

Caso clínico

Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber. Reporte de un caso

M.C. René Francisco Candia de la Rosa,* M.C. Juan Miguel Palacios Solís,** M.C. Raúl Candia García,*** M.C. Raúl Rosas Barragán,****

RESUMEN

Las anomalías vasculares congénitas son difíciles de clasificar por la sintomatología clínica similar en cada una de ellas. El síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) se define por la tríada clásica, hemangioma capilar cutáneo, venas varicosas subyacentes e hipertrofia de tejidos blandos u óseos de una extremidad. Los primeros casos fueron descritos por Klippel y Trenaunay en 1900, bajo el nombre de nevus varicoso osteohipertrófico y posteriormente Weber en 1918 comunicó otros tres pacientes con los mismos hallazgos clínicos asociados a fístulas arteriovenosas profundas, reservándose para éstos el nombre de síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber o Parkes Weber. Nosotros reportamos un caso de un paciente femenino de 21 años de edad quien presenta síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber.

Palabras clave: Hemangioma capilar cutáneo, hipertrofia, nevus varicoso osteohipertrófico, fístulas arteriovenosas profundas.

ABSTRACT

The vascular congenital abnormalities are difficult to classify by the similar clinical symptomatology in each one of them. The syndrome of Klippel Trenaunay (SKT) is defined by the three classic symptoms, cutaneous capillary Hemangioma, underlying varicose veins and hypertrophy of soft tissues or bony weaves of an extremity. The first cases were described by Klippel and Trenaunay in 1900, by the name of varicose osteohypertrophic nevus and later Weber in 1918 communicated other three patients with such associated clinical findings to deep arteriovenous fistulas, reserving for these the name of syndrome of Klippel Trenaunay Weber or Parkes Weber. We report a case of a female patient 21 years old who developed syndrome of Klippel Trenaunay Weber.

Key words: Cutaneous capillary Hemangioma, Hypertrophy, varicose osteohypertrophic nevus, deep arteriovenous fistulas.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klippel Trenaunay (KTS) es un padecimiento congénito, raro, descrito en 1900 por Klippel y Trenaunay, que se manifiesta en la infancia o adolescencia y está caracterizado por una tríada característica: angiomas cutáneos de color vino oporto, que pueden afectar casi todas las partes del cuerpo, inicio temprano de varicocidades e hipertro-

fía de los tejidos blandos y/u óseos de un miembro.^{1,2} Se ha llegado a la conclusión que con sólo dos de los signos antes mencionados se puede hacer diagnóstico del síndrome.³ En 1907, Weber describió un paciente con los tres signos precedentes más fístulas arteriovenosas en la extremidad afectada.

Atendiendo a sus características reológicas las malformaciones vasculares pueden subdividirse en malformaciones de alto flujo (arteriales, fístulas

* Médico Cirujano Vascular. Director General Clínica Médica Quirúrgica Candia Nuestra Señora de Lourdes.

** Médico General. Jefe de Enseñanza Clínica Médica Quirúrgica Candia Nuestra Señora de Lourdes.

*** Médico Radiólogo. Jefe de Radiología Clínica Médica Quirúrgica Candia Nuestra Señora de Lourdes.

**** Médico General. Adscrito Clínica Médica Quirúrgica Candia Nuestra Señora de Lourdes.

arteriovenosas y malformaciones arteriovenosas) y de bajo flujo (malformaciones capilares, linfáticas y venosas).⁴ La ecografía es un método diagnóstico no invasivo para diferenciar una malformación de alto y bajo flujo. Aunque su etiología es desconocida, se plantea la posibilidad de un defecto en la mutación del gen VG5Q que controla el crecimiento de los vasos sanguíneos, y la supresión de VG5Q inhibe la formación de los vasos sanguíneos, definiéndose dos defectos genéticos de VG5Q, el primero es una mutación de translocación cromosomal t(5;11), lo cual incrementa la transcripción de VG5Q, la segunda mutación es en alelo E133K encontrado en cinco pacientes con KTS, pero no encontrado en un grupo control de 200 pacientes.⁵

Las principales características del SKT vienen referidas en dos series extensas, la más reciente es de Berry, et al.:

- Incidencia por sexo equilibrada.
- Presentación por lo general, en la infancia.
- Aparición en todas las etnias.
- Mayor afectación de la extremidad inferior seguida por la superior (generalmente derechas) y se puede continuar al tronco y rara vez a la cabeza y cuello.
- La hipertrofia del miembro suele ser circunferencial y menos frecuente longitudinal.
- La mayoría tiene afectación de un cuadrante corporal.
- Las malformaciones vasculares y capilares constituyen la anomalía más frecuente, encontrándose en 80-89% de las series revisadas y las várices en 70-80% de los casos, siendo la hipertrofia de la extremidad el hallazgo más variable (50-94%) según se considere en sentido.⁶ Como resultado del flujo aumentado aparece dilatación venosa y la hipertrofia arterial compensatoria, si el shunt es muy proximal además se desarrolla cierto grado de insuficiencia cardíaca. Finalmente la desviación de sangre por el shunt arteriovenoso hace que el flujo distal a la comunicación distal disminuya, lo que se conoce como fenómeno de robo y aparezcan en consecuencia fenómenos de isquemia con ulceración y necrosis, así como circulación colateral progresiva.⁷

CASO CLÍNICO

Se trata de paciente del sexo femenino de 21 años de edad, la cual acude a consulta privada con cuadro clínico de cinco días de evolución caracterizado por presentar venorragia diaria constante por vena



Figura 1. Paciente de 21 años presenta mancha vinosa, síndrome varicoso e hipertrofia del miembro pélvico derecho.



Figura 2. Se observa la desproporción del miembro pélvico derecho con hipertrofia de tejidos blandos y óseos.

varicosa del miembro pélvico derecho (*Figura 1*) y dolor a la palpación, así como artralgiás del miembro pélvico derecho y dorso lumbalgias de años de evolución, a la exploración física se aprecia a la paciente en silla de ruedas con dificultad a la deambulación debido a la asimetría de los miembros pélvicos con mayor longitud del miembro pélvico derecho (*Figura 2*) con presencia de vendaje elástico que al retirar se observa venorragia severa (*Figura 3*) con venas varicosas y cambios de coloración de la pierna derecha color vinoso, con thrill palpable en todo el trayecto venoso, al interrogatorio dirigido hacia la madre refiere que la paciente es producto de la tercera gesta, único producto femenino, la madre refiere insuficiencia venosa periférica de segundo y tercer grado en ambos miembros pélvicos, la pa-



Figura 3. Se observa venorragia importante al tacto de las úlceras, con presencia de trill.



Figura 4. Arteriografía de miembro pélvico derecho.

ciente desde la infancia presenta mancha de color vino en pierna derecha diagnosticándose en ese momento lunar vinoso, posteriormente desarrollándose várices con hipertrofia del miembro pélvico derecho longitudinal y circunferencial lo cual dificulta la marcha, fue diagnosticada como várices primarias de miembro pélvico derecho previamente, posteriormente presenta venorragia severa, con cambio de coloración café ocre en dicho miembro, acudiendo por tal motivo a nuestra consulta privada, estableciendo así el diagnóstico de síndrome de Klippel Trenaunay Weber, se hospitaliza a la paciente solicitando laboratorios y arteriografía periférica de miembro pélvico derecho; los laboratorios demostraron anemia ferropénica con hemoglobina de 8.2 g/dL, hematócrito 24% y la arteriografía muestra múltiples fístulas arteriovenosas, con

presencia de venas varicosas (*Figuras 4, 5 y 6*), se le propuso a la madre embolización de las fístulas mediante radiología intervencionista no aceptando el procedimiento, realizándose sólo ligadura de la vena sangrante para evitar temporalmente la venorragia, realizándose transfusión sanguínea para mejorar el síndrome anémico y solicitando el alta voluntaria por parte de la madre para control en el Instituto Mexicano del Seguro Social a causa de no contar con recursos económicos suficientes para el procedimiento, la paciente es dada de alta al cuarto día de hospitalización sin presentar registro posterior de la paciente.



Figura 5. Presencia de fístulas arteriovenosas durante la arteriografía.

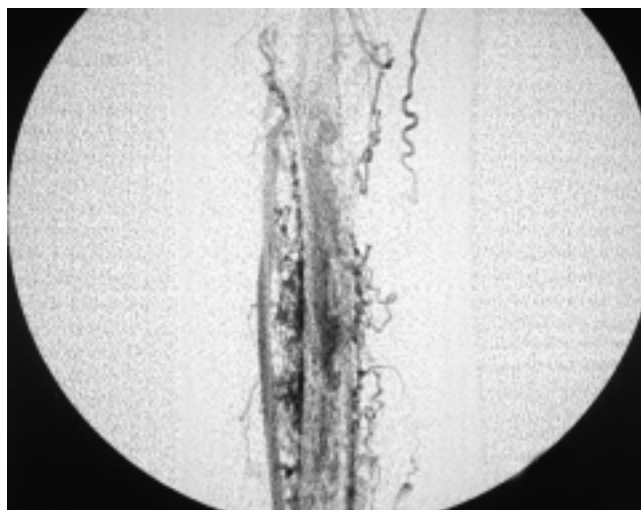


Figura 6. El flujo sanguíneo es retrógrado durante la arteriografía observando al mismo tiempo el sistema venoso.

DISCUSIÓN

El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber es un trastorno mesodérmico (angioblásticas, linfoblásticas y osteoblásticas) congénito raro, de etiología desconocida y de expresión variable. Clínicamente puede encontrarse una diversidad de fenotipos con malformaciones subyacentes.⁸

Los individuos heterocigotos portadores de una mutación paradominante son fenotípicamente normales, por lo que la mutación puede ser transmitida por muchas generaciones, en forma desapercibida. Las manifestaciones clínicas se hacen evidentes cuando la mutación somática ocurre durante la embriogénesis, perdiendo así la heterocigocidad y formando una población de células mutantes. Este concepto explica la ocurrencia familiar ocasional del síndrome de Klippel-Trenaunay.⁹ La incidencia es baja tanto en nuestro país como a nivel internacional con una relación M:H = 1:1.¹⁰

El síndrome de Klippel Trenaunay Weber o Parkes Weber se presenta de preferencia en la infancia, en nuestro caso, como refiere la literatura, se presenta con mayor predisposición en extremidad pélvica derecha, se sugiere realizar arteriografía cuando se sospecha de fístula arteriovenosa que clínicamente se corrobora con el trill en todo el trayecto venoso, y flebografía para evaluar el tratamiento quirúrgico, aunque la angiorresonancia con gadolinio presenta mayor calidad en definición de las imágenes. En los miembros, ocasionalmente se observan anomalías linfangiomatosas y atrofia. Asimismo, macrodactilia, sindactilia, polidactilia y oligodactilia.¹¹

Como el síndrome es extremadamente variable, siempre debe ser investigada la posibilidad de un hemangioma visceral, cerebral, ocular, del aparato urinario, del tracto gastrointestinal o de otras áreas. La resonancia magnética es el examen complementario de diagnóstico no invasivo para la evaluación de pacientes con malformaciones vasculares.¹²

La mortalidad en el síndrome de Klippel Trenaunay es de 1%, con alta morbilidad cuando se presenta fístulas arteriovenosas debido a las complicaciones como anemias, sequestro plaquetario, tromboflebitis, tromboembolia pulmonar, celulitis aséptica, bacteriemias, osteomielitis y una gran predisposición a las fracturas, así como en el caso de la paciente la dificultad para la deambulaci3n.

La epifisiodesis se realiza para asegurar la igualdad en la longitud de los miembros, cuando esta diferencia es mayor de 2 cm, realizándose entre los 10 y 14 años. Si la diferencia es menor de 2 cm se recomienda usar zapatos ortopédicos. También para el control del crecimiento excesivo de los

dedos puede realizarse la destrucci3n del cartílago de crecimiento.^{6,13}

Los pacientes con discordancia del tamaíno del pie pueden beneficiarse con la resecci3n radial del mismo.¹³

La amputaci3n est1 indicada cuando el aumento de la extremidad es exagerado, cuando hay problemas de coagulaci3n, sangrado e infecciones incoercibles y malformaciones.¹³ Para el tratamiento de las lesiones vasculares se han empleado diversas técnicas con el paso del tiempo, como escisi3n, irradiaci3n, corticoides intralesionales o sistémicos y la crioterapia, con resultados poco satisfactorios. En caso de sangrado importante se puede realizar reducci3n de la malformaci3n mediante escleroterapia con microespuma o embolizaci3n selectiva, o tratamientos con láser arg3n.¹⁴

Por la rareza del síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, los pacientes deben recibir atenci3n multidisciplinaria del Servicio de Pediatría, Ortopedia y Cirugía Vascular.⁶

La afectaci3n psicosocial en estos pacientes es importante, se debe de tener buen apoyo psicol3gico por parte de la familia.

El diagnóstico diferencial se realiza con síndrome de:

1. Maffucci (discondroplasia, caracterizada por condromas múltiples, con preferencia en los huesos de las manos y pies de medio cuerpo, hemangiomas cutáneos, que aparecen en la niñez, en un individuo sin antecedentes familiares).
2. Gorham (alteraciones venosas y linfáticas a nivel mediastínico, óseo y cutáneo, con la aparici3n de angiomas cavernosos y originando osteólisis del hueso con fibrosis secundaria y produciendo la desaparici3n de huesos enteros).
3. Bannayan (el síndrome de Bannayan Riley Ruvalcaba es una enfermedad hereditaria rara, caracterizada por un crecimiento excesivo previo y posterior al nacimiento, macrocefalia, escafocefalia (cabeza larga y estrecha), inteligencia normal o retraso mental leve, y crecimientos tumorales benignos preferentemente subcutáneos similares al hamartoma) y otros.¹⁵

CONCLUSIONES

El síndrome de Klippel Trenaunay Weber es una patología rara basándose en el diagnóstico en los siguientes signos:

- Várices.
- Mancha vino oporto.
- Hipertrofia de tejidos óseos y/o blandos.

Y, además, fistulas arteriovenosas, que en nuestro caso se diagnosticó clínicamente con thrill en el trayecto venoso, mancha de color vinoso, venas varicosas, y además hipertrofia de tejidos óseos y blandos, realizándose arteriografía de miembro pélvico derecho encontrando en este estudio presencia de flujo retrogrado en el sistema venoso, lo cual confirma el diagnóstico, encontrando una incidencia desconocida con base en la rareza del síndrome, con incidencia de hombre mujer 1:1, con mayor número de complicaciones cuando se trata de alteraciones a nivel de cara que en extremidades, en nuestro caso se trató con ligadura de la vena sangrante proponiendo embolización de las fistulas mediante radiología intervencionista no aceptando, argumentando pocos recursos económicos canalizando a la paciente al Instituto Mexicano del Seguro Social para su seguimiento y tratamiento.

REFERENCIAS

1. 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(3): 391-8.
2. Anila J. Klippel Trenaunay Syndrome: spectrum and Management. *Mayo Clinic Proceedings* 1998; 73(1): 28-36.
3. Timur AA, Sadegehour A, Graf M, Schwartz S, Libby ED, Driscoll DJ, et al. Identification and molecular characterization of a de novo supernumerary ring chromosome 18 in a patient with Klippel Trenaunay Syndrome. *Ann Hum Genet* 2004; 68: 353-61.
4. Berenguer BF, Enríquez SCJ, González MB, Rodríguez UP. No todas las manchas vasculares son angiomas. *An Esp Pediatr* 2002; 56: 127-38.
5. Xiao Li T, Rajkumar K, Sun Ah Y, Mugen L, Ayse AT, et al. Identification of an angiogenic factor that when mutated causes susceptibility to Klippel Trenaunay syndrome. *Nature* 2004; 427: 640-5.
6. Berry SA, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary CH, Blasco P, et al. Klippel Trenaunay syndrome. *AJ Med Genet* 1998; 79: 319-26.
7. López GJC, Ros Z, Martínez L, Díaz M, Leal N, Rivas S, Hernández F. Trastornos vasculares de alto flujo en la infancia. *Cir Pediatr* 2002; 15: 145-7.
8. Linge C, et al. TMJ morphology and function in a patient with Klippel Trenaunay syndrome. *J Orofac Orthop* 2000; 61(3): 217-21.
9. Steijlen PM, et al. Paradoxical inheritance, a hypothesis explaining occasional familial occurrence of sporadic syndromes. *Am J Med Genet* 1999; 85(4): 359-60.
10. Srivastava DN, et al. Klippel Trenaunay syndrome: unusual magnetic resonance features. *Australas Radiol* 1998; 42(1): 88-9.
11. Moodie D, Driscoll D, Salvatore D. Klippel Trenaunay Syndrome. 2a. Ed. Mosby Yearbook Publishers; 1996, p. 541-52.
12. Boris M, Weindorf S, Lasinski B, Boris G. Lymphedema reduction by noninvasive complex lymphedema therapy. *Oncology* 1994; 8: 95-106.
13. Silverman RA. Hemangiomas y malformaciones vasculares. *Pediatr Clin North Am* (ed. esp.) 1991; 38: 835-55.
14. Estrada M, Guerrero A, Enríquez G. Síndrome de Klippel Trenaunay Hallazgos clínicos y de imagen. *An Radiol Mex* 2006; 3: 245-51.
15. Kregel S, et al. Macrodactyly: report of eight cases and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 2000; 17(4): 270-6.

Correspondencia:

M.C. René Francisco Candia de la Rosa
Privada 101 Oriente No. 1612
Col. Granjas de San Isidro
C.P. 72687, Puebla, Pue., México.
Tel/Fax: 01(222)311 2032, 311 2033
Correo electrónico: renef_candia@yahoo.com.mx