

Caso clínico

Síndrome de Klippel-Trenaunay: a propósito de un caso incipiente

Antonio David Pérez-Elizondo,* María Elena Ruiz-Pérez,† Cristina Contreras-Guzmán†

* Dermatooncólogo, Jefe del Servicio de Dermatología del Hospital para el Niño, IMIEM.

† Médicos Pediatras adscritas a la Consulta Externa del Hospital para el Niño, IMIEM.

Resumen

Se presenta el caso de un lactante con una extensa mancha en vino de Oporto y deformación del miembro pélvico derecho a expensas del tejido blando sin afección ósea, compatible con el síndrome de Klippel-Trenaunay. No se observaron las alteraciones venosas clásicas por su temprana edad.

Palabras claves: Síndrome de Klippel-Trenaunay, malformación vascular, deformación.

Abstract

We report the case of an infant with a large port-wine stain and right pelvic limb deformation at the expense of soft tissue without bone involvement compatible with Klippel-Trenaunay syndrome, no venous abnormalities was observed, typical for his early age.

Key words: Klippel-Trenaunay syndrome, vascular malformation, deformation.

INTRODUCCIÓN

Descrita originalmente por Klippel y Trenaunay en 1900, este síndrome corresponde a una rara y compleja malformación vascular congénita de flujo lento, caracterizado por dilataciones capilares tegumentarias, varicosidades atípicas o venas periféricas laterales anormales e hipertrofia evidente de las partes blandas y/o hueso de la zona corporal involucrada. Weber, en 1918, añadió a esta tríada la presencia de fístulas arteriovenosas tempranamente evidentes. Mulliken y Glowacki clasificaron esta patología dentro del grupo de las anomalías vasculares combinadas.

El síndrome de Klippel-Trenaunay tiene una baja incidencia con 1 en 10,000 recién nacidos. Aunque a la fecha se desconoce su verdadera etiopatogenia, se postula un defecto morfogénico que modifica la angiogénesis por un mecanismo de interferencia apoptótica durante la etapa temprana de la vida intrauterina y se menciona la participación alterada de un factor antagonista vascular: la angiopoietina II. La manifestación de sobrecrecimiento de la extremidad afectada con aumento del volumen y diámetro, así como de la longitud ósea, se atribuye a un fenómeno de hipertensión venosa por trombosis o atresia del sistema venoso profundo o disregulación en la integración de canales vasculares. Aunque algunos autores sugieren una posible herencia autosómica dominante, quizá una mutación somática de un gene letal que sobrevive por mosaicismo sea la explicación más factible. Publicaciones recientes documentan un aumento

en la transcripción del factor angiogénico VG5Q y la mutación del E133K, que fortalece la acción de esta molécula. Se requiere una mayor investigación futura para determinar la dinámica etiopatogénica de este trastorno.¹⁻³

PRESENTACIÓN DEL CASO

Acudió al Servicio de Dermatología del Hospital para el Niño del Instituto Materno Infantil del Estado de México un lactante masculino de un mes y medio de vida. Presentaba una dermatosis localizada en el tronco afectando al hemitórax izquierdo, caracterizada por una extensa mancha rojizo-vinosa homogénea, bien definida, de límites irregulares y de forma cartográfica, que no desaparecía a la digitopresión y compatible con una malformación vascular tipo mancha en vino de Oporto o posiblemente un linfangioma microquístico debutante (*Figuras 1 y 2*). En la exploración física es evidente un aumento deformante del volumen y diámetro de los tejidos blandos de la extremidad inferior derecha de consistencia blanda y suave a la palpación, no dolorosa (*Figura 3*).

Los análisis generales de laboratorio no registraron anomalía alguna. La placa radiográfica simple permitió observar la discrepancia en el tamaño de ambos miembros pélvicos a expensas de las partes blandas del lado derecho, casi el doble comparado con el lado opuesto, sin compromiso óseo subyacente. El médico radiólogo determinó un discreto incremento de la longitud de 0.8 cm de la extremidad involucrada (*Figura 4*). El reporte del estudio ultrasonográfico fue

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/pediatricademexico>



Figura 1.

Aspecto general, malformación vascular en tronco y deformación del miembro inferior derecho.



Figuras 2 y 3.

Lesión maculovascular en el hemitórax izquierdo y detalle de la deformación de la extremidad inferior derecha.

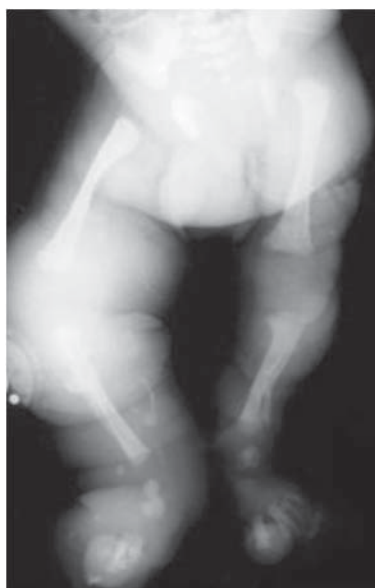


Figura 4.

Imagen radiográfica.

compatible con lo anteriormente descrito. Se interconsulta con el Servicio de Ortopedia pediátrica, que en conjunto se diagnosticó un probable síndrome de Klippel-Trenaunay de inicio temprano, por lo que se recomendó el uso de vendaje de compresión media por las noches del miembro afectado y una observación en visitas médicas posteriores como control, evitando procedimientos intervencionistas de diagnóstico y tratamiento por la edad y condición del paciente.

www.medigraphic.org.mx COMENTARIO

El síndrome de Klippel-Trenaunay es, en la población general, de baja frecuencia. Se particulariza por la tríada de malformaciones capilares, trayectos venosos de distribución tortuosa atípica e hipertrofia evidente de partes blandas y/o estructuras oseocartilaginosas subyacentes. La anomalía capilar o mixta es la manifestación clínica más común y precoz, generalmente estacionaria y no resolutive; con el paso

del tiempo pueden aparecer quistes de contenido linfático densamente agrupados de color púrpura o pequeñas formaciones noduliformes anetodérmicas vasculares asentadas sobre la mancha vascular.

Al comenzar la bipedestación, se vuelven manifiestas las anomalías venosas con cambios discrómicos azul-verdosos o varicosidades superficiales sinuosas y deformantes con impedimento anatomofuncional y cosmético, progresando lentamente con el transcurso de la edad. Como en nuestro caso, la hipertrofia de tejidos blandos ya presente al nacimiento, puede ser longitudinal y/o circunferencial siendo desfigurante con el tiempo. Algunas veces, la hipoplasia de vasos linfáticos subcutáneos da

lugar al desarrollo de micro o macroquistes superficiales. Las exploraciones de elección para valorar la magnitud y extensión de las alteraciones vasculares son la resonancia magnética, ecografía Doppler y la flebografía contrastada en la medida de lo posible. El manejo multidisciplinario es la regla y va encaminado a mejorar la función y calidad de vida, así como prevenir las potenciales complicaciones; se incluyen epifisiodesis endoscópica, amputación digital, antibióticos sistémicos y anticoagulantes, medias de compresión, escleroterapia y terapia láser. Sirva este ejercicio clínico-patológico para reconocer de manera precoz y a edad temprana una rara entidad en la práctica médica cotidiana.⁴⁻⁶

BIBLIOGRAFÍA

1. Vissers W, Van Steensel M, Steijlen P, Renier W, Van De Kerkhof P, Van Der Vleuten C. Klippel-Trenaunay syndrome and Sturge-Weber syndrome: variations on a theme? *Eur J Dermatol.* 2003; 13: 238-41.
2. Tian XL, Kadaba R, You SA, Liu M, Timur AA, Yang L et al. Identification of an angiogenic factor that when mutated causes susceptibility to Klippel-Trenaunay syndrome. *Nature.* 2004; 427: 640-5.
3. Samuel M, Spitz L. Klippel-Trenaunay syndrome: clinical features, complications and management in children. *Br J Surg.* 1995; 82: 757-61.
4. Maari C, Frieden IJ. Klippel-Trenaunay syndrome: the importance of «geographic stains» in identifying lymphatic disease and risk of complications. *J Am Acad Dermatol.* 2004; 51: 391-8.
5. Enjolras O, Ciabrini D, Mazoyer E, Laurian C, Herbreteau D. Extensive pure venous malformations in the upper or lower limb: a review of 27 cases. *J Am Acad Dermatol.* 1997; 36: 219-25.
6. Kundu RV, Frieden IJ. Presence of vascular anomalies with congenital hemihypertrophy and Wilm's tumor: and evidence-based evaluation. *Pediatr Dermatol.* 2003; 20: 199-206.

Correspondencia:
Dr Antonio David Perez Elizondo
E-mail: antoniodavid64@gmail.com