xuất huyết, có thể nhìn giống như phù nề. LM hỗn hợp chứa cả thành phần vi nang và nang lớn. Các LM nang lớn và vi nang trước đây được gọi lần lượt là "cystic hygroma" và "lymphangioma circumscriptum". Danh pháp này gây hiểu lầm, vì hậu tố "- oma" biểu thị tân sinh, đây không phải là đặc điểm của LM.

Trong phù bạch huyết nguyên phát, sự loạn sản của các mạch bạch huyết làm tắc nghẽn dẫn lưu dẫn đến tích tụ dịch kẽ, thường ảnh hưởng nhất đến các chi dưới. Phù bạch huyết nguyên phát thường phát triển trong thời thơ ấu, thường là khi bắt đầu dậy thì. Ngoài ra bệnh gặp nhiều ở nữ hơn, điều này cho thấy có sự ảnh hưởng của nội tiết tố (có thể là estrogen). Phần lớn các trường hợp phù bạch huyết nguyên phát là đơn độc, tuy nhiên đôi khi có thể gặp trong một số rối loạn di truyền hiếm gặp. Nhiều trường hợp có liên quan đến các bất thường không phải mạch máu đi kèm như bệnh lòng mi kép, hẹp ống dẫn trứng hoặc loạn sản tử.

4.1.4. Dị dạng động tĩnh mạch và rò động tĩnh mạch

AVM và AVF là sự giao nhau trực tiếp bất thường giữa động mạch và tĩnh mạch mà không thông qua lớp mao mạch bình thường. AVM thường được sử dụng để mô tả một đám rối của các mạch máu bất thường, trong khi AVF là một kết nối trực tiếp duy nhất, có lưu lượng dòng chảy cao. Các triệu chứng của AVM phụ thuộc vào vị trí bị ảnh hưởng. Ví dụ, AVM não có thể biểu hiện bằng xuất huyết não hoặc động kinh, trong khi

AVM phổi gây ra tình trạng thiếu oxy và các triệu chứng thần kinh cấp tính do nhồi máu não hoặc áp xe do shunt từ phải sang trái qua AVM. AVM thường xuất hiện từ khi sinh ra, nhưng thường không có triệu chứng cho đến tuổi trưởng thành. AVF có thể bẩm sinh và thường gây quá tải thể tích tim ở trẻ sơ sinh, hoặc mắc phải do chấn thương xuyên thấu. Do lưu lượng máu động mạch nhanh khi qua các tổn thương này nên khi sờ các tổn thương này có thể thấy cảm giác ấm và mạch đập. Những dấu hiệu lâm sàng này cùng với những phát hiện đặc trưng trên siêu âm, giúp phân biệt AVM và AVF với các loại dị dạng mạch máu khác.

4.2. Dị dạng mạch máu kết hợp

Dị dạng mạch kết hợp được định nghĩa là hai hoặc nhiều dị dạng mạch khác biệt trong một tổn thương. Quy ước đặt tên cho các tổn thương mạch máu kết hợp dựa trên việc liệt kê các thành phần của dị tật theo thứ tự bảng chữ cái, ngoại trừ AVM được đặt ở cuối. Ví dụ: Một dị dạng bao gồm các thành phần bạch huyết, động tĩnh mạch và mao mạch sẽ được đặt tên là “dị dạng mao mạch - bạch huyết - động tĩnh mạch” và viết tắt là CLAVM. Các dị dạng mạch máu kết hợp có thể ở bề mặt da và cả ở các mô sâu dưới da, do đó những tổn thương

này có thể cần bằng chứng chẩn đoán hình ảnh và/hoặc mô bệnh học để chẩn đoán chính xác.

4.3. Dị dạng mạch máu lớn

Các mạch máu lớn cũng có thể bị dị dạng tương tự như các mạch nhỏ. Thuật ngữ “major named vessels” thường dùng để chỉ các mạch lớn, hướng trục. Động mạch, tĩnh mạch và bạch huyết đều có thể bị tổn thương. Các bất thường bao gồm các bất thường về nguồn gốc, đường đi, số lượng, chiều dài, đường kính (ví dụ: Giảm sản, giãn hoặc hẹp), van. Co thắt động mạch chủ là một ví dụ. Sự giao nhau bất thường giữa động - tĩnh mạch như lỗ rò động tĩnh mạch bẩm sinh hoặc mạch máu phôi còn tồn tại kéo dài. Dị dạng mạch máu ở thân có đặc điểm là ổn định và có khả năng sửa chữa mà không tái phát.

4.4. Dị dạng mạch máu có liên quan đến các bất thường khác

Tất cả các loại dị dạng mạch máu đều có thể liên quan đến các bất thường có quan khác, phổ biến nhất là xương, mô mềm hoặc sự phát triển quá mức của nội tạng. Danh sách các hội chứng liên quan đến dị dạng mạch máu và các gen gây bệnh tương ứng được bao gồm trong bảng 1.

Bảng 1: Các hội chứng dị dạng mạch

Hội chứng	Các bất thường	Gen gây bệnh
Hội chứng Klippel - Trenauney	CM, VM, LM, các chi phát triển quá mức Bất thường dẫn truyền tĩnh mạch	PIK3CA
M - CM hoặc MCAP	CM, chứng đầu to, dị tật não	
Hội chứng CLOVES	LM, CM, VM, AVM, u mỡ phát triển quá mức, bất thường ở xương, đầu cực	
Hội chứng Proteus	CM, LM, VM, phát triển không đối xứng	AKT1
Hội chứng Parkes Weber	CM, AVM, phát triển các chi quá mức	RASA1
CM - AVM	CM, AVM, AVF, phát triển mô mềm quá mức	
Hội chứng Sturge - Weber	CM vùng mặt, u mạch màng não, phát triển quá mức xương/mô mềm	GNAQ
MICCAP	CM, chứng đầu nhỏ	STAMPB



Hội chứng	Các bất thường	Gen gây bệnh
Hội chứng Bannayan - Riley - Ruvalcaba	VM, AVM, chứng đầu to, u mỡ phát triển quá mức	PTEN
SOLAMEN	AVM, phát triển quá mức phân đoạn, u mỡ, bớt thượng bì	
Hội chứng Maffucci	VM, u tế bào hình thoi, u sụn	IDH1, IDH2
Hội chứng Servelle - Martorell	VM chi, thiếu sản xương	

Chữ viết tắt: AVF - rò động tĩnh mạch, AVM - dị dạng động tĩnh mạch, CM - dị dạng mao mạch, LM - dị dạng bạch huyết, VM - dị dạng tĩnh mạch.

5. BẤT THƯỜNG MẠCH MÁU CHƯA ĐƯỢC PHÂN LOẠI

Kiến thức về cơ sở sinh lý bệnh và di truyền của các khối u và dị dạng mạch máu không ngừng được mở rộng. Tuy nhiên một số bất thường vẫn chưa được hiểu rõ hoàn toàn. Do đó, những tổn thương như vậy vẫn chưa được phân loại trong sơ đồ phân loại ISSVA gần đây nhất. Các bất thường này bao gồm u mạch máu dạng nhú, u mạch nội mô bạch huyết đa ổ kèm giảm tiểu cầu (MLT)/u mạch da - nội tạng kèm giảm tiểu cầu, u mạch bạch huyết dạng kaposiform và u hamartoma PTEN - type của mô mềm.

6. KẾT LUẬN

Chẩn đoán và đặt tên cho các bất thường mạch máu trong lịch sử gây nhiều nhầm lẫn, do sự đa dạng về kiểu hình và các hệ thống phân loại luôn thay đổi. Việc đặt tên không thống nhất dẫn đến thông tin sai lệch giữa các bác sĩ và việc quản lý các tổn thương này không đạt hiệu quả tối ưu. Để các bác sĩ lâm sàng giao tiếp và điều trị đúng cách cho bệnh nhân, phải sử dụng một danh pháp thống nhất. Hệ thống ISSVA 2014 đáp ứng đầy đủ mục đích này, vì nó đại diện cho phân loại bất thường mạch máu mới nhất và được chấp nhận rộng rãi.