

SÍNDROME DE KLIPPEL –TRENAUNAY: A PROPÓSITO DE UN CASO INCIPIENTE

Antonio David Pérez-Elizondo (1), María Elena Ruiz-Pérez (2),
Cristina Contreras-Guzmán (2)

Recibido: 25-05-13
Aceptado: 14-06-13

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 afectación ósea compatible con el síndrome de Klippel-Trénaunay; no se observan las alteraciones venosas clásicas por su temprana edad.

Palabras claves: Síndrome de Klippel –Trénaunay, malformación vascular, deformación

Klippel-Trenaunay Syndrome: a report of a case of early presentation

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

INTRODUCCION

Descrita originalmente por Klippel y Trénaunay en 1900 corresponde a una rara y compleja malformación vascular congénita de flujo lento caracterizada 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 fistulas arteriovenosas tempranamente evidentes. Mulliken y Glowacki clasificaron esta patología dentro del grupo de las anomalías vasculares combinadas; tiene una baja incidencia del orden de 1 en 10000 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; se menciona la participación alterada de un factor antagonista vascular, la angiopoyetina II. El manifiesto 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, quizás una mutación somática de un gen letal que sobrevive por mosaicismo sea 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 mayor investigación futura para determinar la dinámica etiopatogénica de este trastorno (1, 2,3).

- 1 Dermatooncólogo; Jefe del Servicio de Dermatología del Hospital para el Niño, IMIEM
- 2 Médicos Pediatras Adscritas a la Consulta Externa del Hospital para el Niño, IMIEM

Autor correspondiente:

Antonio David Pérez-Elizondo

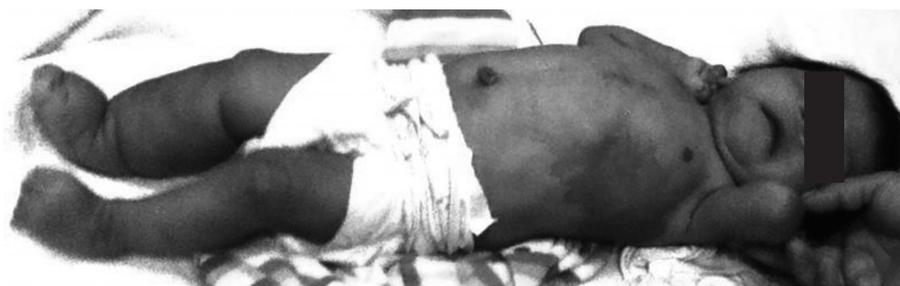
Correo electrónico: antoniodavid64@gmail.com

CASO CLINICO

Acude al Servicio de Dermatología del Hospital para el Niño del Instituto Materno- Infantil del Estado de México, lactante masculino de mes y medio de vida. Presenta dermatosis localizada a tronco afectando hemitórax izquierdo caracterizada por extensa mancha rojizo-vinosa homogénea bien definida de límites irregulares de forma cartográfica que no desaparece a la digitopresión compatible con una malformación vascular tipo mancha en vino de Oporto o posiblemente un linfangioma microquístico debutante (FIGURAS 1 y 2). A 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 registran 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 compatible con lo anteriormente descrito. No se realizaron otros estudios de imagen como ultrasonografía Doppler o flebografía contrastada por no disponer de los recursos en el Hospital. Se interconsulta al Servicio de Ortopedia pediátrica que en conjunto diagnostica un probable síndrome de Klippel-Trénaunay de inicio temprano. Se recomienda el uso de vendaje de compresión media por las noches del miembro afectado y observación en visitas médicas posteriores de control evitando procedimientos intervencionistas de diagnóstico y tratamiento por la edad y condición del paciente

DISCUSION

El síndrome de Klippel-Trénaunay de baja frecuencia en



la población general se caracteriza por la tríada de malformaciones capilares, trayectos venosos de distribución tortuosa atípica e hipertrofia evidente de partes blandas y/o estructuras óseocartilaginosas 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 manifies-

tas las anomalías venosas con cambios discrómicos azulverdosos o varicosidades superficiales sinuosas y deformantes con impedimento anatómico-funcional 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. En algunos casos, 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; en nuestro caso no se realizaron por no disponer de estos recursos de imagenología. La presencia de las lesiones vasculares e hipertrofia de tejidos blandos con o sin afectación de estructuras óseo-cartilaginosas subyacentes nos orientó hacia la posibilidad diagnóstica. 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, 5,6).

REFERENCIAS

1. Oduber CE, van der Horst CM, Hennekam RC. Klippel-Trenaunay syndrome: diagnostic criteria and hypothesis on etiology. *Ann Plast Surg.* 2008;60: 217-223.
2. Kihiczak GG, Meine JG, Schwartz RA, Janniger CK. Klippel-Trenaunay syndrome: a multisystem disorder possibly resulting from a pathogenic gene for vascular and tissue overgrowth. *Int J Dermatol.* 2006;45:883-890.
3. 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-Trénaunay syndrome. *Nature* 2004; 427: 640-645.
4. Maari C, Frieden IJ. Klippel-Trénaunay syndrome: the importance of «geographic stains» in identifying lymphatic disease and risk of complications. *J Am Acad Dermatol* 2004; 51: 391-398.
5. Głowiczki P, Driscoll DJ. Klippel-Trenaunay syndrome: current management. *Phlebology.* 2007;22: 291-298.
6. Ernemann U, Kramer U, Miller S, et al. Current concepts in the classification, diagnosis and treatment of vascular anomalies. *Eur J Radiol* 2010; 75: 2-11.