

RELATO DE CASO

Síndrome de Klippel-Trenaunay: Un relato de caso

Klippel-Trenaunay syndrome: A case report

Andrezza Rodrigues Afonso¹, Valeria Cardoso Alves Cunali², Valquiria Cardoso Alves Chagas³, Pávila Virgínia de Oliveira Nabuco⁴, Fabiana Jorge Bueno Galdino Barsam⁵, Eliene Machado de Freitas Félix⁶

Palabras-clave:

doenças raras,
hemangioma,
hipertrofia,
varices.

Resumen

El Síndrome de Klippel-Trenaunay es una enfermedad rara, caracterizada por la presencia de la tríade: manchas vino do Porto, malformaciones venosas o venas varicosas y hipertrofia ósea y/o del tejido. Su etiología no es bien definida y se presenta en la mayoría de las veces desde el nacimiento. El tratamiento en general es conservador, siendo las intervenciones limitadas al tratamiento de las complicaciones. Presentamos el relato de caso de un recién nacido con manifestaciones del síndrome desde el nacimiento.

Keywords:

hemangioma,
hypertrophy,
rare diseases,
varicose veins.

Abstract

Klippel-Trenaunay syndrome is a rare disease characterized by the triad of port-wine stains, venous malformations or varicose veins and bone and/or tissue hypertrophy. Its etiology is not well defined and presents most often from birth. Treatment is usually conservative, and the interventions are limited to the treatment of complications. We report the case of a newborn with manifestations of the syndrome since birth.

¹ Médica - Médica Residente de Medicina Intensiva Pediátrica del Hospital de Clínicas de la UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

² Doctorado - Profesora adjunta de la asignatura de Pediatría de la UFTM. Supervisora de la Residencia Médica de Medicina Intensiva Pediátrica del Hospital de Clínicas de la UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

³ Médica - Médica Diarista de la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal y Pediátrica del Hospital de Clínicas de la UFTM. Preceptora de la Residencia Médica de Medicina Intensiva Pediátrica del Hospital de Clínicas de la UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

⁴ Maestría - Médica Diarista de la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal y Pediátrica del Hospital de Clínicas de la UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

⁵ Doctorado - Médica Diarista de la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal y Pediátrica del Hospital de Clínicas de la UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

⁶ Médica - Coordinadora y Responsable Técnica de la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal y Pediátrica del Hospital de Clínicas de la UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

Dirección:

Andrezza Rodrigues Afonso.

Universidade Federal do Triângulo Mineiro. Rua Jacutinga, nº 240, Bloco 2 - apartamento 705, Bairro Bom Retiro, Uberaba, MG, Brasil. E-mail: dezza_ra@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) es una enfermedad caracterizada por manchas del vino do Porto, venas varicosas y hipertrofia ósea y/o de tejidos blandos. Fue descrita inicialmente en 1900 por los investigadores Maurice Klippel y Paul Trénaunay¹. Se diferencia del síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, pues en este se identifica la presencia de malformación arteriovenosa².

La etiología todavía no es bien definida³. Resulta de un desorden del desarrollo embrionario de los tejidos mesodérmicos que afectan la angiogénesis en diferentes fases. Otra teoría es de que la obstrucción y/o atresia venosa profunda cause hipertensión venosa crónica, resultando en manchas vino do Porto, varices e hipertrofia de los miembros⁴.

No hay documentada predilección por sexo. En general las lesiones se presentan al nacimiento y en la mayoría de los casos se manifiesta todavía en la primera infancia¹.

Es un síndrome poco frecuente en nuestro medio, y merece destaque una vez que su diagnóstico precoz es esencial en el tratamiento adecuado de esta enfermedad¹.

RELATO DE CASO

V.J.L.S, 22 años, G2P1A0, enviada al Hospital de Clínicas de la Universidad Federal del Triângulo Mineiro (HC-UFTM), en la 29ª semana de gestación, con hipótesis diagnóstica de gastrosquisis. Realizado ultrasonido obstétrico, visualizándose la presencia de masa partiendo del abdomen, hasta miembro inferior izquierdo. Paciente fue sometida a la resonancia nuclear magnética, la cual evidenció formación expansiva de probable linaje vascular, extendiéndose del hemiabdomen izquierdo hacia el miembro inferior de este lado hasta el nivel de la pierna, con aparente infiltración del plan mioadiposo de la fosa poplítea y el interior de la cavidad pélvica. Considerada la posibilidad de malformación vascular.

La gestante fue acompañada en el ambulatorio de patología obstétrica del HC-UFTM, y sometida a cesariana a término, dando origen a recién nacido del sexo masculino, con peso de nacimiento 4500g. El RN fue enviado a la UCI neonatal para acompañamiento e investigación.

En la admisión fue observada la presencia de mancha vinosa extendiéndose en flanco, región lumbar y muslo a la izquierda, asociada a aumento importante de volumen del miembro, además de la presencia de ectasia venosa. El recién nacido fue sometido a angiotomografía de abdomen y pelvis, que evidenció aumento volumétrico de la pared abdominal izquierda, retroperitoneo, glúteos derecho e izquierdo, miembro inferior izquierdo y región infraglenicular, compatible con malformación vascular.

El paciente fue acompañado por el equipo de la cirugía vascular del servicio, y hecho diagnóstico de Síndrome de Klippel-Trenaunay, debido a la presencia de manchas vino do Porto, ectasia venosa e hipertrofia de miembro. Optado por conducta expectante en cuanto al Síndrome.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Klippel-Trenaunay se caracteriza por la presencia de malformaciones capilares asociadas a malformaciones venosas o venas varicosas e hipertrofia ósea o de tejido. Ocurre en forma esporádica, a pesar de que algunos casos familiares se hayan relatado. Involucra generalmente la extremidad inferior del cuerpo, pero el tronco o cara pueden afectarse⁵.

En la mayoría de los casos tanto los hemangiomas como las venas varicosas pueden estar presentes al nacimiento, como en este relato, pero en general se hacen más prominentes hasta la adolescencia⁴. Alteraciones linfáticas se observan en el 70% de pacientes, y pueden resultar en linfedema, linforrea y susceptibilidad a celulitis.

Entre las anomalías venosas se caracterizan por: agenesia, hipoplasia, atresia, incompetencia valvular, y oclusión del sistema venoso profundo secundaria a la fibrosis⁶. La hipertrofia puede ser secundaria a un aumento del largo (envolvimiento óseo) y/o aumento de la circunferencia (envolvimiento de los tejidos blandos). También puede estar presente al nacimiento y progresa durante los primeros años de vida⁴. En este relato, desde el nacimiento ya estaban presentes la mancha de vino do Porto, la ectasia venosa e hipertrofia de tejidos blandos (Figuras 1 e 2)⁴.



Figura 1. Se nota mancha vinosa, ectasia venosa e hipertrofia del miembro inferior izquierdo



Figura 2. Destaque para malformación acometiendo apenas un miembro.

El diagnóstico es esencialmente clínico⁶.

Los principales diagnósticos diferenciales son: síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, síndrome de Maffucci, síndrome de Proteus, y otras malformaciones capilares no asociada a cualquier síndrome¹.

Entre las complicaciones asociadas se incluyen: trombosis, coagulopatía, embolia pulmonar, insuficiencia cardíaca, hemotórax, y sangría de vasos anormales del trato gastrointestinal, del riñón, o genital. Los pacientes con drenaje

linfático anormal tienen mayor riesgo de contraer celulitis e infecciones⁴.

No hay ningún tratamiento curativo, y los objetivos terapéuticos se destinan a mejorar los síntomas del paciente y corregir las consecuencias de lesiones graves y la discrepancia de largo. En general, para las malformaciones capilares, el método de tratamiento más común es “*pulsed dye laser*”, y la intervención quirúrgica se indica cuando los pacientes se convierten excesivamente sintomáticos¹.

Las varices generalmente son conducidas con terapia conservadora, a pesar de que el tratamiento quirúrgico ha sido relatado principalmente en casos muy sintomáticos^{1,3}. En cuanto a la hipertrofia ósea, se pueden necesitar aparatos ortopédicos o cirugías para corrección de discrepancia significativa en el largo de los miembros¹.

Los portadores de este síndrome se deben acompañar de cerca por equipo especializado, a fin de evitarse posibles complicaciones y tratarlas adecuadamente en el caso de que ocurran. El manejo es conservador a largo plazo y un abordaje multidisciplinario apropiado es exigido, una vez que la enfermedad afecta a múltiples órganos⁷.

REFERENCIAS

1. Leon CA, Braun Filho LR, Ferrari MD, Guidolin BL, Maffessoni BJ. Síndrome de Klippel-Trenaunay - Relato de caso. *An Bras Dermatol*. 2010;85(1):93-6.
2. Flumignan RLG, Cacione DGS, Lopes SI, Clezar CNB, Queiroz CD, Pereira-Filho ARD, et al. Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber: associação do tratamento operatório à escleroterapia por espuma. *J Vasc Bras*. 2011;10(1):77-80.
3. Villela ALC, Guedes LGS, Paschoa VVA, David AB, Tenório TM, Lamego Junior HP, et al. Perfil epidemiológico de 58 portadores de síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber acompanhados no Ambulatório da Santa Casa de São Paulo. *J Vasc Bras*. 2009;8(3):219-24.
4. Sung HM, Chung HY, Lee SJ, Lee JM, Huh S, Lee JW, et al. Clinical Experience of the Klippel-Trenaunay Syndrome. *Arch Plast Surg*. 2015;42(5):552-8. doi: 10.5999/aps.2015.42.5.552.
5. Cebeci E, Demir S, Gursu M, Sumnu A, Yamak M, Doner B, et al. A case of newly diagnosed Klippel-Trenaunay-Weber syndrome presenting with nephrotic syndrome. *Case Rep Nephrol*. 2015; 2015:704379.
6. Lee JH, Chung HU, Lee MS. An anesthetic management of a patient with Klippel-Trenaunay syndrome. *Korean J Anesthesiol*. 2012;63(1):90-1.
7. Zea MI, Hanif M, Habib M, Ansari A. Klippel-Trenaunay Syndrome: a case report with brief review of literature. *J Dermatol Case Rep*. 2009;3(4):56-9.